



Universidade Católica Portuguesa

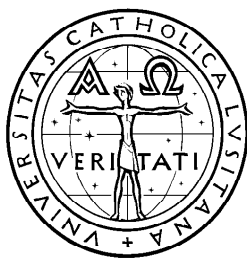
VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE: DESAFIOS PARA A ENFERMAGEM

Tese apresentada à Universidade Católica Portuguesa para obtenção do
grau de doutor em Enfermagem na especialidade de Enfermagem
Avançada

Por: Sónia Alexandra de Lemos Novais

Instituto de Ciências da Saúde

novembro, 2018



Universidade Católica Portuguesa

VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE:
DESAFIOS PARA A ENFERMAGEM

LIVING WITH ANDRADE'S DISEASE:
CHALLENGES FOR NURSING

Tese apresentada para obtenção do grau de doutor em Enfermagem na
especialidade de Enfermagem Avançada

Por: Sónia Alexandra de Lemos Novais

Sob a orientação da Professora Doutora Felismina Rosa Parreira Mendes

Instituto de Ciências da Saúde

novembro, 2018

Sabedoria

*Desde que tudo me cansa,
Comecei eu a viver.
Comecei a viver sem esperança...
E venha a morte quando
Deus quiser.*

*Dantes, ou muito ou pouco,
Sempre esperara:
Às vezes, tanto, que o meu sonho louco
Voava das estrelas à mais rara;
Outras, tão pouco,
Que ninguém mais com tal se conformara.*

*Hoje, é que nada espero.
Para quê, esperar?
Sei que já nada é meu senão se o não tiver;
Se quero, é só enquanto apenas quero;
Só de longe, e secreto, é que inda posso amar...
E venha a morte quando Deus quiser.*

*Mas, com isto, que têm as estrelas?
Continuam brilhando, altas e belas.*

(Régio, 1983)

A todos os que viveram, vivem e viverão com Polineuropatia Amiloidótica Familiar!

À Beatriz, ao Gustavo, ao Joaquim e aos meus pais que estão sempre comigo nos
pensamentos, atos e omissões.

AGRADECIMENTOS

O meu reconhecimento e agradecimento muito especial à Professora Doutora Felismina Mendes, agradeço as palavras de encorajamento, incentivo e confiança que sempre me transmitiu durante todo o percurso e ainda pela sua orientação nos meus momentos de desorientação. Obrigada pelo espaço de aprendizagem que me proporcionou.

À Professora Doutora Margarida Vieira e a todos os Professores do Curso de Doutoramento, obrigada pelas vossas observações inteligentes e construtivas que me incentivaram à reflexão e pela vossa contribuição positiva para o meu desenvolvimento pessoal e profissional. Aos meus colegas do Xº Curso pelo companheirismo e amizade. À Professora Doutora Otília Zangão pelo apoio e motivação.

À Tânia, ao José, ao Celso, à Sandra, à D. Laura, à Enfermeira Carla, ao Enfermeiro Carlos, à Associação Portuguesa de Paramiloidose, à Biblioteca Municipal da Póvoa de Varzim, à Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim e a tantos outros pela ajuda na implementação do meu projeto. A todos os participantes no estudo, pessoas com PAF e profissionais de saúde um obrigada muito especial pela vossa confiança e pelo vosso enorme carinho, sem vocês não teria sido possível tornar este sonho realidade!

À Escola Superior de Saúde Norte da Cruz Vermelha Portuguesa, ao seu Conselho de Direção, a todos os colegas e comunidade académica pelas oportunidades, pelo apoio e pelo incentivo. À Liliana Mota, querida amiga, obrigada pelo estímulo e motivação para prosseguir por este percurso e pelo caminho na Enfermagem que juntas continuamos a construir.

Por fim, um agradecimento profundo à minha família, a quem dedico este trabalho, que partilhou e viveu comigo as incertezas e alegrias deste projeto. Aos meus pais, Avelino e Rosa Maria, e aos meus filhos, Beatriz e Gustavo deixo um reconhecimento pelas palavras de incentivo, amor e carinho. A vossa existência proporciona-me a tranquilidade necessária para prosseguir com entusiasmo neste caminho.

Ao marido, Joaquim, que sonhou e viveu comigo a ambição deste projeto, presença em todos os momentos, o amparo dos momentos mais difíceis, obrigada pelo teu apoio incondicional. À restante família agradeço o vosso amor, compreensão, carinho e paciência.

À memória da minha sogra, eterna gratidão e profundo reconhecimento pelo seu carinho e apoio...

RESUMO

Introdução: a doença de Andrade é uma doença rara, neurodegenerativa e hereditária, cujos sintomas, normalmente, surgem na segunda metade da segunda década de vida. O transplante de fígado e, mais recentemente, o Tafamidis permitiram que o curso natural da doença se altere, aumentando a esperança e a qualidade de vida da pessoa afetada pela mutação.

Objetivos: descrever o modo como as pessoas vivenciam a incerteza da transição saúde/doença provocada pela doença neurodegenerativa hereditária; descrever a relação entre as representações sociais da doença, as crenças culturais e de saúde, a experiência prévia com a doença hereditária, e a mudança na abordagem terapêutica; determinar a sua influência nas vivências da PAF na perspectiva da pessoa portadora da mutação.

Métodos: estudo de abordagem qualitativa, interpretativa e etnográfica. Realizado na comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde. Participaram 31 pessoas com PAF, 8 testemunhas privilegiadas, 106 residentes nos dois concelhos e foram analisados os jornais da Associação Portuguesa de Paramiloidose. Realizada análise documental, análise de representações sociais com apoio do software IRAMUTEQ e da análise de dados qualitativos recolhidos através de entrevista e dos procedimentos de análise de Milles, Huberman e Saldaña (2014).

Resultados: apesar dos avanços terapêuticos, a PAF ainda é entendida, pelos participantes, como uma doença grave e causadora de grande sofrimento. O seu carácter hereditário afeta o portador e a família, sendo considerada um factor distintivo na comunidade e percecionado como um estigma pelas pessoas com PAF. A incerteza da transição para a condição de portador da mutação é mediada pelas condições pessoais, pelas condições da comunidade e pelas condições da sociedade. Da análise dos dados recolhidos foram identificados cinco focos da atenção dos enfermeiros que devem ser valorizados na prática clínica.

Conclusão: as pessoas que vivem com PAF na comunidade de Vila do Conde e da Póvoa de Varzim apresentam necessidades de cuidados de enfermagem que ainda não têm resposta nessa comunidade. Este estudo torna evidente a necessidade de conceção e

validação de um modelo de acompanhamento das pessoas e das famílias que vivem com a doença de Andrade.

Palavras chave: Polineuropatia amiloidótica familiar; Enfermagem; Incerteza; Transição

ABSTRACT

Introduction: Andrade's disease is a rare, hereditary, neurodegenerative disease whose symptoms usually arise in the second half of the second decade of life. Liver transplantation and, more recently, Tafamidis have allowed the natural course of the disease to change, increasing the hope and quality of life of the person affected by the mutation.

Objectives: to describe how people experience the uncertainty of the health/illness transition caused by hereditary neurodegenerative disease; to describe the relation between the social representations of the disease, the cultural and health beliefs, the previous experience with the hereditary disease, and the change in the therapeutic approach; to determine its influence in the experiences of the FAP in the perspective of the person carrying the mutation.

Methods: study with a qualitative, interpretative and ethnographic approach. Made in the community of Póvoa de Varzim and Vila do Conde. The participants were 31 people with PAF 8 privileged witnesses, 106 residents in the two municipalities, and the newspapers of the Portuguese Association of Paramyloidosis were analyzed. Documentary analysis, analysis of social representations with the support of IRAMUTEQ software and the analysis of qualitative data collected through interviews and the analysis procedures of Milles, Huberman and Saldaña (2014) were carried out.

Results: despite the therapeutic advances, FAP is still understood, by the participants, as a serious illness causing great suffering. Its hereditary character affects the carrier and the family, being considered a distinctive factor in the community and perceived as a stigma by people with FAP. The uncertainty of the transition to the condition of the mutation carrier is mediated by personal conditions, community conditions, and societal conditions. From the analysis of the collected data were identified 5 focuses of the nursing attention that should be valued in clinical practice.

Conclusion: the people living with FAP in the community of Vila do Conde and Póvoa de Varzim present nursing care needs that have not yet responded in this community. This

study makes evident the need to design and validate a model for monitoring the people and families living with Andrade's disease.

Keywords: Familial amyloid polyneuropathy; Nursing; Uncertainty; Transition

RESUMEN

Introducción: la enfermedad de Andrade es una enfermedad rara, neurodegenerativa y hereditaria, cuyos síntomas normalmente surgen en la segunda mitad de la segunda década de vida. El trasplante de hígado y, más recientemente, el Tafamidis permitieron que el curso natural de la enfermedad se alterara, aumentando la esperanza y la calidad de vida de la persona afectada por la mutación.

Objetivos: edscribir el modo en que las personas experimentan la incertidumbre de la transición salud/enfermedad provocada por la enfermedad neurodegenerativa hereditaria; describir la relación entre las representaciones sociales de la enfermedad, las creencias culturales y de salud, la experiencia previa con la enfermedad hereditaria, y el cambio en el abordaje terapéutico; determinar su influencia en las vivencias de la PAF en la perspectiva de la persona portadora de la mutación.

Métodos: estudio de abordaje cualitativo, interpretativo y etnográfico. Realizado en la comunidad de Póvoa de Varzim y de Vila do Conde. Participaron 31 personas con PAF, 8 testigos privilegiados, 106 residentes en ambos municipios y analizados los periódicos de la Asociación Portuguesa de amiloidosis. Se realizó análisis documental, análisis de representaciones sociales con apoyo del software IRAMUTEQ y análisis de datos cualitativos recogidos a través de entrevistas con los procedimientos de análisis de Milles, Huberman y Saldaña (2014).

Resultados: a pesar de los avances terapéuticos, la PAF todavía es entendida por los participantes como una enfermedad grave y causante de gran sufrimiento. Su carácter hereditario afecta al portador y la familia, siendo considerado un factor distintivo en la comunidad y percibido como un estigma por las personas con PAF. La incertidumbre de la transición a la condición de portador de la mutación es mediada por las condiciones personales, las condiciones de la comunidad y las condiciones de la sociedad. Del análisis de los datos recogidos se identificaron 5 focos de atención de los enfermeros que deben ser valorados en la práctica clínica.

Conclusion: las personas que viven con PAF en la comunidad de Vila do Conde y de Póvoa de Varzim presentan necesidades de cuidados de enfermería que aún no tienen

respuesta en esa comunidad. Este estudio hace evidente la necesidad de concepción y validación de un modelo de acompañamiento de las personas y de las familias que viven con la enfermedad de Andrade.

Palabras clave: Polineuropatía amiloidótica familiar; enfermería; la incertidumbre; transición.

ÍNDICE

INTRODUÇÃO	25
PARTE I – ENQUADRAMENTO TEÓRICO E CONCEPTUAL	29
1. UMA DOENÇA DE ORIGEM PORTUGUESA: A DOENÇA DE ANDRADE	31
1.1 CAMINHOS QUE SE CRUZAM: A PAF E CORINO DE ANDRADE.....	31
1.2 AMILOIDOSE E AMILOIDOGÉNESE	36
1.3 ASPETOS GENÉTICOS DA PAF	41
1.4 DO APARECIMENTO DE SINTOMAS AO DIAGNÓSTICO	43
1.5 DO TRATAMENTO AO SUPORTE DE SINTOMAS.....	51
2. VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE: O QUE JÁ SABEMOS	59
2.1 VIVER COM A CERTEZA DO RISCO GENÉTICO	59
2.2 VIVER COM A INCERTEZA DA DOENÇA DE ANDRADE	64
2.3 AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA NOS PORTADORES DE PAF	69
2.4 VIVER COM PAF NA FAMÍLIA E NA COMUNIDADE	73
2.5 VIVER COM PAF: O ESTADO DA ARTE	80
3. UMA PERSPECTIVA TEÓRICA SOBRE AS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS.	83
3.1 A TEORIA DAS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS: UMA TEORIA DO SENSO COMUM.....	83
3.2 AS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS: NATUREZA E CONDIÇÕES	85
3.3 AS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS: FUNÇÕES E PROCESSOS.....	90
3.4 DA SAÚDE E DA DOENÇA: UMA REPRESENTAÇÃO SOCIAL	94
4. A TRANSIÇÃO E A INCERTEZA: CONTRIBUTOS DAS CIÊNCIAS DE ENFERMAGEM	99

4.1 A TRANSIÇÃO COMO CONCEITO EPISTEMOLÓGICO EM ENFERMAGEM	100
4.2 A TEORIA DA INCERTEZA NA DOENÇA RECONCEPTUALIZADA: IMPLICAÇÕES PARA A ENFERMAGEM.....	109
PARTE II – DO DESENHO DO ESTUDO AO PERCURSO METODOLÓGICO..	
.....	117
5. DESENHO DO ESTUDO	119
5.1 DA FINALIDADE E JUSTIFICAÇÃO DO ESTUDO ÀS QUESTÕES DE INVESTIGAÇÃO	120
5.2 AO ENCONTRO DO OUTRO: A ETNOGRAFIA COMO METODOLOGIA DE INVESTIGAÇÃO	123
5.3 CONTEXTO ONDE SE DESENVOLVEU O ESTUDO	129
5.4 IMPLEMENTAÇÃO DO TRABALHO DE CAMPO	132
5.5 INSTRUMENTOS E PROCEDIMENTOS PARA A RECOLHA DE DADOS...	136
5.5.1 Análise documental	136
5.5.2 Teste de associação livre de palavras	137
5.5.3 Entrevista etnográfica	139
5.5.4 Entrevista semiestruturada.....	143
5.6 PROCEDIMENTOS DE TRATAMENTO E ANÁLISE DOS DADOS	143
5.6.1 Análise documental	144
5.6.2 Análise das representações sociais	145
5.6.3 Análise dos dados qualitativos decorrentes das entrevistas	149
PARTE III – APRESENTAÇÃO E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS.....	151
6. VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE.....	153
6.1 CONSTRUINDO UMA REPRESENTAÇÃO DA PAF ATRAVÉS DOS JORNAIS DA ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE	154

6.2 A REPRESENTAÇÃO SOCIAL DA PAF NA COMUNIDADE DE ORIGEM DA DOENÇA: A PERSPETIVA DOS LEIGOS E DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE	169
6.3 VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE NA COMUNIDADE: A PERSPETIVA DAS TESTEMUNHAS PRIVILEGIADAS	185
6.4 VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE NA COMUNIDADE: A PERSPETIVA DAS PESSOAS COM PAF	223
6.5 VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE NA COMUNIDADE: DESAFIOS PARA A ENFERMAGEM.....	280
CONCLUSÃO.....	287
BIBLIOGRAFIA	293
ANEXOS	327
ANEXO 1 Autorização da comissão nacional de proteção de dados	329
ANEXO 2 Convite para participação no estudo	335
ANEXO 3 Anúncio publicado num jornal local	339
ANEXO 4 Entrevista publicada num jornal local.....	343
ANEXO 5 Teste de associação livre de palavras (TALP)	347
ANEXO 6 Consentimento informado, livre e esclarecido dirigido aos informantes...	351
ANEXO 7 Guião da entrevista não estruturada aos informantes.....	355
ANEXO 8 Guião da entrevista semi-estruturada dirigida às testemunhas privilegiadas...	359
ANEXO 9 Consentimento informado, livre e esclarecido dirigido às testemunhas privilegiadas	363
ANEXO 10 Tabela síntese da análise documental	367
ANEXO 11 Tabela síntese da análise dos dados recolhidos na entrevista às testemunhas privilegiadas	371
ANEXO 12 Tabela síntese da análise dos dados recolhidos na entrevista aos informantes	375
ANEXO 13 Dicionário de formas reduzidas (ativas, suplementares e hapax)	379

ANEXO 14 Tabela da análise fatorial de correspondência	393
ANEXO 15 Relatório síntese da classificação hierárquica descendente	397
ANEXO 16 Relatório da classificação hierárquica descendente	401
ANEXO 17 Apresentação gráfica da análise fatorial de correspondência	407

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 Gestão do diagnóstico, tratamento e follow up médico de casos esporádicos de PAF.....	55
Figura 2 Estratégia terapêutica na PAF. O follow up deve ser realizado a cada 6 a 12 meses.	61
Figura 3 Teoria de médio-alcance das transições.....	103
Figura 4 Teoria da incerteza na doença (TID).....	112
Figura 5 Teoria da incerteza na doença reconceptualizada (TIDR).....	114
Figura 6 Características da etnografia focada	128
Figura 7 Desenho do estudo de investigação	129
Figura 8 Modelo de autorregulação do comportamento em saúde	156
Figura 9 Modelo da representação cognitiva da PAF construída a partir das notícias publicadas nos jornais da APP.....	168
Figura 10 Dendograma da CHD das representações sociais da PAF na comunidade.	171
Figura 11 Dendograma da CHD com a relação entre o <i>corpus</i> textual e as classes....	172
Figura 12 Gráfico da Análise fatorial de correspondência das representações sociais da PAF na comunidade	177
Figura 13 Árvore das similitudes das representações sociais da comunidade sobre a PAF	178
Figura 14 Análise prototípica das respostas de todos os participantes.....	180
Figura 15 Análise prototípica referente às respostas dos participantes não profissionais de saúde	180
Figura 16 Análise prototípica referente às respostas dos participantes profissionais de saúde	181
Figura 17 Árvore das similitudes da representação de PAF para as testemunhas privilegiadas	210
Figura 18 Árvore das similitudes do significado de PAF para os informantes	258
Figura 19 Viver com a doença de Andrade na comunidade: representação esquemática	282

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 Particularidades da FAP de início precoce e de início tardio e o seu curso natural	45
Tabela 2 Estádios de evolução da PAF, comparação entre Coutinho e Yamamoto.....	51
Tabela 3 Caracterização dos participantes que responderam ao TALP	170
Tabela 4 Resumo das categorias referentes ao tema: <i>a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária</i>	187
Tabela 5 Resumo das categorias referentes ao tema <i>a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária</i>	207
Tabela 6 Resumo das categorias referentes ao tema <i>a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária</i>	216
Tabela 7 Caracterização sociodemográfica dos informantes	225
Tabela 8 Resumo das categorias referentes ao tema: (Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	227
Tabela 9 Resumo das categorias referentes ao tema: (Con)viver com a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	253
Tabela 10 Resumo das categorias referentes ao tema: (Con)viver com a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	269

LISTA DE SIGLAS E ACRÓNIMOS

ACeS – Agrupamento de Centros de Saúde
AFC – Análise Fatorial de Correspondência
AIVD's – Atividades Instrumentais de Vida Diária
APP – Associação Portuguesa de Paramiloidose
ARS Norte – Administração Regional de Saúde do Norte
ATTR – Amiloidose da transtirretina
CEAP – Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose
CEP – Centro de Estudos da Paramiloidose
CHD – Classificação Hierárquica Descendente
CHP – Centro Hospitalar do Porto
CHLN – Centro Hospitalar Lisboa Norte
CHUC – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra
CIPE – Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem
DGS – Direção Geral da Saúde
HGSA – Hospital Geral de Santo António
IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular
ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar
ICPC – Classificação Internacional de Cuidados de Saúde Primários
IRAMUTEQ – Interface de R de Análises Multidimensionais de Textos e Questionários
Leu – Leucina
Met – Metionina
PAF – Polineuropatia Amiloidótica Familiar
PIDE – Polícia Internacional e de Defesa do Estado
Pro – Prolina
PTR – Proteína Transportadora do Retinol
RNCCI – Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados
SCA2 – ataxia espinocerebelosa tipo 2
SIARS – Sistema de Informação da Administração Regional de Saúde
SNS – Serviço Nacional de Saúde

TALP – Teste de Associação Livre de Palavras

Thr – Treonina

TID – Teoria da Incerteza na Doença

TIDR – Teoria da Incerteza na Doença Reconceptualizada

TTR – Transtirretina

TRS – Teoria das Representações Sociais

UCE – Unidades de Contexto Elementar

UCI – Unidades de Contexto Iniciais

UCP – Unidade Clínica de Paramiloidose

USF – Unidade de Saúde Familiar

Val – Valina

χ^2 – qui-Quadrado

INTRODUÇÃO

A presente tese resulta do percurso de investigação realizado no âmbito do X Curso de Doutoramento em Enfermagem da Universidade Católica Portuguesa na especialidade de Enfermagem Avançada. Este trabalho está enquadrado numa abordagem etnográfica, que tem como objeto de estudo a descrição das necessidades de cuidados de Enfermagem das pessoas que vivem com a doença de Andrade na comunidade da Póvoa de Varzim e Vila do Conde

A doença de Andrade ou Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) é transmitida de forma autossómica dominante, e ameaça a vida do portador do gene pela deposição extracelular de uma proteína mutante, a Transtirretina (TTR), no sistema nervoso periférico. Considerada no grupo das amiloidoses, a PAF, foi definida como entidade nosológica após a investigação do médico Mário Corino de Andrade e tem como foco de origem a região litoral norte de Portugal, mais propriamente a zona piscatória da Póvoa de Varzim e Vila do Conde.

Após a publicação em 1952 do artigo original na revista *Brain*, e que define como doença “uma forma peculiar de neuropatia periférica”, a investigação sobre a PAF permitiu identificar a substância amiloide que, pela sua deposição de extracelular de fibrilas amiloides mais estáveis e insolúveis, e de produtos amorfos com ligação às proteínas plasmáticas induz a lesão nos tecidos e em última análise, a destruição da função do órgão (Adams, 2001; Z. C. Almeida, 2010; Hörnberg, 2004; Robinson-Papp & Shin, 2012; Sipe, 1992). Atualmente estão identificadas mais de 120 mutações no gene 18, responsável pela codificação da proteína TTR, mas sabemos que a mutação mais prevalente em Portugal é a Val30Met (Robinson-Papp & Shin, 2012; Sekijima et al., 2012; Lobato, 2004). Também sabemos que esta mutação apresenta pior prognóstico para os seus portadores, uma vez que surge com sintomas de maior gravidade, uma idade de apresentação dos sintomas mais precoce e um fenómeno de antecipação de sintomas dependente da relação entre o género do progenitor transmissor da mutação e dos seus descendentes.

A sintomatologia inicial nos portadores desta mutação surge entre os 25 e os 35 anos, com manifestações autonómicas e sensitivas periféricas. As alterações motoras surgem numa fase avançada da doença com uma evolução rápida, causadora de um nível de dependência elevado, num período estimado de 2 anos, sendo que a sobrevivência corresponde a cerca de 10 a 15 anos após sintomatologia inicial (Coelho et al., 1994; Adams, 2001; Robinson-Papp & Shin, 2012; Ando et al., 2013; Hou, Aguilar, & Small, 2007).

Os estudos desenvolvidos sobre as vivências com PAF têm-se centrado principalmente nos aspetos relacionados com o impacto do diagnóstico, a genética, os tratamentos, tais como o transplante de fígado ou o Tafamidis, bem como sobre a representação da doença, a avaliação do impacto psicológico dos testes genéticos pré-sintomáticos, a avaliação da qualidade de vida após o transplante de fígado (Drent, Graveland, Hazenberg, & Haagsma, 2009; Graceffa et al., 2009; Jonsén, Athlin, & Suhr, 1998, 2000a, 2000b; Lêdo, Leite, & Sequeiros, 2013; Leite, Paúl, & Sequeiros, 2002; Pinto, 2002). Também está demonstrado que a PAF, sendo uma doença hereditária, tem um impacto na dinâmica familiar e na vivência da comunidade (Martinho, Martins, & Angelo, 2012, 2013; Martinho et al., 2011; Á. Mendes, Sousa, Sequeiros, & Clarke, 2017; Oliveira, 2015; Paneque, 2008; C. Rodrigues, 2004; A. Santos, 2015).

A realidade de viver com PAF até ao início dos anos 90 do século passado era difícil e marcada por um grande sofrimento. A inexistência de um tratamento efetivo que travasse o curso natural da doença conduzia a pessoa com PAF, ao longo de diferentes estádios, à morte. O transplante de fígado foi realizado pela primeira vez na Suécia no início dos anos 90, e essa tentativa de atrasar o mecanismo de síntese hepática da TTR permitiu aumentar a qualidade de vida, e o tempo de vida das pessoas com PAF, mas não é isento de riscos (Holmgren et al., 1991, Mota & Novais, 2016). Mais recentemente, o Tafamidis foi introduzido em Portugal, após a investigação demonstrar que este fármaco retarda a progressão da amiloidogénese em consequência da estabilização do tetrâmero de TTR mutante, impedindo assim a sua dissociação em monómeros amiloidogénicos e intermediários tóxicos, mas sabemos que só é eficaz em 60% das pessoas que o tomam (Johnson, Connelly, Fearn, Powers, & Kelly, 2012; Bulawa et al., 2012).

O presente estudo teve como finalidade descrever o modo como as pessoas vivenciam a transição da sua condição de saúde/doença provocada pela doença neurodegenerativa hereditária. Sabendo que esta doença é causadora de incerteza e de dependência no

autocuidado numa fase de vida adulta ativa, pretendemos descrever a relação entre as representações sociais da doença, as crenças culturais e de saúde, a experiência prévia com a doença hereditária, e a mudança na abordagem terapêutica e determinar a sua influência nas vivências da PAF na perspetiva da pessoa portadora da mutação.

Com este conhecimento, pretendemos iniciar a procura por regularidades que configuram características que nos possam orientar para a elaboração de diagnósticos de enfermagem e de intervenções adequadas, elaborando uma proposta de modelo de acompanhamento de enfermagem na comunidade, para que se possa fornecer às pessoas com PAF cuidados centrados nos problemas por si identificados.

Orientado pela teoria das representações sociais (TRS), pela teoria das transições e pela teoria da incerteza na doença reconceptualizada (TIDR) existem algumas questões que se pretendeu responder neste estudo de investigação:

- Como é que a comunidade percebe a PAF e as pessoas com PAF?
- Como é que a experiência prévia e a familiaridade com a doença, as crenças culturais e de saúde, e as condições para a transição influenciam o modo como as pessoas vivem com PAF?
- Como a incerteza afeta a trajetória do ciclo vital das pessoas com PAF?
- Como é que as diferentes alternativas terapêuticas atuais influenciam o modo como as pessoas vivem com PAF?
- Quem são as autoridades credíveis e o suporte social das pessoas com PAF nesta comunidade?
- Existem situações críticas durante as quais as pessoas com PAF necessitam de provedores de estrutura, nomeadamente de profissionais de saúde?
- Qual o modelo de cuidados de enfermagem que poderá dar resposta às necessidades identificadas pelas pessoas com PAF na comunidade?

Atendendo às questões de investigação foram delineados os seguintes objetivos:

- Determinar as representações sociais da PAF na comunidade.
- Explicar como é entendida a herança genética e como esta se relaciona com as experiências culturais e intergeracionais sobre a doença das pessoas portadoras da mutação.

- Avaliar o modo como as pessoas com PAF percebem as alterações resultantes da evolução do prognóstico a que os tratamentos mais atuais conduzem.
- Predizer um modelo de acompanhamento de enfermagem dirigido às pessoas com PAF na comunidade.

Este documento está organizado em três partes articuladas entre si. Na primeira parte que corresponde ao enquadramento teórico e conceptual, apresentamos um capítulo que procura explicar o que é a doença de Andrade, o modo como foi identificada, os aspetos genéticos, a fisiopatologia, e os tratamentos disponíveis; em seguida, no segundo capítulo, apresentamos o resultado da revisão da literatura efetuada sobre o fenómeno, viver com PAF, e apresentaremos nos capítulos 3 e 4 o quadro conceptual e teórico que orientou o nosso percurso de investigação. Na segunda parte iremos descrever em profundidade o percurso metodológico adotado e a sua justificação. Na terceira parte, apresentamos os resultados obtidos, a sua análise e discussão em função dos objetivos do estudo e finalmente apresentamos as suas principais conclusões, limitações e implicações do estudo para a clínica e para a investigação em enfermagem.

PARTE I – ENQUADRAMENTO TEÓRICO E CONCEPTUAL

1. UMA DOENÇA DE ORIGEM PORTUGUESA: A DOENÇA DE ANDRADE

“In Póvoa de Varzim it is not unusual to see fishermen, once robust and full of vitality and now thin, weary and resigned-looking, walking slowly and bending their knees excessively to compensate for their foot-drop”
(C. Andrade, 1952)

A doença de Andrade ou Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) é transmitida de forma autossómica dominante, e ameaça a vida do portador do gene pela deposição extracelular de uma proteína mutante, a Transtirretina (TTR), no sistema nervoso periférico. Enquadrada num grupo com outras amiloidoses, a PAF foi definida como entidade clínica há cerca de 65 anos, após a investigação do médico Mário Corino de Andrade, na região piscatória do litoral norte de Portugal, principalmente nas localidades da Póvoa de Varzim, de Vila do Conde e de Barcelos, e sendo por esse motivo também conhecida como doença de Andrade.

1.1. CAMINHOS QUE SE CRUZAM: A PAF E CORINO DE ANDRADE

De acordo com a sua biografia, a 10 de junho de 1906, nasce em Moura, no distrito de Beja, Mário Corino da Costa Andrade (Barros, 2006). Inscreve-se em 1923, na Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa concluindo a sua formação em 1929. A influência do Professor António Flores irá notar-se nesta fase inicial do seu percurso profissional e é ele que lhe recomenda, após um ano de estágio no hospital de Santa Marta, um novo estágio de seis anos nos Hospitais Civis/Faculdade de Medicina de Estrasburgo com o médico neurologista Jean Alexander Barré (Barros, 2006; Villanueva, 2005). Dedicado ao estudo das meningites, Corino de Andrade é o primeiro estrangeiro a receber o prestigiado prémio Dejerine (Barros, 2006; Villanueva, 2005).

Em consequência deste prémio obtém um estágio clínico de neurologia e neuropatologia no Instituto Max Planck de Berlim, porém, ao fim de um ano, em 1938, Corino de Andrade regressa a Portugal devido à doença e ao falecimento do pai (Villanueva, 2005).

Apesar do currículo desenvolvido nos anos anteriores, não consegue regressar ao Hospital de Santa Marta, onde já tinha trabalhado durante a sua formação, uma vez que todos os lugares do serviço de neurologia, chefiado por Egas Moniz, já se encontravam ocupados. Este recomenda-lhe a ida para o Porto, onde não existiam neurologistas e esta era, ainda, uma área a explorar (Villanueva, 2005). Porém, mesmo aí encontra muitos entraves, pois a faculdade de Medicina do Porto não considera a neurologia uma área prioritária e nem possui um serviço dedicado a esta especialidade (Barros, 2006; Villanueva, 2005). Apesar do seu percurso profissional, aceita para seu suporte, da mãe e da irmã, um contrato com o Hospital de Alienados do Conde Ferreira ficando responsável pela organização da biblioteca (Barros, 2006).

Em 1939, assina um contrato não remunerado, de um ano, com a Santa Casa da Misericórdia do Porto, assumindo o lugar de neurologista no Hospital Geral de Santo António (HGSA)¹, criando uma consulta bissemanal desta especialidade numa sala emprestada (Barros, 2006). É nesse ano que observa, pela primeira vez, uma mulher da Póvoa de Varzim enviada pelo médico Américo Graça. Essa mulher de 37 anos, padecia de um quadro neurológico, digestivo e urológico particular, *uma forma peculiar de neuropatia periférica* (C. Andrade, 1952). Deslocando-se ao hospital desta localidade verifica que o quadro clínico atingia outras pessoas e famílias específicas da mesma área geográfica da doente inicial (C. Andrade, 1952; M. A. Silva, 2002). Percebe também, que embora não existindo como entidade clínica, era designada pelas pessoas que viviam nessa comunidade como a “*doença dos pezinhos*”, pois esse é o sintoma mais visível e que surge em consequência da perda de sensibilidade nas extremidades inferiores e da perda progressiva de capacidade motora.

Em 1940 criou o serviço de neurologia do HGSA que ainda hoje funciona e é um dos dois centros de referência do país para o acompanhamento de pessoas com PAF (*Despacho N.º 11297/2015 de 28 de Outubro do Ministério da Saúde*, 2015). Em 1943 é identificada, pela primeira vez, a substância amilóide em tecidos de cadáver, sendo um trabalho conjunto do HGSA, onde foi realizada a autópsia de uma pessoa com PAF e a Faculdade de Medicina de Lisboa onde foi realizado o estudo anatomopatológico (Barros, 2006).

Em 1951, apresenta o seu estudo sobre a paramiloidose publicamente e no regresso ao Porto, é preso pela Polícia Internacional e de Defesa do Estado (PIDE) acusado de

¹ Atualmente o Hospital Geral de Santo António (HGSA) e encontra-se integrado no Centro Hospitalar do Porto (CHP).

atividades subversivas e de ligações ao Partido Comunista (Barros, 2006; Villanueva, 2005; M. A. Silva, 2002). Durante este período conturbado, é a sua esposa, Gwen, professora de inglês, que traduz o manuscrito original com apoio técnico de João Alfredo Lobo Antunes, o que atrasa a publicação do artigo sobre a PAF (Barros, 2006). Em 1952 este é, finalmente, publicado na revista *Brain*, e que define como doença “*uma forma peculiar de neuropatia periférica*” após a observação e acompanhamento, no HGSA, de 64 casos pelo Dr. Corino de Andrade (C. Andrade, 1952)². Este artigo é, ainda nos dias de hoje, uma das referências mais citadas da literatura científica portuguesa (Barros, 2006). Nele, o autor já apresenta com precisão a idade de aparecimento dos primeiros sintomas e a sua progressão, bem como o prognóstico esperado. Nota que a doença atinge pessoas com diferentes profissões, com diferentes hábitos de vida, e de classes sociais distintas. Ressalta, porém, a relação familiar existente na maioria das pessoas observadas, sendo que 54 das 64 pessoas incluídas no estudo pertencem a 25 famílias não relacionadas dos concelhos da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde, ou concelhos limítrofes a estas duas localidades, pelo que se pode afirmar que a hipótese de hereditariedade era já, nessa altura, equacionada, pela relação apresentada entre o aparecimento da doença em núcleos familiares bem identificados e a localização geográfica circunscrita (C. Andrade, 1952). Para isso, Corino de Andrade, serviu-se da realização de árvores genealógicas e do estudo das relações familiares, bem como das narrativas de doentes acerca da doença nos seus ascendentes. No entanto, pela existência de alguns casos em que não se conhecia doença nos antecedentes familiares, e pela impossibilidade de diagnóstico genético não lhe é permitido relacionar com exatidão o fator de hereditariedade como causa principal da PAF (C. Andrade, 1952).

Atualmente em Portugal conhecem-se novos focos para além dos identificados no estudo inicial, com diferentes índices de prevalência, mas sabemos que esta se situa na Póvoa de Varzim e em Vila do Conde nos 163,12:100.000 habitantes e em Portugal Continental atinge cerca de 20,4:100.000 habitantes (Inês et al., 2015). Podemos afirmar, no entanto que, o seu diagnóstico pode ser difícil, nomeadamente quando não existe história familiar prévia de doença ou quando a pessoa vive fora destes focos (Coelho et al., 1994; Ando et al., 2013; Teixeira & Saraiva, 2013; A. Sousa, Coelho, Barros & Sequeiros, 1995). Também podemos afirmar que, no resto da Europa e do mundo, a sua prevalência estima-

² Existe a referência a um artigo publicado na revista Coimbra Médica em 1936, pelo Professor Rocha Brito descrevendo os primeiros casos clínicos observados na região da Figueira da Foz, referidos como de natureza familiar, porém a origem da patologia ficou por esclarecer e o Dr. Rocha Pinto dirigiu a sua investigação para as amiloidoses primárias e secundárias, abandonando a investigação sobre esta enigmática doença (F. A. G. Ferreira 1990)

se em 1:100.000 mil indivíduos, o que a torna uma doença rara (Ando et al., 2013; Teixeira & Saraiva, 2013).

A importância dos concelhos da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde como focos de origem da doença é expressa pelo facto de, até 1992, 424 (35%) dos 1224 doentes registados no Centro de Estudos da Paramiloidose (CEP) do CHP pertenciam a 140 famílias desta área geográfica, sendo que, na Póvoa de Varzim estavam identificadas 99 famílias e 330 doentes, e em Vila do Conde estavam identificada 41 famílias e 94 doentes (Lobato, 2004; A. Sousa, 1995). Estes dados mantêm a sua atualidade quanto à importância relativa dos concelhos de origem, mas o número total de doentes em todo o país aumentou progressivamente desde então, sendo que em 2004, Luísa Lobato estimava que cerca de 50 novos casos eram diagnosticados por ano (Lobato, 2004), mas Inês e colegas (2015), ressaltam que a incidência anual nos dois centros de referência para o diagnóstico situa-se nos 0,64:100.000 para portadores sintomáticos e 0,76:100.000 para portadores assintomáticos. Conhecem-se novas famílias, sem ligação às anteriormente conhecidas, e novos doentes foram registados com origem fora dos locais de maior incidência, tanto no norte do país, como nas Beiras e na Estremadura (Lobato, 2004). A migração de população para a área de Lisboa, particularmente aquela com origem nas Beiras, fez crescer o número de doentes no sul do País (Lobato, 2004). Em setembro de 2014, através de uma comunicação pessoal, a Dra. Teresa Coelho informou que se encontravam inscritos, no CEP, 118 pessoas do concelho da Póvoa de Varzim em diferentes estádios da doença, sendo que destes, 8 se encontravam com tratamento de suporte por apresentarem doença em estágio avançado, 84 foram transplantados e 20 encontravam-se a realizar tratamento com Tafamidis. Neste concelho existem ainda 32 portadores assintomáticos e 9 pessoas com sintomas iniciais e sem decisão quanto ao tratamento. No concelho de Vila do Conde encontravam-se 97 pessoas com sintomas de doença, sendo que destas, 4 realizam tratamento de suporte por apresentarem estágio avançado de doença, 67 pessoas são transplantadas e 26 encontravam-se a realizar tratamento com Tafamidis. Neste concelho, habitavam também 20 portadores assintomáticos e 2 doentes com sintomas em início sem decisão de tratamento.

Embora o Professor Corino de Andrade tenha definido o quadro clínico que ainda hoje nos permite avaliar e identificar uma pessoa com PAF, a designação de familiar foi atribuída pelo neurologista brasileiro António Rodrigues de Mello, que se dedicou ao estudo do foco brasileiro de PAF (Gomes, Freitas, and Cavalcanti, 2010). Após a

publicação do estudo inicial, foram identificados focos da doença no Brasil nos anos cinquenta, no Japão nos anos sessenta e na Suécia nos anos setenta (Araki et al. 1968; Andersson 1976; Azevedo et al. 1975; Julião & Mignone 1955). Atualmente conhecem-se focos da doença na América do Sul, em Espanha, e até na China ou em Chipre. No entanto, existem dúvidas sobre uma possível origem comum da mutação e da doença nestes focos distintos.

Os estudos moleculares dizem-nos que a mutação da TTR mais prevalente em Portugal e na Suécia, a Val30Met, apareceu mais cedo na população portuguesa do que na população sueca (Zaros et al., 2008; Soares et al., 2004), porque, o haplótipo partilhado é mais longo nos portadores suecos do que nos portadores portugueses, o que sugere uma introdução mais recente da mutação nos portadores desse país (Zaros et al., 2008). Apesar desta diferença, existem marcadores comuns entre os suecos, os portugueses e os brasileiros, no entanto, não há evidência de uma origem portuguesa comum, uma vez que, por um lado, isso implicaria um antecedente comum há mil gerações atrás, e por outro lado, existem diferentes expressões fenotípicas da doença entre as duas populações, nomeadamente a idade de início mais tardia nos suecos do que nos portugueses (Zaros et al., 2008). Os estudos genéticos realizados determinam que o mais recente antepassado comum viveu entre os 750 e os 650 anos atrás na população portuguesa e brasileira portadora da mutação, demonstrando que, a doença foi introduzida no Brasil pelos Portugueses durante os Descobrimentos e pelos fluxos migratórios que desde aí ocorreram (Morais, 2004; Zaros et al., 2008).

No entanto, o legado do Professor Corino de Andrade é mais abrangente, e em 1962 dedicou-se à instalação do Serviço de Reanimação Respiratória, atualmente conhecido como Serviço de Cuidados Intensivos 1, no HGSA (Guerra, 1983; Barros, 2006; Villanueva, 2005). Em 1967, criou a primeira unidade de Traumatologia Crânio-Encefálica (TCE) de Portugal, no mesmo hospital e organizou o colóquio *Conceito de morte à luz das técnicas modernas de reanimação*, promovendo a discussão científica sobre as questões éticas da reanimação e da morte cerebral, alterando paradigmas assistenciais, uma vez que, era defensor da legalização do conceito de morte cerebral³ e especulava já sobre os desafios face à transplantação de tecidos e órgãos (Guerra, 1983; Barros, 2006). Assume, em 1972, a direção do CEP, que, na altura, se encontrava na

³ O conceito de morte cerebral só será legal em 1980 em 43 estados norte-americanos e em Portugal a sua regulamentação data de 1994 (Ordem dos Médicos, 1994).

alçada do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (Barros, 2006; Ferreira, 1990)⁴. O Professor Corino de Andrade integrou, igualmente, a comissão instaladora do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e, após a sua reforma do HGSA, em 1976, obteve o título de Professor Catedrático e iniciou, com Paula Coutinho, a investigação sobre a Doença de Machado-Joseph (Barros, 2006). Dois anos após, Paulo Pinho Costa, Fernanda Bravo e Arlinda Figueira identificam a pré-albumina associada à PAF e é criado o serviço de doenças neurológicas do HGSA (P. P. Costa, Figueira, & Bravo, 1978). Em 1979, Corino de Andrade cria e torna-se o sócio n.º 1 da Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP) (Barros, 2006).

Como já referimos, em 1978 foi descoberta a substância responsável pela doença, designada por pré-albumina, e que é constituinte do depósito de fibrilas amilóides (P. P. Costa, Figueira, & Bravo 1978). Esta tomou essa designação inicial devido à sua separação próxima da albumina sérica durante a eletroforese, porém, em 1984, Maria João Saraiva e a equipa de Shukuro Araki identificaram uma mutação que originava uma proteína de TTR anormal comum em pessoas com PAF portuguesas e japonesas (Saraiva, Birken, Costa, & Goodman, 1984; Nakazato et al. 1984), sendo que em 1985, é identificado o biomarcador para a mutação (Saraiva, Costa, & Goodman, 1985). A partir desta altura abriu-se caminho para o diagnóstico genético pré-sintomático, para o diagnóstico genético pré-natal, mas também para as diferentes terapêuticas que atualmente se encontram disponíveis e em investigação.

1.2. AMILOIDOSE E AMILOIDOGÉNESE

As amiloidoses familiares representam um conjunto de síndromes genéticos heterogéneos, nos quais se inclui a PAF (Saraiva et al., 1984), que é considerada uma doença conformacional (Z. C. Almeida, 2010). Este grupo de doenças caracteriza-se pela perda da estrutura natural de uma proteína solúvel acompanhada da deposição de extracelular de fibrilas amilóides mais estáveis e insolúveis, e de produtos amorfos com ligação às proteínas plasmáticas (Adams, 2001; Z. C. Almeida, 2010; Robinson-Papp & Shin, 2012; Sipe, 1992). A acumulação destas fibrilas no espaço extracelular conduz a danos nos tecidos e em última análise, a destruição da função do órgão (Hörnberg, 2004).

⁴ Atualmente no Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge existe um departamento de Genética Humana, sendo que um dos âmbitos de funcionamento é o Registo Português de Paramiloidose (*Despacho N.º 8812/2011 de 4 de Julho Do Ministério Da Saúde* 2011)

A origem do termo amilóide remonta à experiência de Virchow, em 1854, que revelou que estes depósitos reagiam com a iodina e o ácido sulfúrico, da mesma forma que o amido (Sipe & Cohen, 2000). Em 1859, Friedreich e Kekule demonstraram que estes depósitos afinal eram compostos complexos de proteínas, porém a utilização do termo amilóide manteve-se até aos dias de hoje (Sipe & Cohen, 2000). Atualmente encontram-se mais de trinta proteínas identificadas como componentes das fibrilas amilóides com interferência em quadros clínicos diversos (Robinson-Papp & Shin, 2012; Planté-Bordeneuve & Said, 2011). As fibrilas encontradas nos depósitos amilóides são estruturas rígidas que se ligam ao vermelho congo, apresentando uma cor verde à luz polarizada. Isoladas e analisadas por difração de raios X apresentam um padrão específico em folha (Sipe et al., 2010).

Estas doenças pertencem a um grupo definido mais amplo denominado de doenças da agregação de proteínas. Este grupo inclui doenças caracterizadas por agregados amilóides intracelulares, onde se incluem doenças como a esclerose lateral amiotrófica familiar, a doença de Huntington e a doença de Parkinson (Hörnberg, 2004). As patologias relacionadas com a amilóide podem ser classificadas segundo a localização dos depósitos amilóides no corpo humano por amiloidoses sistémicas, em que os depósitos são encontrados em diversos órgãos, e por amiloidoses localizadas, no caso em que os depósitos são confinados apenas a um órgão ou tecido específico (Knowles, Vendruscolo, & Dobson, 2014; Chiti & Dobson, 2006). Deste modo, as manifestações clínicas dependem do local onde estas fibrilas se depositam, da idade de início, da intensidade dos sintomas e do tempo de progressão da doença (Adams, 2001). As amiloidoses estão na base de doenças diversas com um enorme impacto social e para as quais não existe ainda um tratamento efetivo, tal como a doença de Alzheimer, as encefalopatias espongiformes associadas a príões, a neuropatia diabética e, naturalmente a PAF (Adams, 2001).

A doença de Alzheimer caracteriza-se pela deposição destes agregados no córtex cerebral causando a morte de neurónios e a perda de sinapses e distingue-se da PAF pela deposição das fibrilas ocorrer de forma localizada (Robinson-Papp & Shin, 2012). A PAF pertence ao grupo das amiloidoses sistémicas, pois os seus depósitos atingem diversos órgãos em todo o organismo (Adams, 2001). No subgrupo das amiloidoses hereditárias, esta doença caracteriza-se, como já atrás referimos, pela mutação da proteína TTR, e por ter sido a primeira a ser identificada, é por vezes designada por PAF tipo I ou do tipo Português e ainda por doença de Andrade (Planté-Bordeneuve & Said, 2011). Porém, atualmente foram identificadas diferentes mutações da TTR que originam a mesma doença com

diferentes sintomas, idades de início e órgãos alvo atingidos pelo que essa designação foi alterada (Planté-Bordeneuve et al., 2013). A nomenclatura mais atual das amiloidoses baseia-se na natureza química das fibras proteicas (Sipe, 1992; Sipe & Cohen, 2000; Sipe et al., 2010; Westermark et al., 2007). Neste caso, a PAF é designada por A de amilóide, tal como em todas as doenças deste grupo. Seguidamente, é acrescentada a abreviatura do sufixo do precursor da proteína isolada nos depósitos amilóides, sendo que, no caso da PAF, esta é a TTR, assim a designação é ATTR (Sipe et al., 2010; Westermark et al., 2007). As variantes das mutações da ATTR acrescentam à designação a mutação em causa, assim sendo, a designação mais atual da PAF descoberta por Corino de Andrade, ou doença de Andrade é ATTR Val30Met (Sipe et al., 2010; Westermark et al., 2007). Essa é a mutação mais prevalente em Portugal e nos casos de fenótipo neurológico (Sipe et al., 2010; Westermark et al., 2007; Trivella et al., 2010; Planté-Bordeneuve et al., 2013).

A TTR é uma das 26 proteínas conhecidas que causam doenças amilóides, e é uma proteína não-glicosilada com função de transporte, que está presente no plasma e no líquido cefalorraquidiano, sendo uma das três proteínas de ligação a hormonas encontradas no sangue de vertebrados (Cody & Wojtczak, 2009; Teixeira & Saraiva, 2013; Sekijima et al., 2005; Hamilton & Benson, 2001). É sintetizada no fígado, na retina e nos plexos coroídeos e não ultrapassa a membrana hematoencefálica (Teixeira & Saraiva, 2013; Hamilton & Benson, 2001). Tem uma semivida estimada de 1,5 a 2,5 dias, sendo excretada pelos rins para onde é transportada através do plasma (Hamilton & Benson, 2001; Hörnberg, 2004). A concentração plasmática desta proteína vai aumentando desde o nascimento, estimando-se no adulto em 0,20 mg/ml, mas decresce a partir dos cinquenta anos (Trivella et al., 2010; Hamilton & Benson, 2001; Hörnberg, 2004). Nos doentes com PAF os valores séricos desta proteína encontram-se mais baixos do que este valor de referência, porém, uma diminuição deste valor também pode ser encontrada durante a fase aguda de uma lesão, em condições de má nutrição ou de inflamação crónica (Hamilton & Benson, 2001; Hörnberg, 2004).

Nos seres humanos, é uma molécula, que em condições normais, apresenta uma estrutura homotetramérica, em que cada unidade do tetrâmero é composta por 127 aminoácidos (Saraiva et al., 1984; Cody & Wojtczak, 2009; Hamilton & Benson, 2001; Saraiva, 2003; Hörnberg, 2004). Cerca de 45% destes aminoácidos organizam-se em folhas β ligados

por pontes conferindo à proteína um aspeto de barril com 16 folhas (Hamilton & Benson, 2001).

Entre estas folhas ocorrem ligações de hidrogénio formando fortes dímeros, e é através dessas ligações e de fracas interações hidrófobas e hidrofílicas, que estes dímeros se agrupam apresentando a estrutura tetramérica (Eneqvist et al., 2000; Hamilton & Benson, 2001). Este facto sugere que a maior estabilidade da molécula ocorre na forma de dímero.

Embora inicialmente tivesse sido denominada de pré-albumina, o nome Transtirretina, bem como a sigla TTR revelam a sua função biológica, o transporte de tiroxina e retinol no plasma e líquido cefalorraquidiano (Hörnberg, 2004). É a principal proteína responsável pelo transporte da tiroxina (T4), através de duas ligações hidrofóbicas formadas pelos quatro monómeros na cavidade central (Sebastião, Lamzin, Saraiva & Damas, 2001; Foss, Kelker, Wiseman, Wilson, & Kelly, 2005; Hörnberg, 2004). No plasma transporta cerca de 10 a 20% de T4, mas no líquido cefalorraquidiano é o seu único transportador (Trivella et al., 2010; Liz, Mar, Franquinho, & Sousa, 2010; Raghu & Sivakumar, 2004). Na ATTR Val30Met a substituição de aminoácidos altera a afinidade para ligação a T4, por alteração da conformação da molécula afetando a interação entre os monómeros (Hamilton & Benson, 2001).

O retinol é a forma ativa da vitamina A, sendo transportado no plasma pela proteína transportadora do retinol (PTR), através da formação, no retículo endoplasmático dos hepatócitos, de um complexo entre a TTR e ela (Monaco, 2000, 2002).

Esta associação impede que o retinol seja filtrado pelos glomérulos, facilitando a sua solubilização e entrega nos órgãos alvo (Hou, Aguilar, & Small, 2007; Monaco, 2000, 2002). O número de locais de ligações entre a TTR e a PTR ainda não é consensual, estima-se entre 1 e 4 ligações em modelos *in vitro*, porém *in vivo*, a razão de ligação sugerida é de 1:1 pela concentração limitada de PTR comparada com a de TTR (Monaco, 2000, 2002). Existem outras funções da TTR que ainda se encontram a ser investigadas, e que revelam outros dados sobre a sua importância biológica, nomeadamente na interação com recetores de membrana celular, a ligação com outras moléculas e relação com patologias psiquiátricas, com a memória e o envelhecimento cerebral (Liz et al., 2010; Raghu & Sivakumar, 2004; Brouillette & Quirion, 2008).

Sabe-se que esta proteína tem um papel importante ao nível do metabolismo e é sensível à desnutrição (Hamilton & Benson, 2001; Hörnberg, 2004). As condições que conduzem a um aumento da perda de azoto, nomeadamente o hipercatabolismo, diminuição da

ingestão proteica, ou síndromes inflamatórias alteram a concentração sérica de TTR (Raghu & Sivakumar, 2004). Nota-se que a síntese de TTR já se encontra presente em organismos ancestrais demonstrada pela sua presença nos peixes e nas aves, o que revela a sua importância primordial no desenvolvimento dos organismos e da vida.

Cada proteína, após a sua formação no ribossoma apresenta uma estrutura tridimensional única e específica, de modo a desempenhar a sua função biológica (Z. C. Almeida, 2010; M. R. Almeida & Saraiva, 2012). A alteração dessa estrutura ou a sua incapacidade em a manter irá acarretar uma doença, é neste sentido que, as mutações induzem mudanças na estabilidade do tetrâmero da TTR provocando o seu desenrolamento e uma nova agregação em fibrilas amilóides. A formação de fibrilas amiloidogénicas resulta de um processo que ocorre *in vivo* no qual proteínas humanas solúveis e funcionais transformam-se numa estrutura quaternária insolúvel (Kelly, 1997). Essas fibrilas depositam-se preferencialmente no tecido nervoso, com exceção do tecido cerebral e hepático acarretando consequências para os portadores da mutação no caso da ATTR (M. M. Sousa & Saraiva, 2003). As fibrilas resultantes deste processo são resistentes à digestão proteolítica e à solubilização, dificultando a determinação da sua composição bioquímica (Hamilton & Benson, 2001). Os mecanismos que conduzem ao fenómeno de deposição e aos efeitos tóxicos da amiloidogénese ainda não se encontram totalmente desvendados, alguns estudos sugerem que são as mutações a alterar a estabilidade da estrutura da TTR, conduzindo a mudanças na conformação do tetrâmero, porém, também se sabe que, a alteração de condições como o pH, a temperatura, concentração de proteínas ou até mesmo as forças iónicas podem desestabilizar a molécula e induzir a amiloidogénese (Hou, Aguilar, & Small, 2007; Sebastião et al., 2001; Kelly, 1997; M. M. Sousa & Saraiva, 2003; Palaninathan, Mohamedmohaideen, Snee, Kelly & Sacchettini, 2008).

Os estudos de diagnóstico realizados através biópsia do nervo sural de portadores assintomáticos da mutação ATTR Val30Met e portadores sintomáticos em diferentes estádios de doença, demonstram que a deposição no sistema nervoso de compostos não-fibrilares ou protofibrilas é anterior à desmielinização dos axónios, logo, ocorre em estádios iniciais da doença (M. M. Sousa et al., 2001; Fändrich, 2012). Isto demonstra que, antes da deposição das fibrilas amilóides já existe citotoxicidade induzida por depósitos não fibrilares, o que nos indica que o stress neuronal ocorre em fases muito iniciais e precoces e que vai aumentando com o decorrer do tempo (M. M. Sousa et al.,

2001; Fändrich, 2012; Lashuel, Wurth, Woo, & Kelly, 1999). Pensando ao nível energético das moléculas, as fibrilas amilóides desenroladas são mais estáveis do que os seus precursores naturais, ou *wild type* (Sekijima et al., 2005; Foss et al., 2005). Assim, o processo de amiloidogénese exige uma determinada concentração sérica de TTR para se iniciar (Sekijima et al., 2005). Este fenómeno é evidente nos portadores heterozigóticos da mutação Val30Met associada com a mutação Thr119Met, onde existe um mecanismo de proteção do portador quanto ao desenvolvimento de sintomatologia (Foss et al., 2005). Mas é igualmente evidente, no facto de que, após o transplante hepático, os valores séricos de TTR Val30Met diminuírem cerca de 95% e não se verificarem novos depósitos amilóides no *follow up* (Sekijima et al., 2005; Fleming, Nunes, & Sousa, 2009).

1.3. ASPETOS GENÉTICOS DA PAF

A TTR *wild type* circulante é solúvel nos tecidos, contudo, quando ocorrem determinadas mutações, que alteram a sua estrutura, como já anteriormente expusemos, a proteína forma fibras insolúveis e complexos amorfos altamente estáveis de amiloide nos tecidos (Tsuchiya-Suzuki, Yazaki, Kametani, Sekijima, & Ikeda, 2011; Sekijima, 2015). O gene responsável pela codificação desta proteína localiza-se no braço longo do gene 18 (18q11.2-q12.1) e é constituído por 4 exões com 200 nucleótidos cada um (Robinson-Papp & Shin 2012; Sekijima et al., 2012; Lobato, 2004) sendo que, a proteína TTR é codificada por uma simples cópia genética (Costelha, 2011). O exão 1 codifica um peptídeo sinal com 20 resíduos e os 3 primeiros aminoácidos da proteína; o exão 2 codifica os resíduos 4 a 47; o exão 3 os resíduos 48 a 92; e o exão 4 os resíduos 93 a 127 (Lobato 2004). As substituições localizam-se entre o resíduo do aminoácido 10 até ao resíduo 122 e, não há mutações conhecidas no exão 1 (Lobato, 2004). Encontram-se, no entanto identificadas mais de 120 mutações neste gene, sendo que nem todas são amiloidogénicas e algumas até apresentam carácter protetor do seu portador, no entanto, todas essas mutações envolvem um aminoácido, e são resultantes da substituição de um único nucleótido na região codificante, exceto uma que deriva da deleção de um codão (Lobato, 2004; Ando et al., 2013).

A substituição, neste gene, de um único nucleótido de adenina por um nucleótido de guanina, na posição 30, leva a que seja codificado o aminoácido metionina (Met) em vez de valina (Val), o que vai originar uma proteína com características e estabilidade diferentes, no caso da mutação Val30Met (Saraiva et al., 1984; Ando et al., 2013;

Sekijima et al., 2012). Por exemplo, a substituição de uma leucina (Leu) por uma prolina (Pro) na posição 55 origina a mutação Leu55Pro considerada a mais agressiva das mutações (Lashuel et al., 1999). Esta mutação expressa-se pelo início da segunda década de vida do seu portador e a morte ocorre antes dos trinta e oito anos (Lashuel et al., 1999). Porém, a substituição do aminoácido Treonina (Thr) na posição 119 pelo aminoácido Metionina (Met), provoca uma mutação não amiloidogénica, e que apresenta um tetrâmero mais estável (Sebastião et al., 2001; Palhano, Leme, Busnardo & Foguel, 2009). Os portadores da dupla mutação Thr119Met e Val30Met apresentam uma evolução mais benigna da doença do que os portadores da mutação Val30Met simples, com tendo uma idade de início mais tardia e uma evolução mais lenta da sintomatologia (Steward, Armen, & Daggett, 2008). Através da análise da estrutura dos resíduos amilóides, os estudos realizados revelam que os monómeros de Thr119Met suprimem a formação de protofilamentos e folhas α , alterando a conformação em torno dos resíduos e diminuindo a sua toxicidade (Steward, Armen, & Daggett, 2008).

Em termos de hereditariedade, a mutação é transmitida de uma forma autossómica dominante, de acordo com as leis de genética mendeliana (Griffiths et al., 2006; Cummings, 2006). Isto implica que a mutação num dos alelos é suficiente para a expressão patogénica do fenótipo (Griffiths et al., 2006; Cummings, 2006). Mas também acarreta como consequência que, se o progenitor for portador heterozigótico, isto é, apenas um dos elementos do par do cromossoma apresentar a mutação, a probabilidade de um filho ser também portador da mutação é de 50%. Como é dominante, se os indivíduos forem homozigóticos, isto é, tiverem os dois elementos do par do cromossoma 18 com a mutação, têm 100% de probabilidade de transmitir a doença aos seus descendentes (Griffiths et al., 2006; Cummings, 2006). No entanto, o facto de um indivíduo ser homo ou heterozigótico parece não agravar o seu prognóstico, havendo até casos de portadores homozigóticos assintomáticos, nomeadamente quando associadas outras mutações que já referimos anteriormente (M. M. Sousa & Saraiva, 2003; Holmgren et al., 2005).

A penetração de um gene é uma medida que permite estimar, numa dada população, a qual a proporção de portadores de um determinado genótipo que possuem a expressão dessa doença no fenótipo (Cooper et al., 2013; Planté-Bordeneuve et al., 2003). No caso da PAF, os estudos visam verificar a existência de uma diferença na penetração do gene de acordo com a origem paterna ou materna da mutação. No entanto, estes não revelam

diferenças significativas associadas ao progenitor de origem da mutação, uma vez que, não foram encontradas diferenças estatísticas no número de progenitores transmissores, logo a probabilidade de transmissão do gene mutado é a mesma, independentemente do progenitor transmissor (Bonaïti, Alarcon, Bonaïti-Pellié, & Planté-Bordeneuve, 2009; A. Sousa et al., 1995; Saporta, Planté-Bordeneuve, Misrahi, & Cruz, 2009). No entanto, existe um fenómeno de antecipação da idade de início de sintomas que se relaciona com o progenitor de origem, nomeadamente no caso da díade mãe-filho, com uma antecipação do início dos sintomas, mais rápida progressão da doença e piores indicadores de prognóstico nos descendentes do género masculino (K. Yamamoto et al. 1998; Lemos et al. 2014).

1.4. DO APARECIMENTO DE SINTOMAS AO DIAGNÓSTICO

A PAF é uma doença neurodegenerativa, hereditária, autossómica dominante, que se caracteriza pelo início tardio de uma neuropatia sensitivo-motora autonómica progressiva, consumptiva e fatal (Coelho et al., 1994; Adams, 2001; Robinson-Papp & Shin, 2012; Ando et al., 2013; Hou, Aguilar, & Small, 2007). Define-se pela deposição extracelular, ao longo do sistema nervoso periférico, de fibras proteicas amilóides insolúveis e compostos amorfos (P. P. Costa, Figueira, & Bravo, 1978; Saraiva et al., 1984; M. M. Sousa et al., 2001). Esta deposição vai causando uma progressão sintomática ascendente, por mecanismo de *dying back*, em que a degenerescência axonal ocorre na direção distal-proximal (Said, 2003). Este processo traduz-se por uma perda sensitiva que se inicia pelos pés, acompanhada, em alguns casos, pelo aparecimento de dor nos membros inferiores, em alguns casos e, contrastando com a perda de sensibilidade térmica e algica que surge noutros (Said, 2003).

O início da doença é geralmente insidioso, embora em alguns casos pareça ser súbito. A pessoa relaciona, por vezes, o início dos sintomas com um acontecimento relevante na sua vida, tal como a morte de um familiar ou um traumatismo (Lobato, 2004). A doença pode apresentar-se como um sintoma isolado ou por várias queixas simultâneas de intensidade variável e ocorre entre a segunda e a quinta década de vida, existindo, porém, casos de início mais tardio (Planté-Bordeneuve & Said, 2011; Conceição & Carvalho, 2007), ainda existem portadores da doença com história familiar desconhecida, que no

momento do diagnóstico se denominam de probandos (Coelho et al. 1994; Conceição & Carvalho, 2007; Rudolph, Kurz, & Farbu, 2008; Cappellari et al., 2011). A generalidade dos estudos realizados com probandos revela que estes portadores apresentam um início mais tardio de aparecimento de sintomas e uma evolução mais lenta da doença (Hellman et al., 2008; Coelho et al., 1994; Bonaïti et al., 2009; Conceição & Carvalho, 2007; Cappellari et al., 2011). Este facto pode dever-se a uma penetração fraca da doença na família, ausência de diagnóstico em gerações anteriores, ou ao falecimento precoce do progenitor transmissor por outras causas, ou ainda, porque há alguns anos, em casos de início tardio de sintomas, a PAF não era considerada como diagnóstico (Conceição & Carvalho, 2007; Cappellari et al., 2011; Rudolph, Kurz, & Farbu, 2008).

A apresentação de sintomas tipo *dying back*, com alterações sensitivas progressivas, e consequente disfunção autonómica e motora, revelam a deposição de fibrilhas amilóides do sistema nervoso periférico autónomo (C. Andrade, 1952; Robinson-Papp & Shin, 2012; Ando et al. 2013; Planté-Bordeneuve & Said, 2011). Através da biopsia do nervo sural é possível verificar a deposição endoneural destes depósitos, que provoca a neurodegeneração e a destruição dos axónios (M. M. Sousa & Saraiva, 2003). Essa degeneração axonal apresenta uma progressão distal-proximal, afetando fibras mielinizadas de pequeno diâmetro e não-mielinizadas, causando parestesias, disestesias, ou hiperalgesias nas extremidades inferiores (C. Andrade, 1952; Azevedo et al., 1975; Planté-Bordeneuve & Said, 2011). Os mecanismos de destruição podem ser causados por destruição dos neurónios simpáticos e sensitivos, ou por compressão dos tecidos nervosos por depósitos, e por isquemia secundária à acumulação perivascular de amiloide (M. M. Sousa & Saraiva, 2003; Fleming, Nunes, & Sousa, 2009). Estes processos conduzem à ativação de mecanismos pró-inflamatórios, induzindo aos nervos a um *stress* oxidativo o que origina a apoptose neuronal e subsequente neurodegeneração (Planté-Bordeneuve & Said, 2011; Fleming, Nunes, & Sousa, 2009).

A perda de sensação vai gradualmente atingindo os membros superiores, a partir das mãos em sentido centrípeto, atingindo o tronco (Said, 2003; Planté-Bordeneuve & Said, 2011; Ando et al., 2013). Simultaneamente surgem alterações gastrointestinais, oculares, cardíacas e renais, nomeadamente alterações do trânsito com aumento de volume e frequência das dejeções, opacidade do vítreo, cardiomiopatia e alterações da condução elétrica (Ando et al., 2013; Holmgren et al., 2005; Wixner et al. 2014; Suhr, Lindqvist, Olofsson, Waldenström, & Backman, 2006). Secundariamente instala-se um quadro de dependência neuropática acompanhado de um défice motor que conduz a um grau de

dependência elevado para as atividades de vida diária, com quadro de incontinência fecal e urinário causado por alterações esfinterianas (Said, 2003; Ando et al., 2013; Holmgren et al., 2005).

A progressão de sintomas é contínua conduzindo a uma irreversível deterioração da função neurológica (Planté-Bordeneuve & Said, 2011; Said, 2003; Ando, Nakamura, & Araki, 2005). O aparecimento de sintomas pode ser variado, mas o mais frequente é a síndrome neurológica clássica descrita por Andrade no seu artigo original (C. Andrade, 1952). Em casos mais raros podem surgir manifestações iniciais mais localizadas, tais como a síndrome do canal cárpico, hipotensão ortostática ou disfunção erétil resultantes da disfunção autonómica (Planté-Bordeneuve & Said, 2011).

Nas pessoas que apresentam a idade de início mais tardia é frequente a doença manifestar-se pela presença de dor neuropática, como podemos observar no resumo das particularidades apresentado na tabela 1 (Rudolph, Kurz, & Farbu, 2008; Conceição & Carvalho, 2007).

Tabela 1 Particularidades da FAP de início precoce e de início tardio e o seu curso natural

	PAF (ATTR Val30Met) de início precoce	PAF (ATTR Val30Met) de início tardio
Idade de início	< 50 anos	>50 anos
País	Portugal, Japão, Brasil	Suécia, França, Reino Unido, Itália, Japão
História familiar prévia	94%	48%
Apresentação clínica inicial:		
Neuropatia periférica	57%	81%
Neuropatia autonómica	48%	10%
Perda de peso	5%	0
Perda da capacidade de deambulação	>5,6 anos	3 anos
Alterações cardíacas	Distúrbios de condução progressivos	Cardiomiopatia restritiva Insuficiência cardíaca
Sobrevivência	11 anos	7,3 anos
Causas de morte	Caquexia Infeções	Insuficiência cardíaca Morte súbita Caquexia Infeções

Nota: Adaptado de Adams, D. (2013). Recent advances in the treatment of familial amyloid polyneuropathy. *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*, 6(2), 129–39. doi: 10.1177/1756285612470192

A expectativa de vida para as pessoas, no foco de origem da doença de Andrade, quando a doença segue o seu curso natural é de cerca de onze anos após o início dos sintomas, sendo as causas de morte: a desnutrição e caquexia causadas pela diarreia constante e pela incontinência e as infeções associadas (Ando et al., 2013; Planté-Bordeneuve & Said, 2011; Holmgren et al., 2005; Ando, Nakamura, & Araki, 2005; Adams, 2013).

Os primeiros critérios de diagnóstico foram definidos por Corino de Andrade e até ao aparecimento da possibilidade de diagnóstico molecular e genético foram considerados como *golden standard* (C. Andrade, 1952). Como já afirmamos, a TTR migra à frente da albumina na eletroforese, pelo que permite a deteção de mutações no soro. Este diagnóstico molecular pode ser realizado recorrendo à metodologia dimensional, ou através do recurso a anticorpos monoclonais específicos anti-TTR, ou ainda pela espectrometria de massa após a imunoprecipitação com anticorpos policlonais anti-TTR (Lobato, 2004).

Por ser composta por 4 exões e fundamentalmente codificada por 3, existe uma facilidade para a realização da análise genética. Este novo meio de diagnóstico permite realizar o diagnóstico diferencial entre diferentes neuropatias, confirmando, não só a presença da mutação, mas, igualmente a realização do diagnóstico genético pré-sintomático (Ando et al., 2013). No entanto, a expectativa e o entusiasmo na sua utilização conduziu igualmente a erros, testando todos os probandos apenas para a mutação conhecida, e subdiagnosticando portadores de mutações diferentes (G. da Costa et al., 2011; I. L. Alves, Altland, Almeida, Winter, & Saraiva, 1997). O teste bioquímico inicial que detetava a proteína mutante no soro consistia no tratamento da amostra com brometo de cianogénio, que ataca os resíduos de metionina, expondo a porção característica da TTR, através de fracionamento electroforético e *Western Blotting* (Saraiva et al., 1984). Existem, no entanto, atualmente outros métodos, apropriados para análises de grandes séries com baixo custo, nomeadamente a deteção imunoenzimática (ELISA) e a focagem isoeletrica, pelo que atualmente este teste foi substituído pelo estudo genético das mutações. A introdução das técnicas de PCR, no final dos anos 80, veio facilitar a identificação de mutações diretamente a partir do ADN, sendo que uma das suas grandes vantagens consiste na possibilidade de generalizar o estudo a outras mutações da TTR (Adams et al., 2016; Hawkins et al., 2015).

As técnicas de imagem permitem-nos avaliar, através de métodos quantitativos a extensão dos depósitos de amiloide, auxiliam o diagnóstico precoce, e podem determinar a resposta a um tratamento de modo não invasivo, nomeadamente a cintigrafia que pode evidenciar depósitos de amiloide em diferentes tecidos, com exceção do rim e fígado, uma vez que, nestes dois órgãos não é possível diferenciar os depósitos patológicos de captação dos produtos de excreção fisiológica (Lobato, 2004). A avaliação neurofisiológica permite uma grande precisão no diagnóstico dos territórios envolvidos e maior segurança no diagnóstico em fases mais precoces da doença de Andrade.

As alterações da sensibilidade, como as disestesias e a hipostesia nas extremidades distais dos membros inferiores, são geralmente os sintomas mais frequentes e precoces, só posteriormente se instala a perda de sensibilidade (Hawkins et al., 2015). As dores nos membros inferiores são difusas e agravam-se com a marcha prolongada e a perturbação da sensibilidade térmica inicia-se geralmente no hálux (Ando et al., 2013).

Em estádios mais avançados existe atingimento da sensibilidade profunda, sendo que, as perturbações dolorosas, da sensibilidade superficial e profunda têm uma progressão ascendente, das extremidades distais dos membros para as proximais (Adams et al., 2014). Podem acontecer queimaduras e ferimentos indolores e nas áreas de anestesia térmica e algica surge diminuição da sudção, sendo que as alterações motoras surgem geralmente após a instalação do quadro de neuropatia sensitiva (Lobato, 2004).

Pela sua variabilidade de apresentação tornou-se necessária a classificação da doença em estádios, permitindo a facilitação do diagnóstico. A doença, baseada no trabalho de Coutinho, Silva, Lima e Barbosa (1980), desenvolvido no CEP, evolui, do ponto de vista clínico associado à perda da mobilidade em 3 estádios, já S. Yamamoto e outros (2007) avaliam a evolução da doença tendo como critério um score de alterações polineuropáticas, tal como demonstrado na tabela 2.

Tabela 2 Estádios de evolução da PAF, comparação entre Coutinho e Yamamoto

	(Coutinho et al., 1980)	Tempo	Score de dificuldade polineuropática	(S. Yamamoto et al., 2007)
Estádio I	A doença encontra-se limitada aos membros inferiores. Apresenta dificuldades na marcha, mas ainda caminha sem ajuda. Apresenta ligeiras alterações no sistema sensoriomotor e autonómico. Apresenta também fraqueza ligeira dos extensores dos dedos grandes dos pés	5.6 ± 2.8 anos	PND I	Perturbações sensoriais nas extremidades. Capacidade de locomoção preservada
			PND II	Dificuldade em andar, mas sem necessidade de produtos de apoio.
Estádio II	Sinais motores em progressão nos membros inferiores, com marcha em steppage amiotrofia distal, os músculos das mãos começam a perder força muscular e a apresentarem atrofia. A pessoa inicia quadro de incapacidade, mas ainda consegue mover-se com ajuda.	4.8 ± 3.6 anos	PNDIIIa	Deambula com ajuda de uma bengala ou uma muleta.
			PNDIIIb	Duas muletas ou duas bengalas são necessárias para deambulação
Estádio III	A deambulação apenas é possível de cadeira de rodas ou o doente encontra-se confinado ao leito pela severidade do envolvimento sensoriomotor e autonómico, caquexia, fraqueza muscular e arreflexia.	2.3 ± 3.1 anos	PNDIV	Pessoa confinada a cadeira de rodas ou ao leito

Estas alterações iniciam-se pelos músculos extensores do pé, com abolição dos reflexos tendinosos e atrofia muscular, imprimindo à marcha um carácter de *steppage* característico desta doença (Adams, Buades, Suhr, Obici, & Coelho, 2015). As alterações apresentadas ao nível dos membros inferiores surgem posteriormente nos membros superiores, mas estas queixas podem manter-se isoladas durante anos, sobrepondo-se clinicamente à síndrome do canal cárpico (Adams, Théaudin, Cauquil, Algalarrondo, & Slama, 2014). As lesões cutâneas mais frequentes são as úlceras perfurantes plantares que surgem nas áreas de alteração da sensibilidade. Os traumatismos frequentes, a atrofia muscular e as infeções cutâneas favorecem a osteólise e perda dos metatarsos e de falanges (Lobato, 2004).

As alterações autonómicas mais comuns da PAF são as cardiovasculares, do trato gastrointestinal, oculares, glandulares, vesicais e sexuais. A infiltração do sistema de condução cardíaco por amilóide complica-se com o desenvolvimento de disritmias, síncope e morte súbita em consequência das perturbações do ritmo, e as alterações da condução (Ruberg & Berk, 2012; Adams et al., 2014). O bloqueio auriculoventricular de primeiro grau é a perturbação de ritmo cardíaco mais frequente e existe uma relação entre a gravidade das alterações de condução e o tempo de evolução de doença (Adams, 2013; Suhr et al., 2006; Damy et al., 2016). A hipotensão ortostática, é outro sintoma comum, que condiciona as atividades de vida diárias da pessoa (Lobato, 2004).

As alterações da função gastrointestinal são geralmente atribuídas à neuropatia autonómica, constituindo-se, por vezes, como manifestações iniciais da doença (C. Andrade, 1952). Pelo menos 50% das pessoas portadoras de qualquer uma das mutações, manifestam um dos sintomas gastrointestinal, nomeadamente perda de peso não intencional em 28% dos casos, a sensação de saciedade precoce em 25% dos casos e a alternância de períodos de diarreia e obstipação em 23% dos casos, sendo que estes são mais prevalentes nas pessoas com a mutação Val30Met (Wixner et al., 2014). A presença de náuseas matinais, de vômitos pós-prandiais e de disfagia podem levar a uma ingestão alimentar progressivamente menor e a um aumento do risco de desnutrição (Lobato, 2004). A má absorção dos alimentos pode relacionar-se com um tempo de retenção intestinal prolongado, com hiperproliferação bacteriana no delgado e alterações na reabsorção dos ácidos biliares (Lobato, 2004).

As alterações glandulares são particularmente notadas a nível das glândulas salivares e lacrimais com diminuição da produção de saliva e lágrimas, boca seca e xerofthalmia (Adams et al., 2014). Em consequência da deposição de substância amilóide no estroma, nervos e vasos pancreáticos, mas sem envolvimento das ilhotas de Langerhans, surge alteração da tolerância à glicose, embora com níveis de glicemia normais em jejum (Hofer & Andersson, 2009).

Os sintomas de disfunção da bexiga surgem no curso da doença, constituindo-se como apresentação clínica em 12% dos casos (M. J. Andrade, 2001). Na maioria das pessoas surge diminuição ou perda da percepção de plenitude vesical, incapacidade de manter uma contração muscular completa e volumes crescentes de urina residual (M. J. Andrade, 2001). A necessidade de cateterização vesical permanente e a incontinência urinária que se encontram presentes nos estádios avançados de doença limitam a vida social (M. J. Andrade, 2001).

A disfunção erétil é uma manifestação presente no homem, precoce e inaugural da doença (M. Alves, Conceição, & Luis, 1997; Hund, 2012). A diminuição de volume de ejaculado é gradual e posterior ao início dos sintomas, progredindo até à anejaculação, sendo que, já no artigo de Corino de Andrade foi descrita a atrofia dos tubos seminíferos com azoospermia (C. Andrade, 1952). Nas mulheres, a incidência de disfunção sexual encontra-se estimada em 42%, e caracteriza-se fundamentalmente com a ausência de desejo sexual, a presença de dificuldades no atingimento do orgasmo e ausência de lubrificação vaginal (T. O. Silva et al., 2013).

As manifestações oftalmológicas mais comuns causadas pela deposição de amilóide são a *keratoconjunctivitis sicca*, a xerofthalmia, as perturbações vasculares da conjuntiva, as alterações pupilares, o glaucoma e as opacidades do vítreo, e em muitos doentes observam-se anisocoria e pupilas de contorno irregular (Seca, Ferreira, & Coelho, 2014; Adams et al., 2016). As manifestações cutâneas mais frequentes são a xerose, o eczema seborreico, as queimaduras, o acne, as úlceras perfurantes e as onicomicoses (Lobato, 2004).

O diagnóstico de PAF é baseado em quatro áreas de sinergia diagnóstica: clínica, patológica, neurofisiológica e genética. As dificuldades no diagnóstico apenas baseado na história clínica foram reconhecidas por Corino de Andrade, no seu artigo original, onde definiu os critérios de diagnóstico para a PAF: doença familiar, que afeta indivíduos jovens, apresenta-se como neuropatia autonómica, sensitiva e motora e caracteriza-se pela deposição de amiloide (C. Andrade, 1952). O diagnóstico molecular permitiu a

descoberta da mutação Val30Met, pela sua detecção no soro (Saraiva et al., 1984), tornando possível explicar os casos de progenitores portadores assintomáticos.

Na apresentação de uma pessoa com sintomas sugestivos de PAF, mas sem história familiar, o designado probando, o diagnóstico é determinado pela observação clínica, incluindo o exame neurológico completo, pela realização de eletromiografia e do eletrocardiograma com Holter (Ando et al., 2013). No entanto, devido ao desconhecimento sobre esta doença que ainda existe entre os profissionais de saúde, pela falta de meios adequados para a realização do diagnóstico, este ainda é difícil, pelo que, para uma pessoa que apresente sintomas iniciais, a demora entre o início de sintomas e o diagnóstico definitivo pode mediar entre 2 a 6 anos (Adams et al., 2014). Vários motivos são apontados na literatura para este atraso para além da ausência de história familiar, tais como, a apresentação clínica atípica devido à variabilidade fenotípica, a disfunção autonómica intermitente, a dificuldade em detetar amiloide nos tecidos alvo de biópsia e a rara realização de diagnóstico genético em polineuropatias idiopáticas (Adams et al., 2014). Embora seja necessária a biópsia dos tecidos para confirmar a deposição das fibrilas amilóides, o local preferencial de recolha deixou de ser o nervo sural por apresentar menos sensibilidade, passando a ser realizada a biópsia da mucosa gastrointestinal, das glândulas salivares ou por aspiração da gordura abdominal (Ando et al., 2013; Adams et al., 2014; Do Amaral et al., 2009). Também deve ser realizada a espectroscopia de massa para determinar os níveis séricos de TTR, bem como a apresentação de variantes de TTR (Ando et al., 2013; Planté-Bordeneuve & Said, 2011; Adams, 2008).

No caso, em que a pessoa já apresenta sintomas, mas não realizou teste genético pré-sintomático previamente, é importante a sua realização nesse momento, pois este teste permite a determinação da mutação específica e permite realizar o diagnóstico diferencial entre a neuropatia diabética e a polineuropatia por TTR (Ando et al., 2013; Adams et al., 2014, 2016). A possibilidade de realização do teste genético pré-sintomático para as mutações da TTR existe nos casos de história familiar da doença e devem ser requeridos, pelo próprio, após os dezoito anos (Rolim et al., 2006; Lêdo, Paneque, Rocha, Leite, & Sequeiros, 2013). De acordo com as regras de genética mendeliana e sendo esta uma doença autossómica dominante, são considerados em risco de serem portadores da mutação os pais, os irmãos e os filhos da pessoa com teste positivo para a mutação (Griffiths et al., 2006).

1.5. DO TRATAMENTO AO SUPORTE DE SINTOMAS

As opções de tratamento para os doentes com PAF são limitadas, e destinam-se à palição dos sintomas ou à estabilização do tetrâmero prevenindo a amiloidogénese. Apesar disso, desde os anos 90 do século passado, com a realização do transplante hepático como medida de intervenção terapêutica de primeira linha, trouxe às pessoas com PAF a esperança num futuro diferente (Novais & Mendes, 2016).

Pela primeira vez em 2016, foi elaborado um consenso europeu para o diagnóstico, gestão e tratamento da PAF, na sequência do trabalho iniciado em 2014, por Adams e outros (2016, 2014) como podemos observar na figura 1.

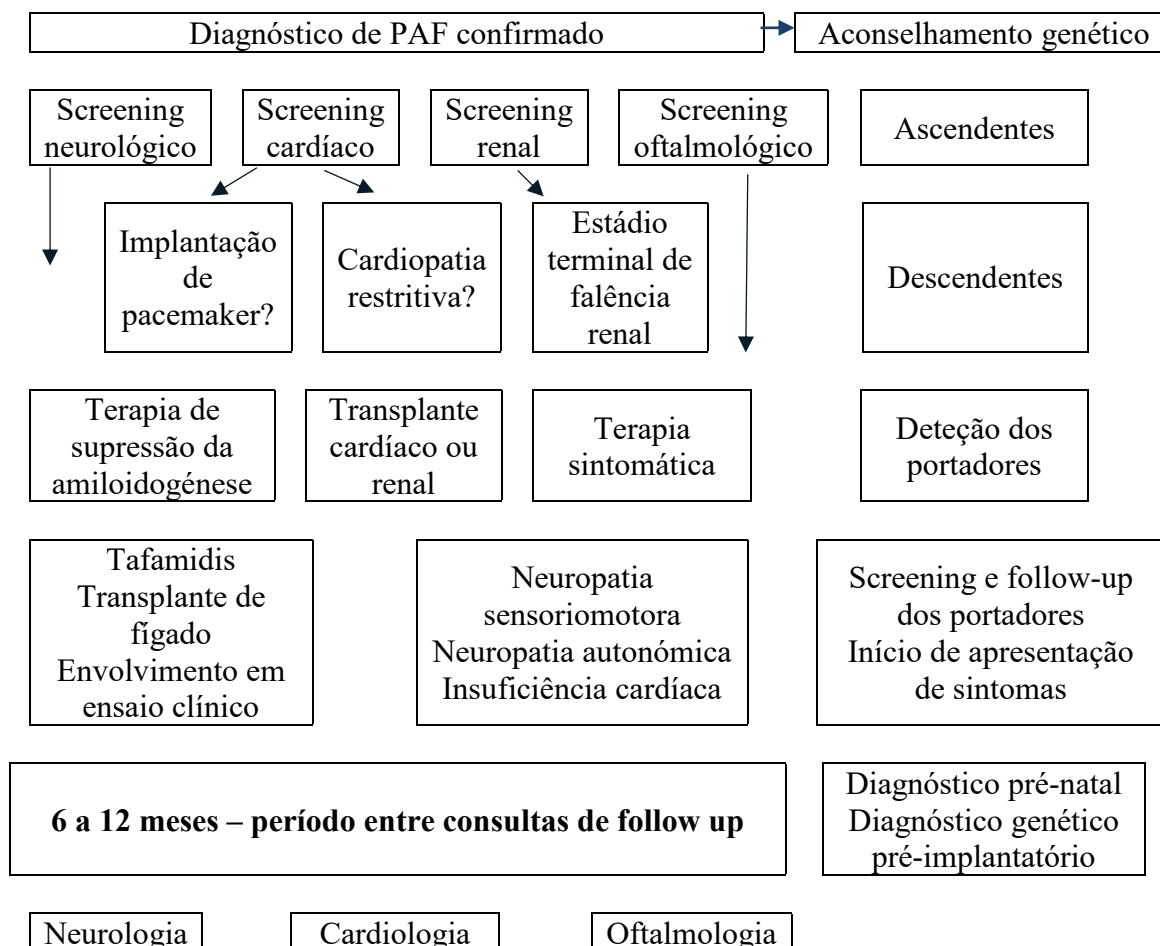


Figura 1 Gestão do diagnóstico, tratamento e follow up médico de casos esporádicos de PAF

Fonte: Adams, D., Cauquil, C., Theaudin, M., Rousseau, A., Algalarrondo, V., & Slama, M. S. (2014). Current and future treatment of amyloid neuropathies. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 14(12), 1437–1451. doi:10.1586/14737175.2014.983905

No apoio e acompanhamento das pessoas com PAF é necessário envolver uma equipa multidisciplinar após o diagnóstico de PAF, nomeadamente de neurologia, de cardiologia e de oftalmologia, e deve incluir o aconselhamento genético, a terapêutica sintomática, o tratamento dos estádios terminais de doença cardíaca e renal e a terapêutica de supressão da amiloidogénese.

Estas linhas orientadoras, no entanto, centram-se no papel desempenhado pelos médicos e ignoram o papel que outros profissionais de saúde podem desempenhar no apoio e acompanhamento das pessoas com PAF. Este acompanhamento é indissociável do seu aconselhamento genético, sendo que Adams e outros (2014) propõe que, para o caso dos probandos, toda a família deve ser aconselhada à realização do diagnóstico genético para determinação de quem é portador da mutação.

O tratamento de suporte consiste no controlo sintomático que permite, de alguma forma, melhorar a qualidade de vida, mas sem exercer qualquer melhoria na sobrevivência global. Este dirige-se fundamentalmente aos sintomas de neuropatia sensoriomotora periférica, ao controlo da dor, no estágio I é recomendado o recurso a fisioterapia e a reabilitação motora, o tratamento e prevenção das complicações oftalmológicas, o equilíbrio dos sintomas neurovegetativos, tais como a diarreia ou a gastroparésia, a hipotensão ortostática e a disfunção urinária e sexual. Também é importante que no estágio IV existam estratégias de prevenção de úlceras de pressão, em consequência do elevado nível de dependência associado à desnutrição (Ando et al., 2013; Adams, Cauquil, & Théaudin, 2012; Adams et al., 2016).

A implantação de *pacemaker* em pessoas com PAF tem sido generalizada na prática clínica, para controlo dos sintomas cardíacos, mas também porque a evolução do quadro cardíaco é uma contraindicação para a realização do transplante de fígado (Monteiro, Freire, & Barroso, 2004; Gustavsson et al., 2012; Algalarrondo et al., 2012).

Dirigido à supressão da amiloidogénese hepática, o tratamento mais comum é o transplante de fígado, que se realizou pela primeira vez na Suécia no início dos anos 90, tentando atrasar o mecanismo de síntese hepática da TTR (Holmgren et al., 1991). Este órgão é o principal produtor de TTR, portanto, o fígado transplantado de um dador saudável, não vai produzir TTR mutante, pelo que ocorre uma cessação na deposição de novas fibrilas amilóides (Monteiro, Freire, & Barroso, 2004; Adams et al., 2000; Suhr, Friman, & Ericzon, 2005). Após o transplante, os valores de TTR *wild type* voltam à normalidade, com a diminuição dos valores séricos de TTR mutante circulante (Adams

et al., 2000). O transplante de fígado é um tratamento bem estabelecido que possibilita travar a progressão dos sintomas, porém acarreta algumas limitações, nomeadamente, a necessidade de utilização de imunossupressores a longo prazo com as suas consequências (Suhr, Friman, & Ericzon, 2005; Ando, 2005; S. Yamamoto et al., 2007). Neste sentido, os portadores da mutação assintomáticos não são elegíveis para transplante de fígado, pelo risco cirúrgico e pelo facto de poderem não desenvolver a doença (Ando et al., 2013; Suhr, Herlenius, Friman, & Ericzon, 2000; Suhr & Ericzon, 2012).

De acordo com o Registo Mundial de Transplantes por PAF (<http://www.fapwtr.org>), realizaram-se até 31 de dezembro de 2015 em Portugal, 962 transplantes de fígado, sendo que a nível mundial este procedimento foi realizado em 19 países com um total de 1191 pessoas transplantadas. Porém, existem fatores preditores do prognóstico que condicionam o encaminhamento das pessoas para a realização de transplante. Um deles é a idade em que é realizado o transplante, pois a idade avançada é um dos fatores de risco, assim como a realização de transplante hepático em pessoas com início tardio de sintomas, pois a sua sobrevivência após transplante é inferior (Suhr, 2002; Okamoto et al., 2009; S. Yamamoto et al., 2007; Suhr, Friman, & Ericzon, 2005). Outro fator preditor do prognóstico relaciona-se com a duração da doença, nomeadamente porque a sua evolução afeta a sobrevivência e a qualidade de vida no pós-transplante (Benson, 2013; S. Yamamoto et al., 2007; Jonsén, Suhr, Tashima, & Athlin, 2001; Franz et al., 2013). No mesmo sentido, o estado clínico prévio ao transplante também afeta a qualidade de vida após o procedimento, pois embora a neuropatia periférica não esteja relacionada com a mortalidade após transplante, tem um impacto enorme na avaliação qualidade de vida, pois os sintomas prévios que a pessoa apresente não regredem significativamente após (Suhr, 2002; Suhr et al., 1996; Ando, 2005; Suhr et al., 2000; Ando, Nakamura, & Araki, 2005). Acresce que, a disfunção autonómica aumenta o risco cirúrgico, devido à instabilidade circulatória intraoperatória e pode estar associada à morte súbita tardia, provavelmente, potenciada por arritmias potencialmente fatais após o transplante de fígado (Pomfret et al., 1998; Suhr & Ericzon, 2012; Suhr, 2002; Suhr et al., 2000). O estado nutricional também afeta o prognóstico do transplante, uma vez que a desnutrição se encontra associada a maior mortalidade (Suhr, Friman, & Ericzon, 2005; Suhr, 2002).

Tendo em consideração os fatores preditivos de prognóstico, Suhr e Ericzon (2012) definiram como critérios preferenciais de exclusão de candidatos para transplante de fígado, pessoas com neuropatia grave, especialmente quando a disfunção já atinge os

membros superiores ou quando existe risco de instabilidade circulatória no perioperatório; ou pessoas com cardiomiopatia com início tardio ou idosos, especialmente homens; pessoas com mais de sete anos de evolução da doença e índice de massa corporal modificada <600 . Por forma a otimizar a sobrevivência após o transplante e a qualidade de vida, o encaminhamento deve ser feito de preferência em fases iniciais da doença, mas, no entanto, o desafio do diagnóstico precoce e do tempo de espera prolongada na lista de transplantes, pode ser um obstáculo para este objetivo. Além disso, o tempo de progressão sintomática é imprevisível devido à elevada variabilidade individual (Ando et al., 2013; Suhr et al., 2000; Suhr, 2002). Sabemos que, seguindo o curso natural de doença, a esperança média de vida de um portador de PAF é de cerca de 9 a 13 anos após a apresentação de sintomas, pelo que o transplante de fígado permite prolongar a sobrevivência para além do esperado (Yamashita et al., 2012). No entanto, após o transplante para além de os sintomas preexistentes permanecerem inalterados, não irá existir alteração da progressão da deposição de amiloide no humor vítreo e nas meninges pois estes são locais de produção autónoma ao fígado de TTR e que se mantêm com a expressão da mutação (Ando, 2003).

Apesar da esperança do transplante, um estudo publicado em 2015, por L. F. Maia e colegas (2015) revelou que a deposição de amiloide continua a ocorrer ao nível do sistema nervoso central, sendo que foram avaliados sintomas focais em 31% dos participantes com PAF transplantados, em média, 15 anos após o início dos sintomas de PAF. Devemos, no entanto, considerar que este é um período de tempo superior ao da esperança média de vida das pessoas com PAF não transplantadas. Este estudo revelou uma forma de angiopatia cerebral, presente no cérebro 3 anos após o início da doença e que se inicia nas meninges, progredindo para os vasos meningocorticais e para a superfície do parênquima cerebral, independentemente da realização do transplante de fígado, desta forma, os autores sugerem que as novas terapêuticas a serem desenvolvidas devem ter, também, este órgão como alvo (L. F. Maia et al., 2015).

O transplante de fígado é um tratamento bastante dispendioso e não existe a garantia da existência de um órgão para cada candidato (Ando, 2003; S. Yamamoto et al., 2007). Por este facto, em 1995, a equipa do médico Linhares Furtado realizou o primeiro transplante em dominó ou sequencial, que consiste na transplantação da pessoa com PAF com um fígado de dador cadáver e a utilização do fígado da pessoa com PAF noutra pessoa com indicação de transplante por outro motivo (Tomé et al., 2001). De acordo com o Registo

Mundial de Transplantes por PAF (<http://www.fapwtr.org>), realizaram-se até 31 de dezembro de 2015, 1140 transplantes de fígado em dominó em todo o mundo. Os primeiros beneficiários do transplante de fígado em dominó foram pessoas com neoplasia primária do fígado ou doença metastática irresssecável, sem disseminação extra-hepática e cuja esperança de vida era curta (Furtado, 2003; Tomé et al., 2001). No entanto, o principal risco deste procedimento é a possibilidade de o recetor do fígado proveniente da pessoa com PAF desenvolver PAF secundária, uma vez que, TTR mutante é detetada no sangue do recetor logo após o transplante (Stangou, Heaton, & Hawkins, 2005). Assim, a necessidade de um acompanhamento próximo com monitorização dos sinais clínicos foi cedo reconhecida (Azoulay et al., 1999). E apesar da esperança que os primeiros sintomas de doença nestes recetores só aconteceria, pelo menos, 30 anos após o transplante, o primeiro relato de sintomas de PAF num recetor de um fígado PAF ocorreu 8 anos após de follow-up (Stangou, Heaton, & Hawkins, 2005; S. Yamamoto et al., 2007; Barreiros et al., 2010).

A investigação sobre esta doença procura há muito tempo estratégias terapêuticas moleculares que inibam as variantes da TTR, ou a estabilização dos variantes, ou a inibição da agregação dos intermediários amiloidogénicos ou a quebra das ligações das fibrilas amilóides insolúveis (Ando, 2003). Neste sentido, e como alternativa ao transplante hepático, surgiu o Tafamidis. Este fármaco é uma droga órfã e a primeira terapêutica descoberta que retarda a progressão da amiloidogénese em consequência da estabilização do tetrâmero de TTR mutante, impedindo assim a sua dissociação em monómeros amiloidogénicos e intermediários tóxicos (Johnson, Connelly, Fearn, Powers, & Kelly, 2012; Bulawa et al., 2012). Este é um fármaco que potencia a estabilização das variantes de TTR pela ligação ao local de fixação de T4 e prevenção da dissociação em monómeros e protofilamentos tóxicos (Johnson et al., 2012). Na Europa encontra-se indicado no tratamento de pessoas com PAF em estágio I sintomático com o objetivo de atrasar comprometimento neurológico periférico (EMA Committee for Medicinal Products for Human Use, 2008).

Num estudo de fase III multicêntrico duplamente cego, controlado com placebo realizado com pessoas com PAF de início precoce, o Tafamidis revelou-se eficaz na redução da deterioração neurológica, na preservação da função nervosa e na estabilização do tetrâmero em comparação com o placebo, existindo diferenças estatísticas no score de comprometimento neuropático dos membros inferiores (NIS-LL) e na avaliação da

qualidade de vida (Norfolk QOL-DN)(Coelho et al., 2012). Neste estudo 21% dos participantes desistiram do ensaio clínico pela possibilidade de realizarem transplante de fígado. Posteriormente, uma extensão aberta de 12 meses deste estudo, com os mesmos participantes a realizarem apenas Tafamidis comprovou a redução das taxas de deterioração neurológica durante 30 meses, sendo que os participantes que fizeram parte do primeiro grupo que tomou desde o início o fármaco obteve os melhores resultados (Coelho, Maia et al., 2013). No entanto, um outro estudo prospetivo com 29 pessoas com PAF, mas com início tardio e com NIS-LL>100 demonstrou que, após doze meses de tratamento com Tafamidis, se mantém a progressão da neuropatia em 20% dos participantes e que 22% apresentaram hipotensão ortostática, sinal do agravamento da disfunção autonómica (Lozeron et al., 2013).

Na avaliação de um ano de utilização de Tafamidis em dois centros de referência em Portugal, os resultados obtidos demonstram que 61% das pessoas a tomar Tafamidis respondem positivamente, com melhoria dos resultados do NIS-LL, dos valores de massa corporal e as funções renais, hepáticas e tiroideias permanecem estáveis (Coelho et al., 2014).

Outra alternativa terapêutica que se encontra em estudo é o Diflunisal, que é um fármaco anti-inflamatório não-esteróide, aprovado em cerca de 40 países (Sekijima, 2014). Os estudos in vitro mostram que tem capacidade para se ligar aos locais de ligação de T4 na TTR e inibir a formação de fibrilas amilóides, tanto na forma *wild type*, como nas diferentes variações mutantes (Tojo, Sekijima, Kelly, & Ikeda, 2006; Sekijima, Dendle, & Kelly, 2006). No consenso elaborado em 2016 é referida a utilização deste fármaco *off-label* em pessoas com estádios I e II da doença, embora o seu uso não esteja licenciado para o tratamento da PAF (Adams et al., 2016).

Com base na descoberta do seu modo de ação, Sekijima, Dendle e Kelly (2006) realizaram um ensaio clínico de fase II no qual demonstraram que uma dose de 250 mg orais duas vezes ao dia, aumenta a estabilidade da TTR. A sua eficácia clínica foi demonstrada noutro ensaio clínico de fase III controlado por placebo, duplo-cego randomizado com a participação de 130 pessoas com PAF (Berk et al., 2013). Para além da avaliação do score de comprometimento neuropático dos membros inferiores (NIS-LL), foi avaliada a qualidade de vida recorrendo ao Short Form-36 (SF-36) e o índice de massa corporal modificada (IMC). A idade média dos participantes foi de 59,7 anos, e foram incluídos participantes com os diferentes genótipos de TTR mutante, porém na sua maioria possuíam a mutação Val30Met (54,6%) (Berk et al., 2013). A utilização deste

fármaco no período de dois anos permitiu que cerca de 30% dos participantes no grupo de intervenção atingissem a estabilidade neurológica em comparação com o grupo placebo, porém, 57% dos participantes abandonaram o estudo por eventos adversos, ou por progressão da doença (Berk et al., 2013). A sua utilização a longo prazo apresenta limitações resultantes dos efeitos secundários deste grupo farmacológico (Adams et al., 2016). Outros fármacos encontram-se em estudo, quer em estudos pré-clínicos, que em ensaios clínicos de fases I e II. A terapia genética através do silenciamento pós-transcricional de genes pretende inibir a produção hepática de TTR mutante e não mutante utilizando pequenos RNA *interference* (Coelho, Adams, et al., 2013) ou através da utilização de oligonucleótidos *antisense* (Adams et al., 2014).

Apresentamos na figura 2, a estratégia terapêutica para a PAF decorrente do consenso elaborado em 2016.

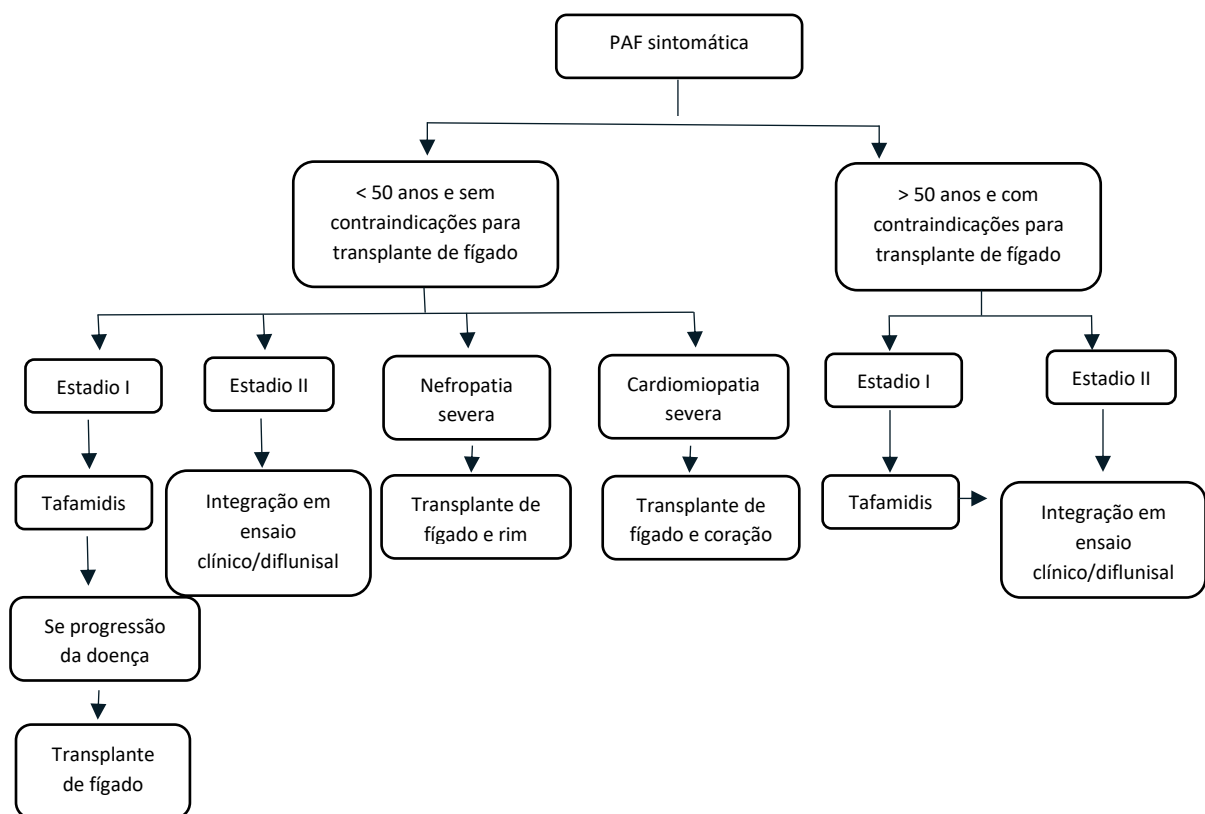


Figura 2 Estratégia terapêutica na PAF. O follow up deve ser realizado a cada 6 a 12 meses.
 Fonte: Adams, D., Suhr, O. B., Hund, E., Obici, L., Tourné, I., Campistol, J. M., ... Coelho, T. (2016). First European consensus for diagnosis, management, and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Current Opinion in Neurology*, 29, S14–S26. doi:10.1097/WCO.0000000000000289

Encontram-se em curso ensaios clínicos de fase III para estas duas terapias inovadoras com resultados animadores, bem ensaios clínicos de fase I e pré-clínicos com outros fármacos (Adams et al., 2016). Apesar destes avanços na área da terapia, ainda é

necessário entender como vivem as pessoas com esta doença, como se adaptam e quais as suas necessidades de cuidados de Enfermagem.

2. VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE: O QUE JÁ SABEMOS

“...sobre o corpo se encontra o estigma dos acontecimentos passados do mesmo modo que dele nascem os desejos, os desfalecimentos e os erros; nele também eles se atam e de repente se exprimem, mas nele também eles se desatam, entram em luta, se apagam uns aos outros e continuam o seu insuperável conflito”
(Foucault, 1990)

A doença de Andrade é uma doença endémica no norte litoral de Portugal, porém, pode-se encontrar pessoas afetadas por ela em todo o país e por todo o mundo. Conhecendo a forma se manifesta e evolui, bem como as alternativas terapêuticas disponíveis, é importante, perceber qual o seu impacto na vida dos seus portadores e das suas famílias. Tendo o foco da investigação e da prática clínica dos enfermeiros, a necessidade de aumentar o conhecimento acerca dos padrões de resposta dos clientes às alterações do ambiente, dos seus papéis e da sua condição de saúde/doença (Meleis, 2007), o principal objetivo deste capítulo é explorar e definir o conhecimento atual sobre o modo como as pessoas e as famílias vivem com a condição de ser portador de PAF.

2.1. VIVER COM A CERTEZA DO RISCO GENÉTICO

Relacionado com o conceito de herança genética encontra-se o conceito de risco genético. A PAF é uma doença hereditária autossómica dominante, que tem disponível a possibilidade de realização de um teste genético pré-sintomático. A pessoa em risco, quando o realiza e tem um diagnóstico genético positivo para a mutação, passa a ser considerada um doente pré-sintomático (F. Mendes, 2007). A certeza do diagnóstico genético encontra-se associada à gestão da incerteza, da espera pela manifestação dos sintomas e da evolução no conhecimento acerca de novos tratamentos (F. Mendes, 2007).

Como já referimos no capítulo anterior a PAF é uma doença hereditária dominante, sendo que, os descendentes de um portador do gene mutante têm 50% de probabilidades herdarem a mutação. O momento do diagnóstico é um momento decisivo na vida da pessoa que cresceu em risco de ser portador de PAF. O diagnóstico genético pré-sintomático constitui-se como um momento de diagnóstico prévio à manifestação da

doença, mas alerta a pessoa para uma condição de saúde que não pode evitar e que não tem cura no caso da doença de Andrade.

Os estudos realizados sobre este tema, com pessoas em risco de PAF, tentam avaliar o nível de bem-estar psicológico dos que procuram o teste genético pré-sintomático, comparativamente com os níveis de bem-estar psicológico da população em geral que não está em risco ou de pessoas que estão em risco de outra doença genética (Graceffa et al., 2009; Lêdo, Leite, & Sequeiros, 2013; Leite, Paúl, & Sequeiros, 2002; Pinto, 2002).

Neste sentido, Pinto (2002) desenvolveu um estudo que pretendia verificar o impacto do resultado positivo do teste pré-sintomático no estado emocional da pessoa em risco e as suas repercussões em relação à forma como avalia e enfrenta a doença. Este estudo verifica que os níveis de depressão avaliados através da escala de depressão de Beck encontram-se em níveis que não revelam depressão nas pessoas em risco de PAF (Pinto, 2002). Os resultados demonstram ainda, que seis meses após o conhecimento do diagnóstico, as pessoas apresentam boas expectativas quanto ao futuro. No entanto, as pessoas que, antes da comunicação do diagnóstico, tinham expectativas mais baixas as mantinham (Pinto, 2002). Do mesmo modo, os indivíduos que à data do diagnóstico se encontravam desempregados e que se mantinham nessa condição após os seis meses, apresentavam expectativas mais baixas (Pinto, 2002). Isto demonstra que, na avaliação que os indivíduos fazem acerca do seu futuro, as dificuldades socioeconómicas imediatas, a condição laboral ponderam mais do que a doença que se irá traduzir a longo prazo (Pinto, 2002).

Já Leite e colegas (2002) procuraram averiguar se o bem-estar psicológico das pessoas em risco de Doença de Huntington, Doença de Machado-Joseph e PAF, comparativamente com a população geral, é mais ou menos elevado. Para esse efeito utilizaram, como instrumento de recolha de dados, a escala de bem-estar psicológico geral, uma vez que, esta escala permite obter um índice que mede as autorrepresentações dos estados emocionais ou afetivos intrapessoais (Leite et al., 2002). Neste estudo comparativo foi possível verificar que o grupo em risco apresenta menor nível de ansiedade e melhor resultado em relação ao bem-estar psicológico, o seu autocontrolo é mais elevado e apresentam menos sintomatologia depressiva (Leite et al., 2002). Os autores atribuem duas explicações para estes resultados, por um lado, uma atitude defensiva das pessoas em risco ou de negação perante a apresentação dos resultados, por outro, a uma maior resistência psicológica, em virtude das experiências prévias com a

doença (Leite et al., 2002). Porém, tal como os autores deste estudo referem, as pessoas que procuram o teste pré-sintomático pelo risco de doença hereditária, fazem-no voluntariamente e são apenas uma parte das pessoas em risco, pelo que seria importante num estudo como este cruzar os resultados com os motivos que os conduzem à sua procura (Leite et al., 2002).

Um outro estudo, realizado em Portugal, pretendeu comparar os índices de ansiedade ao longo do processo de aconselhamento genético para as diferentes doenças genéticas monozigóticas (PAF, Doença de Huntington e Doença de Machado-Joseph), e relacionar os resultados com o estatuto de ser portador ou não do gene, bem como, com variáveis sociodemográficas, nomeadamente, o género, a idade e o estatuto marital (Lêdo et al., 2013). Este estudo retrospectivo, abarcou a consulta dos processos clínicos das pessoas que procuraram o teste pré-sintomático entre 2000 e 2010, e que foram incluídos nos procedimentos de aconselhamento genético. Este procedimento consiste em quatro consultas, uma realizada no pré-teste, outra no pós-teste, outra aos seis meses e ao ano ou mais após conhecimento do resultado. Foram revistos, inicialmente, 686 processos, sendo que, 586 correspondiam a pessoas em risco de PAF, 92 a pessoas em risco de doença de Huntington e 8 a pessoas em risco de doença de Machado-Joseph. As mulheres e os solteiros constituíram a maioria da amostra, 58,6% e 51,3% respetivamente. Dos participantes, 29 não realizaram a segunda consulta, pelo que não regressaram para conhecer o resultado, 352 eram portadores da doença para a qual foram testados e 305 obtiveram um resultado negativo (Lêdo et al., 2013). Ao longo do acompanhamento, a taxa de abandono é elevada, nomeadamente nos não portadores o que pôde enviesar os resultados nos momentos de reavaliação aos seis meses e ao ano (Lêdo et al., 2013).

Da leitura dos resultados, verifica-se que, as mulheres apresentavam mais sintomas de ansiedade. No momento de pré-teste, se registaram valores mais altos para ambos os sexos, embora os valores das mulheres tenham sido indicativos de ansiedade clínica e os homens estavam no limite da normalidade. No entanto, para ambos os grupos, este estudo verifica que a ansiedade diminuiu ao longo de quatro momentos de avaliação (Lêdo et al., 2013). E demonstra também que as mulheres, no pré-teste, revelaram um maior nível de agitação, pessimismo e medo e uma maior dor associada à presença de uma tensão generalizada, o que parece corroborar a presença de uma pontuação total superior na subescala de ansiedade. Esses sintomas permanecem mesmo após a conclusão e conhecimento do resultado do teste pré-sintomático (Lêdo et al., 2013).

Os resultados encontrados neste estudo, demonstram a redução da incerteza e o aumento do autocontrolo dos participantes, que parece indicar uma vantagem do aconselhamento psicológico ao longo do processo de teste genético pré-sintomático (Lêdo et al., 2013). Considerando os índices totais de ansiedade e os valores das subescalas e comparando-as com as variáveis sociodemográficas, foram encontrados resultados significativos, em relação à variável género, uma vez que se verifica que as mulheres apresentam, em vários momentos, valores significativamente maiores do que os homens para o questionário de ansiedade total, para a subescala de ansiedade motora, para a subescala ansiedade cognitiva, para a subescala de ansiedade vegetativa e para a subescala de ansiedade do sistema nervoso central (Lêdo et al., 2013). Já relativamente à variável idade, quando comparada a média obtida na subescala de ansiedade do sistema nervoso central, no momento do pré-teste, este estudo verifica que as pessoas entre os 61 e os 70 anos e entre os 41 e os 50 anos possuem valores mais altos, nomeadamente, quando estes resultados são comparados com a média da subescala de ansiedade motora, no momento de pós-teste e seis meses. Neste sentido, os indivíduos mais velhos, com idade entre 61 e 80 anos são aqueles com maior média, o que pode ser explicado pela idade dos participantes que, entre 40 e 51 anos, se aproximam da média de idade considerada de início de algumas destas doenças, e pela manifestação dos primeiros sintomas, que podem conduzir a maiores valores de ansiedade (Lêdo et al., 2013). Quanto ao estado civil, os viúvos apresentam maior índice de ansiedade latente, que os autores relacionam com o facto de estes se sentirem sozinhos e sendo que estas doenças causam um nível de dependência elevado, nomeadamente no autocuidado, o facto de não conseguirem perspetivar um cuidador (Lêdo et al., 2013).

Porém, é comum nos quatro momentos de avaliação deste estudo que, as pessoas que recorreram ao teste genético para a doença de Huntington apresentem níveis mais elevados de *stress*, devido à severidade da doença (Lêdo et al., 2013). Já as pessoas que recorreram ao teste genético por suspeitarem serem portadoras da mutação Val30Met apresentam níveis inferiores de *stress*, o que pode estar relacionado com as soluções terapêuticas disponíveis, nomeadamente o transplante hepático e outros fármacos (Lêdo et al., 2013). Porém, tal como noutros estudos, não existe diferença estatisticamente significativa dos níveis de ansiedade nos grupos de portadores e não portadores de uma doença genética (Lêdo et al., 2013).

Um outro estudo, realizado na Sicília procurou entender as consequências psicológicas dos testes genéticos pré-sintomáticos nas pessoas em risco de serem portadoras do gene da PAF (Graceffa et al., 2009). Neste estudo, os participantes pertenciam a 3 famílias não relacionadas entre si, sendo que, das 26 pessoas dessas famílias em risco, apenas 18 foram integradas no estudo, pois 8 tinham menos de 18 anos no momento do estudo e 12 dos 18 participantes eram portadores da mutação (Graceffa et al., 2009).

Verifica-se, pela análise dos resultados apresentados que o *stress* psicológico encontra-se aumentado no momento do diagnóstico, porém, os níveis de ansiedade e de depressão vão diminuindo após os três e os seis meses independentemente do resultado do teste genético (Graceffa et al., 2009). Estes resultados podem significar que, o facto de o teste ser realizado a pedido dos participantes evidenciar a utilização de estratégias de *coping* adequadas, mas também pode significar que a realização do teste é apenas um dos aspetos relacionados com o impacto da doença na vida das pessoas, e não o aspeto central (Graceffa et al., 2009). Os autores também referem que, o facto da idade em que se realiza o teste se aproximar da idade de início de sintomas, pode explicar estes resultados, bem como o facto de o teste ser mais um dos momentos de *stress* que as pessoas que vivem em famílias de risco de doença genética têm de enfrentar (Graceffa et al., 2009). Outro aspeto interessante que emergiu deste estudo foi que não houve diferença entre as pessoas com um resultado de teste genético positivo ou negativo. Para os autores do estudo, as pessoas com resultados de teste negativos podem experimentar alívio e alegria, mas também sentimentos de culpa e vergonha ao lidar com a realidade de que outros em sua família carregam a doença (Graceffa et al., 2009). As mulheres apresentaram níveis de depressão mais elevados, o que pode estar relacionado com um sentimento de culpa e preocupação com a possibilidade de ter transmitido o gene aos seus descendentes (Graceffa et al., 2009).

Na avaliação dos sintomas de *stress* pós-traumático, os resultados deste estudo evidenciaram um número relativamente elevado de pessoas com sintomas patológicos no momento do pré-teste para a subescala de evitação, indicando esforço consciente para evitar pensar sobre o risco da doença. Essas pontuações, no entanto, diminuíram após a comunicação do resultado do teste. Estes sintomas afetam as relações com os outros, sendo que a pessoa, geralmente, evita laços emocionais estreitos com familiares, colegas e amigos. A presença de depressão e ansiedade resultou na evidência de um sofrimento psicológico global nas escalas de qualidade de vida avaliadas (Graceffa et al., 2009). A

perda do papel e da autoestima como resultado do aumento da dependência funcional e do medo de se tornar um fardo crescente para os outros membros da família também é apresentado como uma possível causa desse aumento no sofrimento psicológico, de acordo com os autores (Graceffa et al., 2009).

2.2. VIVER COM A INCERTEZA DA DOENÇA DE ANDRADE

Os primeiros estudos realizados sobre o impacto da PAF para a pessoa e para a sua família foram realizados na Suécia pelos mesmos investigadores, inseridos num projeto de doutoramento (Jonsén, Athlin, & Suhr, 1998, 2000a, 2000b). Jonsén, Athlin e Suhr iniciam o seu trabalho procurando perceber como é para as pessoas viver com as manifestações da PAF e decidir submeter-se a transplante de fígado (Jonsén et al., 1998). Dos principais resultados podemos ressaltar que experiência da doença se encontra em associação com a experiência de espera pelo transplante de fígado, resultando num sentimento de esperança do regresso à normalidade após a sua realização (Jonsén et al., 1998). Neste sentido, estar doente com PAF é como viver um percurso de vida de sofrimento e de perdas, associado a sentimentos negativos, como a sensação de impotência, a perda de esperança e de sentido na vida, bem como de incerteza com o futuro (Jonsén et al., 1998).

A possibilidade de transplante hepático é encarada como a única hipótese de sobrevivência (Jonsén et al., 2000b) e de esperança no futuro (Jonsén et al., 2000a). Porém, o impacto inicial após transplante é ambivalente, pois os resultados, em alguns casos, diferem das expectativas (Jonsén et al., 1998). Se por um lado, após o transplante, algumas pessoas sentem uma sensação de alívio e alegria de viver e iniciam planos para o futuro, por outro lado, outras pessoas, em consequência, das complicações após o transplante, sentem desespero (Jonsén et al., 1998). A decisão de realização do transplante hepático é considerada uma das mais difíceis. Por um lado, pelos riscos que acarreta, e por outro, pela sensação de perda de controlo sobre a decisão, uma vez que, a decisão não depende só da pessoa, mas da decisão médica, do sistema de saúde e da existência de um órgão compatível (Jonsén et al., 2000b).

Num estudo de caso, Bastos (2007) pretendeu explorar a sexualidade, sentimentos, conflitos internos, tensões e/ou aspetos psicodinâmicos da personalidade numa pessoa

com evolução clínica de PAF. A autora constatou que a pessoa apresentava aceitação do seu estado de saúde, face ao diagnóstico, mas que dispunha, no entanto, de poucos recursos no que concerne a criatividade e personalidade no teste de Rorschach (Bastos, 2007). A autora atribuí este resultado ao facto da pessoa relatar, que durante a sua infância e adolescência contactou com a doença e a morte de um dos seus progenitores, e tendo adotado como mecanismo de defesa o isolamento social (Bastos, 2007). Esta condição apresentou consequências para a vivência do seu próprio processo de doença, pois no momento do estudo, a autora refere que a pessoa residia num lar de apoio a pessoas com PAF, não recebendo visitas de familiares ou amigos, e mantendo apenas como relações próximas os técnicos de saúde que nessa instituição trabalhavam (Bastos, 2007).

Telles-Correia e colegas (2008), pretenderam comparar as características psiquiátricas e psicossociais, e os indicadores de não adesão ao regime terapêutico de candidatos a transplante de fígado de três grupos específicos: pessoas com PAF, pessoas com doença hepática secundária a alcoolismo, e pessoas com outras doenças crónicas (Telles-Correia et al., 2008). A principal alteração psiquiátrica detetada, por este estudo, nas pessoas com PAF é a depressão major. No entanto, este grupo de candidatos demonstrou ter maior nível de suporte social e mais indicadores de adesão ao regime terapêutico relativamente aos outros dois grupos (Telles-Correia et al., 2008).

Um outro estudo comparou portadores sintomáticos e assintomáticos de PAF e verificou-se que não existiam diferenças estatisticamente significativas na perceção de *stress*, de perceção da vulnerabilidade ao *stress*, bem como na sintomatologia psicopatológica dos dois grupos de participantes (Cunha, 2011). No entanto, apesar disso, nos portadores sintomáticos, a sintomatologia psicopatológica, nomeadamente, a depressão, a ansiedade, a somatização e o índice geral de sintomas e total de sintomas positivos são superiores do que no grupo dos portadores sintomáticos (Cunha, 2011). Um resultado que devemos salientar, deste estudo, consiste que nos dois grupos, os resultados da avaliação negativa do *stress* associado a acontecimentos da vida é estatisticamente inferior à avaliação positiva do *stress* associado a acontecimentos da vida (Cunha, 2011).

Pensando na avaliação da ansiedade perante a morte, num outro estudo, foi administrada a Death Anxiety Scale (DAS) de Templer, a 289 participantes, com idades entre os 18 e os 75 anos, distribuídos em dois grupos: um grupo de controlo, ao qual não era conhecida qualquer doença ou ligação à PAF, com 202 pessoas, e outro constituído por doentes com PAF constituído por 87 pessoas (P. I. Santos & Mesquita, 2010). Considerando as

características e o curso natural da doença, nomeadamente o facto de ser hereditária e de encurtar a esperança média de vida às pessoas afetadas, os investigadores procuraram conhecer as suas repercussões no modo como as pessoas encaram a morte e perspetivam o futuro, isto é, de que forma esta doença afeta a ansiedade perante a morte (P. I. Santos & Mesquita, 2010).

Da análise de resultados verifica-se que existe uma relação entre a ansiedade perante a morte e a depressão, no entanto, as pessoas com PAF demonstram que a condição física, não se prende com a forma como as pessoas encaram a vida, uma vez que para os autores, a vida para estas pessoas é entendida com algo a ser aproveitado a cada segundo, consciencializados pela ideia de que cada dia é uma conquista, cada dia que sobrevivem, eles conquistam a morte (P. I. Santos & Mesquita, 2010). Para além de as pessoas com PAF apresentarem menos ansiedade perante a morte comparativamente à população em geral, os seus níveis de ansiedade diminuem à medida que decorre o tempo de conhecimento do diagnóstico da doença e esta evolui (P. I. Santos & Mesquita, 2010).

No mesmo sentido, um outro estudo procurou entender como a ansiedade perante a morte se relaciona com a imortalidade simbólica para pessoas em risco de PAF (P. I. Santos, Figueiredo, Gomes, & Sequeiros, 2010). Participaram neste estudo, 524 pessoas divididas em três grupos: familiares que cuidaram de pessoas com PAF e que estavam em risco ($n = 84$); outros membros da família, nomeadamente cônjuges, enteados ou afilhados que não estavam em risco genético ($n = 92$); e, um grupo de controlo de pessoas sem história familiar de PAF ou outra doença hereditária e que não eram cuidadores de pessoas com PAF ($n = 348$) (P. I. Santos et al., 2010).

Os familiares que se encontravam em risco de PAF, tinham, em média, os maiores índices de ansiedade da morte, mas valores menores de imortalidade simbólica, quando comparado aos membros da família que não se encontravam em risco ou ao grupo controle (P. I. Santos et al., 2010). Em particular, estar em risco pode dificultar o funcionamento psicossocial, uma vez que, as pessoas em risco de PAF vivem num limbo de incerteza e experimentam angústia sobre o seu verdadeiro estado genético, o que pode ser dificultador quando têm de tomar decisões acerca do seu futuro (Rolim et al., 2006; P. I. Santos et al., 2010). Os resultados deste estudo sugerem que uma pessoa em risco de PAF pode não ter um repertório psicossocial para lidar com o aumento da ansiedade da morte causada pela doença, pelo que este facto deve ser considerado durante o

aconselhamento genético das famílias afetadas, e os profissionais de saúde devem enfatizar a importância de receber apoio psicossocial (P. I. Santos et al., 2010).

A procura pelos testes pré-sintomáticos é sempre uma decisão difícil que desafia os valores e crenças da pessoa em risco, bem como os de outros familiares. A experiência de um sentimento de imortalidade simbólica significa que temos planos, sonhos e esperança e que nos projetamos para o futuro (P. I. Santos et al., 2010). Deste modo, os resultados salientam que os profissionais de saúde devem incentivar as pessoas em risco a reforçar as suas redes de apoio social, melhorar a comunicação dentro da família e com amigos e colegas de trabalho, por modo, a aumentar o sentimento de imortalidade simbólica e diminuir a ansiedade em relação à morte (P. I. Santos et al., 2010). E alertam que, é muito provável que a ansiedade perante a morte possa afetar a procura de aconselhamento genético e a aceitação dos testes pré-sintomáticos, o que pode ser problemático, no contexto do diagnóstico genético pré-natal, uma vez que, ter filhos biológicos pode ser visto como um prolongamento de uma vida que foi abreviada pela doença (P. I. Santos et al., 2010).

Embora, os familiares que não se encontram em risco não apresentarem, em média, um aumento da ansiedade da morte, quando comparado com os participantes do grupo de controlo, isso não significa, no entanto, que as pessoas que não estão em risco não precisem de apoio psicossocial e emocional, uma vez que, esta doença apresenta um grande desafio para a família afetada e para todos os seus membros (P. I. Santos et al., 2010).

A influência da incapacidade física na representação e vivência da doença foram alvo de um estudo quantitativo que revelou que os indivíduos transplantados apresentam mais investimento corporal do que os não transplantados (R. F. Gonçalves, 2009). Este estudo aplicou a escala de investimento corporal a uma amostra de 34 pessoas portadoras de PAF (R. F. Gonçalves, 2009). As mulheres, as pessoas inativas, e os indivíduos mais velhos tendem a ter um menor investimento corporal de acordo com a escala (R. F. Gonçalves, 2009). A dimensão menos valorizada por eles, nomeadamente, nos não transplantados, é a dimensão *bem-estar no contacto físico*. Tendo em conta o seu grau de incapacidade, a dimensão *sentimentos e atitudes em relação ao corpo* é igualmente pouco valorizada, nomeadamente, no grupo de pessoas não transplantadas (R. F. Gonçalves, 2009). De notar que 48,3% dos participantes deste estudo apresentavam incapacidade física superior a 80%, assim como 52,9% não eram transplantados e desses apenas 27,8% encontravam-

se inscritos na lista de espera para transplante. O tempo de espera para transplante de fígado na amostra deste estudo variava entre os dois e os quinze anos (R. F. Gonçalves, 2009).

Um dos aspetos realçados por estes estudos é que o tempo que medeia a tomada de decisão e a realização do transplante pode ser doloroso e de grande incerteza, mas para a maioria das pessoas, o momento de crise corresponde ao diagnóstico (Jonsén et al., 1998, 2000b). Pelo facto de saberem que o tempo de espera para transplante poderá afetar a recuperação após a sua realização, o investimento corporal assume uma importância nas pessoas que o aguardam, mas surge como um dado negativo nos que já perderam a esperança de o realizar (R. F. Gonçalves, 2009; Jonsén et al., 2000b; Jonsén et al., 2001). A tentativa de se manterem com as melhores condições físicas, mentais e emocionais, até ao transplante de fígado é feita pelo contacto e conhecimento dos exemplos positivos de outros que já passaram pelo mesmo processo (Jonsén et al., 2000b).

A necessidade de informação e suporte é identificada pelos participantes nos estudos atrás referidos. Perante a ausência da satisfação desta necessidade, dos sentimentos expressos é o medo e a sensação de insegurança, uma vez que existe a ideia que as suas perguntas tiveram uma resposta insuficiente, quer por parte dos profissionais de saúde, quer por parte dos familiares (Jonsén et al., 2000b). Porém, os participantes também assumem que apresentam dificuldade em falar dos seus sentimentos, sobre o medo da morte e da agonia e que esperavam mais apoio dos profissionais de saúde e dos familiares (Jonsén et al., 2000b).

O conhecimento e contacto com a doença vão sendo adquiridos desde a infância e da adolescência através da vivência da doença dos familiares, no entanto, a vivência da doença genética permite-nos afirmar que a representação da doença é construída em silêncio no seio destas famílias (Martinho, Martins, & Ângelo, 2011). Sendo que, para a família existem duas fases distintas no processo de adaptação à PAF: a dificuldade em aceitar e a obrigação em aceitar a doença (Martinho et al., 2011). Sentimentos de perda de sentido da vida e de perda de esperança emergem nos familiares da pessoa afetada pela doença de Andrade, pois referem que não provêm o suporte e apoio social que o seu familiar afetado necessita (Jonsén et al., 2000a; Martinho et al., 2011). A hereditariedade é sentida como uma ameaça, e a manifestação dos sinais e sintomas da doença evoca pensamentos relacionados com a morte e fim de vida, bem como, algo semelhante ao sentimento de culpa do sobrevivente (Jonsén et al., 2000a).

Uma das estratégias de *coping* utilizadas, pelos familiares, prende-se com o distanciamento da doença e, consequentemente, da pessoa portadora e dependente. Existe, do mesmo modo, um afastamento do processo de tomada de decisão familiar quanto ao transplante (Martinho et al., 2011). O evitamento é uma outra estratégia de *coping* utilizada, justificada por sentimentos de culpa e vergonha (Jonsén et al., 2000a). A vergonha de falar sobre o que sentem conduz a um silêncio entre os diferentes membros da família (Jonsén et al., 2000a). Porém, a doença também é entendida como um facto da vida, um acontecimento do destino, sendo o transplante hepático encarado como a última esperança de sobrevivência para o seu familiar (Jonsén et al., 2000a; Martinho et al., 2011).

2.3. AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA NOS PORTADORES DE PAF

Os estudos realizados com portadores de PAF e que visam avaliar a qualidade de vida encontrados, foram realizados com pessoas submetidas a transplante de fígado. Muitos destes estudos procuram comparar a qualidade de vida da pessoa com PAF após o transplante com pessoas portadoras de outras condições de saúde. Telles-Correia e colegas (2009) compararam a avaliação da qualidade de vida de pessoas com PAF submetidas a transplante com pessoas submetidas a transplante por outras condições de saúde. Assim, verificou que o impacto deste procedimento na qualidade de vida, é menos valorizado e as pessoas com PAF apresentam piores resultados nas escalas de qualidade de vida utilizadas do que as outras pessoas transplantadas (Telles-Correia et al., 2009). Os autores atribuem este resultado ao facto da PAF se tratar de uma doença hereditária, neurodegenerativa e crónica o que por si só irá condicionar a qualidade de vida (Telles-Correia et al., 2009). Do mesmo modo, o facto de o transplante ser realizado em pessoas portadoras de PAF com sintomas ligeiros, e que se mantêm após o transplante ajuda a explicar a diferença na percepção dos benefícios, ao contrário das outras pessoas que são transplantadas numa fase aguda da doença hepática ou numa exacerbação e em que existe a reversão dos sintomas pré-existentes (Telles-Correia et al., 2009).

No entanto, verificam-se, a longo prazo, que os resultados são ligeiramente diferentes. Foi realizado um estudo num hospital holandês, que visou avaliar a qualidade de vida relacionada com a saúde a pessoas com PAF submetidas a transplante de fígado nas

consultas de seguimento, ao ano, aos dois anos, e aos quatro anos ou mais após o procedimento (Drent, Graveland, Hazenberg, & Haagsma, 2009). Participaram no estudo 9 das 13 pessoas com PAF que foram submetidas a transplante num hospital entre 1995 e 2004, por morte de 4 dos participantes antes da consulta de seguimento. Tal como as pessoas que participaram no estudo anterior, no momento do transplante, estes participantes apresentavam sintomas de PAF ligeiros a moderados. Quatro dos nove doentes transplantados foram seguidos entre os 4 e os 12 anos pós-transplante (Drent et al., 2009). Nos primeiros quatro anos, os autores verificaram que os níveis de avaliação do bem-estar físico eram bastante baixos, mas estáveis, apesar progressão da doença em alguns participantes. No entanto, na comparação com os estudos realizados com outros grupos de pessoas transplantados, as pessoas com PAF transplantadas obtiveram resultados significativamente mais baixos. Tendo em consideração as limitações na comparação dos resultados, pela diversidade das amostras, este resultado é justificado pelo facto dos participantes manterem os sintomas da sua amiloidose após o transplante (Drent et al., 2009). Concordamos com os autores deste estudo, que afirmam que o transplante bem-sucedido numa pessoa com PAF é apenas um sucesso relativo em comparação com o transplante numa pessoa, por exemplo, com um fígado cirrótico (Drent et al., 2009). Quanto à avaliação da qualidade de vida, nos primeiros quatro anos, os resultados obtidos na dimensão do bem-estar emocional foram maiores do que na saúde física. Na escala SF36 utilizada neste estudo, a dimensão do bem-estar emocional é avaliado pelos itens de saúde, do funcionamento social, dos aspetos emocionais e mentais, sendo que, pela leitura dos resultados verifica-se que, a maioria das pessoas com PAF submetidas a transplante tem um bom suporte social dos parceiros e familiares próximos influenciando positivamente a sua avaliação da qualidade de vida (Drent et al., 2009).

Em Portugal, Quintas (2011) procurou comparar a avaliação da qualidade de vida dos portadores de PAF com a população em geral e verificar em que medida o nível de avaliação da qualidade de vida é influenciado pela autonomia dos doentes. Este estudo revela-nos que a informação que as pessoas dispõem altera a sua perceção sobre a sua qualidade de vida (Quintas, 2011). Os participantes referem ter pouca informação sobre a doença, sendo a sua principal fonte de informação o médico da especialidade que os acompanha, porém, 68% afirma desconhecer o curso da condição de saúde após o transplante (Quintas, 2011). O diagnóstico da doença apresenta um impacto significativo sobre a sua qualidade de vida, sendo que 56% dos doentes referem ter sentido raiva e tristeza aquando do conhecimento do diagnóstico e 47% dos doentes não conseguem

referir qual o sintoma que caracteriza a doença que mais os incomoda (Quintas, 2011). A diminuição do rendimento familiar, o aumento dos custos com a saúde e o aumento do nível de dependência é para 58% dos respondentes a sua principal preocupação, principalmente, com a sobrecarga dos familiares cuidadores (Quintas, 2011). Este estudo demonstra, igualmente, que as pessoas com PAF apresentam avaliações mais baixas de qualidade de vida nas dimensões funcionamento físico, desempenho físico, percepção geral da saúde, desempenho emocional e saúde mental (Quintas, 2011). Para Quintas (2011) existe uma relação direta entre os fatores sociodemográficos e a qualidade de vida, sendo que, fatores sociodemográficos negativos condicionam os valores de qualidade de vida de forma negativa.

Num outro estudo, a sua autora procurou avaliar a qualidade de vida de pessoas com PAF três anos após realização de transplante de fígado, bem como analisar os efeitos dos sintomas psicopatológicos e das variáveis sociodemográficas e clínicas na qualidade de vida das pessoas com PAF (Eiras, 2011). Três anos após o transplante estes doentes apresentam bons níveis de qualidade de vida no que concerne à qualidade de vida geral e mental (Eiras, 2011). Porém, relativamente à componente física, nomeadamente as dimensões, função física e saúde geral obtêm os piores resultados (Eiras, 2011). Embora, existam os valores obtidos neste estudo através do inventário de sintomas psicopatológicos sejam mais elevados do que na população em geral, eles não são significativos de psicopatologia. Estes valores influenciam a avaliação da qualidade de vida, sendo a ansiedade fóbica o fator com maior impacto neste resultado (Eiras, 2011).

Relativamente à reconstrução da autonomia após o transplante, a variável que mais influencia a qualidade de vida é o retorno à vida ativa, sendo que os melhores resultados foram obtidos nas pessoas que regressaram ao seu trabalho após transplante de fígado (Eiras, 2011). Este resultado encontra-se em linha de concordância com o estudo referido anteriormente que nos sugere a influência negativa entre a inatividade, o investimento corporal e a percepção da qualidade de vida (R. F. Gonçalves, 2009).

Pereira e colegas (2013) procuraram saber, numa unidade de referência do nosso país para o transplante de fígado, se este influenciava a qualidade de vida da pessoa com PAF. Para além da avaliação da qualidade de vida, foi também questionado aos participantes quais as suas expectativas vivenciadas após o transplante hepático. Realizado num paradigma qualitativo, os autores conseguiram identificar as representações e os sentimentos vivenciados face ao transplante hepático das pessoas com PAF submetidas a transplante

de fígado (Pereira et al., 2013). Os autores obtiveram três categorias da análise das entrevistas a seis participantes, nomeadamente, o impacto da doença, a conceptualização do transplante, e a qualidade de vida do doente com PAF após o transplante (Pereira et al., 2013). Na categoria, impacto da doença este estudo verificou que as consequências físicas/sintomatologia, nomeadamente a presença de sintomas urinários e os gastrointestinais são as mais referidas, relativamente às alterações sensitivas, sendo que são as primeiras que causam maior transtorno à normalidade e as segundas são entendidas como fenómenos subjetivos (Pereira et al., 2013). No que se refere à subcategoria consequências psicológicas/reação à notícia da doença o choque pelo diagnóstico foi a reação mais manifestada (Pereira et al., 2013). Sendo no entanto, a resignação e a aceitação da doença, outras subcategorias que os entrevistados apresentam relativamente ao conhecimento do diagnóstico (Pereira et al., 2013). As autoras verificam, no entanto, que as reações encontradas são mediadas pelo conhecimento prévio que estas pessoas têm da experiência familiar (Pereira et al., 2013). Em linha com os estudos anteriormente referidos, é importante notar que, as consequências socioprofissionais da doença e do transplante são referenciadas como negativas, pois o que acontece, na maioria dos casos, é o abandono da atividade profissional pela alteração da capacidade para executar atividades físicas (Pereira et al., 2013). Neste estudo, dos 6 participantes, apenas um conseguiu alterar a sua atividade profissional, mantendo-se ativo profissionalmente, porém com necessidade de adaptação da atividade laboral (Pereira et al., 2013). Outro resultado de referir neste estudo, refere-se ao facto de 3 dos entrevistados desconhecerem o risco genético que tinham e a possibilidade de diagnóstico de PAF, pelo facto de a doença ter saltado uma geração na sua manifestação (Pereira et al., 2013).

Quanto ao significado do transplante este estudo verifica que a esperança, a par com a resignação aparecem como as subcategorias mais frequentes (Pereira et al., 2013). O choque por todos os procedimentos invasivos a que ficam sujeitos é outra das subcategorias que emerge da análise das entrevistas (Pereira et al., 2013). No entanto, na subcategoria reação ao transplante no primeiro ano, a resposta mais frequente é desilusão, sendo este o ano crítico de adaptação a um novo estilo de vida, à terapêutica imunossupressora e à possibilidade de rejeição do enxerto (Pereira et al., 2013). Estes resultados encontram-se associados à falta de conhecimento sobre o período após transplante, o que, para estas autoras, pode ser demonstrado pela falta de iniciativa na procura de informação (Pereira et al., 2013). No entanto, Mota (2017), num estudo realizado com pessoas submetidas a transplante de fígado nota que, os problemas

relacionados com a informação acerca do tratamento estão, principalmente, relacionados com falhas na comunicação, nomeadamente devido a diferenças no nível de literacia dos profissionais de saúde e dos candidatos a transplante.

Quanto à avaliação da qualidade de vida da pessoa com PAF após o transplante emergem duas subcategorias neste estudo (Pereira et al., 2013). Como já referimos, a perceção da qualidade de vida é influenciada pelo tempo de espera entre o aparecimento dos primeiros sintomas, a sua severidade e a realização do transplante. No entanto, neste estudo, a qualidade de vida no pós-transplante é avaliada positivamente, mas existe na mesma proporção de respostas positivas, respostas que vão no sentido de uma avaliação negativa (Pereira et al., 2013). Surgem, porém, quatro referências que vão no sentido neutro de avaliação da qualidade de vida, uma vez que não existiam sintomas prévios ao transplante (Pereira et al., 2013). Estes resultados estão em linha de concordância com outros estudos que referem a ambivalência na avaliação do impacto do transplante (Drent et al., 2009; Quintas, 2011; Telles-Correia et al., 2009).

2.4. VIVER COM PAF NA FAMÍLIA E NA COMUNIDADE

A PAF sendo uma doença hereditária tem um impacte na dinâmica familiar e na vivência da comunidade, sendo que estes foram temas estudados em alguns dos estudos encontrados (Martinho, Martins, & Angelo, 2012, 2013; Martinho et al., 2011; Á. Mendes, Sousa, Sequeiros, & Clarke, 2017; Oliveira, 2015; Paneque, 2008; C. Rodrigues, 2004; A. Santos, 2015).

Rodrigues (2004) procurou verificar se existem diferenças na perceção da coesão e adaptabilidade familiares entre pessoas com PAF (grupo clínico) e indivíduos da população em geral, sem doença crónica ou genética conhecida, bem como, identificar as variáveis psicossociais que possam estar associadas à perceção da coesão e adaptabilidade familiares de pessoas com PAF e averiguar o sentido dessa associação. Utilizando a escala de FACES III e um grupo de comparação, a investigadora verificou que não existem diferenças estatisticamente significativas no que concerne à coesão familiar, adaptabilidade, tipos familiares e satisfação conjugal entre o grupo de pessoas com PAF e a população em geral (C. Rodrigues, 2004). No entanto, existem diferenças estatisticamente mais significativas no âmbito da coesão, adaptabilidade ideal, e tipos

familiares quando esta é relacionada com o nível socioeconómico no grupo de pessoas com PAF (C. Rodrigues, 2004). Ressalta-se que, não foi estatisticamente significativa a diferença dos níveis de coesão familiar, nem dos níveis de adaptabilidade, ou de tipos familiares relativamente ao estado civil do grupo clínico ou ao número de filhos do grupo clínico (C. Rodrigues, 2004). Porém, no grupo clínico, a autora do estudo encontrou um nível de coesão percebida desligado, considerando um afastamento emocional, pouca proximidade, promoção da distância emocional, barreiras geracionais entre pais e filhos e mais separação do que aproximação entre os membros da família (C. Rodrigues, 2004). Neste estudo não foi possível relacionar a alteração de papéis e de funções com o nível de satisfação familiar, todavia, o tipo familiar apresentado é médio pelo que, se denota défices no funcionamento familiar ao nível da adaptabilidade (C. Rodrigues, 2004).

Paneque (2008), na sua tese de doutoramento realizou vários estudos que visaram contribuir para o aumento do conhecimento do impacte dos protocolos de teste genético pré-sintomático para doenças de aparecimento tardio, como a ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) e a PAF por mutação da Val30Met, bem como, contribuir para o aperfeiçoamento dos protocolos pré-sintomáticos que se aplicam hoje em dia e desenvolver capacidades profissionais no âmbito do apoio psicológico e do aconselhamento genético de pessoas em risco e as suas famílias.

Este estudo teve três fases metodológicas que se desenvolveram de forma sequencial e permitiu a validação do programa preditivo instaurado em Cuba para SCA2, que envolveu 156 pessoas em risco e o estudo preliminar do seu impacto. Este estudo procurou identificar os fatores envolvidos no impacto psicossocial do teste genético pré-sintomático, sendo que foram envolvidas 35 pessoas em risco para SCA2 e 28 para PAF (Paneque, 2008).

Foi confirmado o papel do funcionamento familiar no contexto dos testes preditivos e o efeito disruptivo destas doenças hereditárias no funcionamento e nas dinâmicas familiares (Paneque, 2008). A presença da doença parece ter duas vertentes de impacte, por um lado, a doença acentua uma exigência de elevada lealdade e forte coesão familiar, mas por outro lado, descobre a desunião caótica da família. Independentemente dos resultados do teste de FACES III, que também foi utilizado neste estudo, o funcionamento familiar influencia os níveis de ansiedade e depressão antes e após a realização do teste genético (Paneque, 2008). A autora constatou que é evidenciada uma via somática na expressão do sofrimento psicológico nas pessoas em risco para ambas as doenças, porém, esta via é

diferente de acordo com o risco para o qual ela se encontra a realizar teste genético, o resultado obtido nesse teste, assim como com o grau de escolaridade, idade, proximidade com os familiares afetados e sexo do progenitor afetado (Paneque, 2008). A análise destes fatores que sugerem a influência da doença genética e a sua origem patobiográfica (Paneque, 2008). Este estudo demonstra, igualmente, que as mulheres casadas, com filhos e com uma idade mais avançada, assim como, as pessoas que referiram maior ansiedade e depressão no pré-teste, sofrem um impacto psicológico mais desfavorável (Paneque, 2008). Neste sentido, quando a pessoa vive, no momento da realização do teste, com a família de origem apresenta níveis superiores de ansiedade e de depressão (Paneque, 2008). Este estudo também demonstra que as pessoas cujas mães eram as portadoras afetadas, com maior tempo de contacto com a doença ou uma vivência familiar mais próxima com doentes, demonstraram um impacto mais favorável do conhecimento do resultado, sendo que as pessoas que se encontravam em risco de SCA2 tinham um impacto menos favorável que os sujeitos em risco para a PAF (Paneque, 2008).

Na mesma linha de conclusões do estudo de Rodrigues (2004), as famílias que participaram neste estudo foram referidas como de moderada a alta coesão, pelos descendentes em risco de PAF, no início do teste de diagnóstico e, por outro lado, a coesão familiar foi classificada como separados, baixa ou muito baixa coesão pelos descendentes pertencentes a famílias afetadas por SCA2 (Paneque, 2008). A adaptabilidade das famílias também foi referida, neste estudo, de forma oposta (Paneque, 2008). Para a maioria das pessoas em risco de PAF a flexibilidade da família é considerada moderada a alta, indicando uma disfuncionalidade de natureza caótica, enquanto as pessoas em risco para SCA2 classificam a sua família como estruturada com flexibilidade baixa a muito baixa, o que também revela um funcionamento não funcional (Paneque, 2008).

Este estudo prova a existência de uma relação entre a dinâmica da família e a doença no caso das famílias com PAF, com a existência de laços de fidelidade e coesão forte entre os seus membros, talvez como resultado do isolamento social, ou porque as exigências da prestação de cuidados à pessoa doente são revertidas numa conexão interna mais forte (Paneque, 2008). Os resultados deste estudo também mostram diferenças na influência das famílias nas estratégias de *coping* usadas na realização do diagnóstico pré-sintomático entre os dois grupos de indivíduos. Contrariamente às pessoas em risco de SCA2, as pessoas com PAF revelam-se menos ansiosas e menos deprimidas no início do protocolo de aconselhamento genético do que os outros, no entanto, as diferenças nos níveis de

ansiedade ou depressão, dependendo do tipo de família associada não foi estatisticamente significativa (Paneque, 2008).

Refere ainda que o funcionamento da família, relatado pelas pessoas com diagnóstico positivo para a PAF melhorou significativamente um ano após o diagnóstico, o que confirma que para a família também há um efeito benéfico da experiência do teste genético preditivo (Paneque, 2008). Também emerge como um resultado, deste estudo, que um maior tempo de contacto com a doença é revertido em maior funcionalidade da família, tal como é relatado por indivíduos em risco para PAF. Este resultado confirma a hipótese de que a crise provocada pela doença na família ocorre provavelmente, antes do início da doença e é validade após a realização do teste e a confirmação do diagnóstico, e, encontra-se relacionada com a forma como a família funciona perante a ameaça ou risco de doença aumentando a sua coesão, e, eventualmente, também a sua capacidade de adaptação a uma variedade de exigências que decorrem do curso natural da doença (Paneque, 2008).

Martinho e colegas (2012) pretenderam identificar a presença de conflito decisional e identificar os níveis de satisfação na tomada de decisão ao longo do processo de doença e descrever como ocorre esse conflito na tomada de decisão. Participaram neste estudo 53 pessoas portadoras de PAF, distribuídas pelo país, nomeadamente em núcleos onde existe apoio da APP. Este estudo demonstra que na amostra estudada o conhecimento da doença na família dá-se ao longo da infância e da adolescência, sendo que, a confirmação por teste genético, neste grupo de participantes, ocorreu, apenas em 6 participantes pelos 18 anos (Martinho et al., 2012). A maioria obteve informação sobre a doença sozinha, e por vezes, pela observação da evolução da doença nos familiares (Martinho et al., 2012). O médico de família, e a mãe, são os principais recursos de informação sobre a doença para a pessoa em risco (Martinho et al., 2012). As tomadas de decisão identificadas pelas autoras do estudo relacionam-se com o transplante de fígado, a parentalidade e a realização do teste genético pré-sintomático (Martinho et al., 2012). Quarenta e quatro participantes, neste estudo, realizaram transplante de fígado entre os 31 e os 40 anos, e os que não o realizaram referem que não reuniam condições para o mesmo. Quarenta e cinco participantes têm familiares transplantados, sendo estes maioritariamente da na mesma geração, tais como primos e irmãos (Martinho et al., 2012). A tomada de decisão do transplante hepático é a que conduz a um menor conflito decisional quando comparada com as restantes tomadas de decisão, porém a decisão de não se submeter a transplante é

a tomada de decisão que reúne menor nível de satisfação (Martinho et al., 2012). Este estudo revela que este procedimento é encarado com otimismo.

Treze participantes tiveram filhos antes do conhecimento do diagnóstico e 16 tiveram filhos, mesmo sabendo o diagnóstico da doença, sendo essa decisão a que se traduz em maiores conflitos, seguida da decisão de realização de teste genético preditivo pré-sintomático (Martinho et al., 2012). O recurso à procriação medicamente assistida (PMA), neste estudo, é a tomada de decisão que provoca maior nível de conflito decisional, porém o recurso aos mesmos é uma decisão que obtém um grande nível de satisfação (Martinho et al., 2012).

A realização do teste pré-sintomático é a segunda tomada de decisão que desencadeia maior nível de conflito, mas a que conduz a um maior nível de satisfação com a decisão tomada, uma vez que, o risco da doença hereditária se repercute emocionalmente para além das pessoas em risco, no seu seio familiar, centrado em sentimentos de incerteza. Martinho e colegas (2012) relembram que a avaliação do risco para as pessoas foca-se essencialmente na ambiguidade da situação genética, num estado de risco, e não tanto nas informações objetivas, porém, a discrepância entre o conhecimento da doença e a realização do teste pode refletir o receio de receber a confirmação de um diagnóstico de uma doença fatal. A possibilidade dada de realização antecipada do transplante de fígado por conhecimento prévio do diagnóstico é traduzida pela maior satisfação com a decisão tomada de realização do teste pré-sintomático (Martinho et al., 2012).

Outro estudo mais recente procurou aprofundar o conhecimento do papel das gerações mais velhas em famílias com paramiloidose, na promoção da saúde nas gerações mais novas (Oliveira, Mendes, & Sousa, 2017). Este estudo procurou analisar o papel dos mais velhos, incluindo portadores e não portadores, junto dos mais novos, em termos de comportamentos de promoção da saúde e gestão do risco genético em famílias com paramiloidose (Oliveira et al., 2017).

O estudo envolveu 18 participantes, com idades compreendidas entre os 18 e 65 anos. Em relação à condição perante a doença, verifica-se que 11 são portadores sintomáticos, e destes 8 foram transplantados e 3 tomam medicação, 2 são portadores assintomáticos, 4 são não portadores e 1 enquadra-se na classificação de pessoa em risco, uma vez que não realizou o teste genético (Oliveira et al., 2017).

Recorrendo à técnica de análise de incidentes críticos, emergiram quatro categorias: modelar comportamentos perante a doença; (não)informar sobre o risco/doença;

(des)encorajar a realização do teste genético; e, apoiar (Oliveira et al., 2017). Estes resultados sugerem que os mais velhos exercem diferentes papéis: modelar, quando transmitem experiências sobre o confronto e gestão da doença; informar, quando facilitam ou dificultam a passagem e o acesso a informação sobre a doença; encorajar, quando assumem o papel de incentivar ou desencorajar a implementação de medidas de gestão do risco, detecção precoce e tratamento; e, apoiar, quando são vistos como um recurso emocional e instrumental pela pessoa doente (Oliveira et al., 2017).

Um outro estudo foi realizado, tendo como perspectiva identificar o papel da geração mais velha na gestão de comportamentos de saúde em famílias com PAF, nomeadamente na promoção de comportamentos de saúde nos elementos mais novos, a partir da perspectiva dos profissionais de saúde (A. J. Santos, 2015). Neste sentido, os resultados permitem-nos identificar as ações da geração mais velha que têm influência na adoção de comportamentos de saúde nos elementos das gerações mais novas; e, caracterizar o impacto dessas ações na gestão da doença na família (A. J. Santos, 2015). Recorrendo à técnica de análise de incidentes críticos como o estudo anterior, emergem três papéis desempenhados pela geração mais velha, na perspectiva dos profissionais de saúde, nomeadamente, encorajadores de envolvimento em cuidados de saúde, cuidadores informais, e, prestadores de apoio emocional (A. J. Santos, 2015). Este estudo salienta que, no âmbito da PAF, a geração mais velha desenvolve ações que contribuem para a promoção da saúde dos elementos mais novos da família de uma forma ativa assumindo um papel ativo na gestão da doença no seio familiar (A. J. Santos, 2015).

No seio da comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde, foi realizado um estudo que visa investigar a estigmatização experimentada por pessoas afetadas pela PAF (Á. Mendes et al., 2017). Os 11 participantes, com idades compreendidas entre os 25 e os 49 anos, foram entrevistados e da análise das transcrições das entrevistas emergiram três temas que não são mutuamente exclusivos e representam categorias fluídas em vez de discretas ou sequenciais, e que os autores categorizaram como: relatos de estigma decretados num contexto social desacreditado; PAF na família como fonte de rejeição e de valor reprodutivo desvalorizado; e, lidar com o estigma (Á. Mendes et al., 2017). As experiências de estigmatização foram descritas pelos participantes com base em eventos passados na sua infância ou juventude, sendo que existe referência à falta de consciencialização para a PAF nesta comunidade no passado (Á. Mendes et al., 2017). Desde então, a comunidade parece ter adquirido experiência sobre essa condição de saúde, mas, no entanto a maioria das pessoas que vivem nesta comunidade, não tem

informações claras e objetivas sobre a doença, as suas características e o seu modo de transmissão (Á. Mendes et al., 2017).

O autor salienta no seu artigo que essa ignorância conduz a mal-entendidos sobre a condição e é exemplificada pelo "mito do contágio", relatado por muitos participantes e são esses estereótipos negativos que contribuíram para a estigmatização das pessoas e das famílias afetadas (Á. Mendes et al., 2017). Porém, quando colocados na ótica da pessoa com PAF, podemos afirmar que estes entendem a estigmatização como estando relacionada com a ignorância dos outros acerca da doença, desta forma, podem rejeitar as respostas estigmatizantes dos outros e, assim, resistir à internalização de tais julgamentos (Á. Mendes et al., 2017). Neste estudo, enquanto alguns participantes pareciam internalizar a estigmatização e sofrer os efeitos nocivos de seus próprios conceitos, seja experimentando um sentimento de estigma antecipado, vergonha e sensação de carga psicossocial, outros evitaram internalizar tais atitudes negativas através da visão do estigma como um produto da ignorância e, às vezes, através da resistência ao tratamento como diferente ou doente (Á. Mendes et al., 2017).

Este estudo enquadra as experiências de estigmatização dos participantes nas relações dinâmicas entre a pessoa, a sua família e a comunidade. Para este autor, os seus resultados apoiam um modelo de crenças culturais em que os membros das famílias com PAF estão associados a características ou estereótipos indesejáveis nas mentes, declarações ou atitudes dos outros (Á. Mendes et al., 2017). Isto conduz à percepção que as famílias afetadas só podem falar sobre a doença dentro da família, uma vez que no estudo, vários participantes relatam exemplos de reações negativas, principalmente através de experiências de rejeição, principalmente de namoro e, como o autor refere a sensação de uma "*piedade*" condescendente (Á. Mendes et al., 2017). Estes comportamentos relatados são vividos pelas pessoas com PAF que experimentam sensação de exclusão social desde a infância, traduzido-a por um sentimento de inferioridade em termos de reprodução, mas também quanto pela discriminação, por exemplo em relação à obtenção de emprego (Á. Mendes et al., 2017).

Este estudo, também sugere que, o padrão de estigma na comunidade se transformou ao longo das últimas décadas, uma vez que os informantes descreveram suas experiências de estigmatização como tendo ocorrido principalmente no passado, sendo que os relatos apresentados foram complementados por referências a uma melhoria recente e substancial da aceitação social das pessoas afetadas (Á. Mendes et al., 2017). O autor atribui esta melhoria da aceitação da doença na comunidade, à disponibilidade recente de tratamentos

médicos, aos ensaios clínicos em curso e ao papel que os profissionais de saúde dos cuidados primários têm desempenhado cada vez mais na região promovendo a educação para a saúde dentro desta comunidade, bem como o trabalho desenvolvido pela APP (Á. Mendes et al., 2017).

2.5. VIVER COM PAF: O ESTADO DA ARTE

A PAF é uma doença neurodegenerativa genética hereditária, em que o aparecimento de sintomas incapacitantes ocorre a partir do final da segunda década de vida. Pela análise dos estudos discutidos ao longo deste capítulo, o contacto com esta doença ocorre durante a infância e a adolescência pela experiência de doença de um progenitor, ou familiar próximo, porém, existem casos em que isso não ocorre por saltos geracionais da doença. Em nenhum dos estudos encontrados, foi explorado o que este facto significa para as pessoas afetadas e para a família, e de que forma, o facto de não existir um contacto prévio com esta doença altera a adaptação à doença e qual o impacte psicológico da mesma.

Considerando o modelo de autorregulação da saúde, verifica-se que existem três fontes de informação para a construção da representação de doença para a pessoa em risco de doença genética, a saber, a experiência corporal da doença, a informação fornecida por um agente, normalmente, um profissional de saúde, os familiares ou amigos, e a experiência prévia com a doença (E. A. Leventhal, Senior, & Marteau, 1997; H. Leventhal et al., 1997; H. Leventhal, Meyer, & Nerenz, 1980). Assim, os estudos realizados no âmbito da representação e vivência da PAF apresentam resultados que estão de acordo com esta teoria (R. F. Gonçalves, 2009; Jonsén et al., 1998, 2000a, 2000b; Martinho et al., 2011). No entanto, um dos aspetos que é ressaltado, mas pouco explorado e discutido nos estudos encontrados, é a sensação de isolamento e falta de informação e comunicação que estes doentes expressam. Notamos do mesmo modo que a representação social da doença nesta comunidade, a influência da APP na construção dessa representação nunca foi estudada.

Da análise dos estudos notamos que as estratégias de *coping* utilizadas por estes doentes correspondem às estratégias utilizadas por outros doentes crónicos quando confrontados com o diagnóstico e a necessidade de incorporar no seu quotidiano novos comportamentos e atitudes (Graceffa et al., 2009; Jonsén et al., 2000a; Martinho et al., 2011). As respostas à crise apresentadas são adaptativas e revelam uma grande capacidade

de adaptação às adversidades da doença, pelo que pode ser interessante perceber de que modo isto ocorre, de modo a poder ajudar outros doentes com doença genética crónica a encontrar estratégias de adaptação.

Os modelos teóricos de representação da doença referem-nos que a incerteza no curso dos sintomas e as consequências do tratamento aumentam os níveis de *stress* e dificultam a adaptação à nova condição de saúde (E. A. Leventhal et al., 1997; H. Leventhal et al., 1997, 1980). Porém, os estudos realizados com pessoas em risco ou afetadas pela PAF demonstram que os níveis de *stress* e sintomas psicológicos se encontram em níveis estatisticamente não valorizáveis relativamente a outros grupos de população em geral ou em risco de outras doenças genéticas (Bastos, 2007; Cunha, 2011; Graceffa et al., 2009; Lêdo et al., 2013; Leite et al., 2002; Pinto, 2002; P. I. Santos & Mesquita, 2010; Telles-Correia et al., 2008). No entanto, apontam como principal hipótese para estes resultados a experiência prévia de contacto com a doença numa fase de desenvolvimento da pessoa, porém, não existe um estudo que o demonstre claramente, uma vez que, em nenhum deles existiu uma comparação entre os doentes com PAF que contactaram previamente com a doença e os doentes em que o contacto com a doença, devido a um salto geracional, não existiu.

Saliente-se o facto, destes doentes terem níveis de ansiedade perante a morte normais, porém, em nenhum dos estudos que relatam este facto foi explicado quais as estratégias que estas pessoas utilizam ao lidarem com essa condição (Jonsén et al., 2000b; P. I. Santos et al., 2010; P. I. Santos & Mesquita, 2010). Os diferentes estudos encontrados ressaltam a necessidade de informação sentida por estes doentes, não só da informação dada pelos profissionais de saúde, mas também de comunicação no seio da família. É realçada a necessidade de informação centrada no processo de doença e do processo de tratamento, bem como no processo de aconselhamento genético (Bastos, 2007; Jonsén et al., 2000b; Martinho et al., 2012, 2011; Quintas, 2011).

A história de doença na família influencia a sua dinâmica, tal como demonstrado em alguns dos estudos encontrados (Martinho et al., 2012; Paneque, 2008; C. S. C. Rodrigues, 2004). Nos estudos encontrados não é possível perceber de que forma estas famílias se organizam e evoluem em torno das experiências de doença genética e hereditária (Rolland, 1995; Rolland & Williams, 2005). Notamos que o transplante de fígado surge como uma esperança com um sabor amargo, pois acarreta alterações e riscos. A perceção de melhoria na qualidade de vida após transplante não é tão imediata, pois os

sintomas que as pessoas apresentam no momento da sua realização, este procedimento não os consegue reverter. Novas abordagens terapêuticas recentes também não possuem uma eficácia de cura, mas ainda não existem estudos sobre o seu impacto na qualidade de vida e na vivência e representação da doença a longo prazo.

3. UMA PERSPECTIVA TEÓRICA SOBRE AS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS

“The study of social representations is a theory of socially produced and shared knowledge”
(Jodelet, 1989)

Foi a Psicologia Social que, numa fase inicial, dedicou uma parte do seu estudo às representações sociais. Esta área da psicologia encontra-se na fronteira com a sociologia e estuda a influência dos processos cognitivos e sociais nas relações interpessoais e o seu fundamento, procurando descrever as interações entre os indivíduos em grupo ou em sociedade ou o comportamento dos grupos e da sociedade em si mesmos (Wachelke & Camargo, 2007).

Existem dois fundamentos nesta disciplina que trazem contributos e orientações teóricas para o presente trabalho. Um dos fundamentos diz-nos que todo o indivíduo tem uma visão pessoal da realidade na qual ele mesmo participa e que essa conceção é construída com base em processos cognitivos e sociais. O outro fundamento refere que, as pessoas individualmente, as suas emoções, os seus pensamentos e os seus comportamentos são influenciados pelas pessoas que os rodeiam. Estes contributos teóricos despertaram o interesse de outras áreas do conhecimento, nomeadamente das Ciências da Saúde e das Ciências de Enfermagem e ampliam a aplicação desta teoria na investigação.

3.1. A TEORIA DAS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS: UMA TEORIA DO SENSO COMUM

A representação social refere-se à forma de conhecimento ou conceptualização do conhecimento do senso comum que se produz socialmente e é partilhado pelos membros de um grupo social ou cultural. É a forma como o indivíduo na sua interação social se apropria e interpreta a realidade social quotidiana, a relação que estabelece com esta realidade e com o mundo e lhe atribui um sentido (Wachelke & Camargo, 2007).

A Teoria das Representações Sociais (TRS) foi desenvolvida por Serge Moscovici, inicialmente na sua dissertação de doutoramento em 1961, intitulada de *La Psychanalyse, son image, son public*, e serve de enquadramento teórico de referência a numerosos estudos no âmbito das ciências sociais, e também no âmbito das ciências da saúde

(Arruda, 2009; Lo Monaco & Lheureux, 2007). Este interesse de diferentes áreas científicas fez com que a teoria se desenvolvesse com diferentes orientações conceituais e com diferentes estratégias metodológicas contribuindo para uma vasta compreensão dos fenômenos sociais (Rateau & Lo Monaco, 2013).

Na sua tese de doutoramento Moscovici (1976) demonstrou o papel das representações sociais para o estabelecimento de uma realidade consensual, salientando a sua função social e cognitiva na assimilação de novas ideias e práticas sociais, bem como a sua função de orientação da comunicação e do comportamento social. A escolha deste autor pelo tema da representação social da psicanálise permitiu que, pela primeira vez, se constataste a diferença entre o conhecimento dos peritos ou especialistas numa determinada área científica, neste caso a psicologia, e o conhecimento quotidiano e do senso-comum construído sobre a psicanálise pelas pessoas leigas. Tornou-se evidente, neste trabalho, que existe uma atribuição de significado e, conseqüentemente, de representação social diferente entre os peritos e os leigos, e essa diferença ocorre entre *“a ciência e o senso comum, entre o ‘universo reificado’ e o ‘universo consensual’ com os seus modos específicos de operação (processos) e funções num sistema simbólico de relações sociais e posições ideológicas mais alargadas e mediadas por sistemas de comunicação”* (De Rosa, 2013, p. 6). Neste sentido, Arruda (2002, p. 131) afirma que, este fenómeno ocorre, uma vez que, *“a realidade é socialmente construída e o saber é uma construção do sujeito, mas não desligado da sua inscrição social”*.

A representação da realidade surge pela necessidade que se apresenta ao indivíduo, de conhecer o mundo físico ou o mundo social, de se ajustar ao meio e ao contexto onde se encontra inserido e é inerente à natureza do ser humano (Purkhardt, 1993). É, desta forma, que surge a construção de uma representação cognitiva dos objetos, das pessoas, dos acontecimentos ou das ideias (Jodelet, 2003). São as representações sociais que nos remetem para o conhecimento produzido pelo senso comum, porém, esse conhecimento deve assumir uma forma compartilhada e articulada entre os indivíduos de um grupo para ser considerada uma teoria leiga sobre um objeto social. A TRS refere-se ao modelo teórico que permite compreender e explicar os modos de construção do conhecimento do senso comum, mas nem todo o conhecimento do quotidiano é transformado em representação social. Pois, como afirma M. Santos (2005, p.22), *“para gerar representações sociais o objeto deve ser polimorfo, isto é, passível de assumir formas diferentes para cada contexto social e, ao mesmo tempo, ter relevância cultural para o*

grupo”. Deste modo, para Moscovici (1981, p. 181), a representação social define-se como “*um conjunto de conceitos, declarações, e explicações originadas na vida diária no seio das comunicações inter-individuais. São equivalentes, na nossa sociedade, aos mitos e aos sistemas de crenças das sociedades tradicionais; podemos afirmar que são a versão contemporânea do senso comum*”. Sendo que, para Abric (2011a), as práticas sociais são determinadas por essa *visão do mundo partilhada* pelos diferentes indivíduos ou grupos nas suas dinâmicas de interação social. A teoria do senso comum designa, assim, a articulação entre os conceitos originados nas práticas sociais e na diversidade dos grupos e que têm por função “*dar sentido à realidade social, produzir identidades, organizar comunicações e orientar condutas*” (M. Santos, 2005, p. 22).

3.2. AS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS: NATUREZA E CONDIÇÕES

As representações sociais ordenam e tornam estável a realidade social construída na relação com o outro, e são, em certos casos, específicas de cada sociedade ou grupo (Moscovici, 2000; Purkhardt, 1993). Para Moscovici (1981, p. 188), também têm como função “*transformar algo não familiar, ou o não familiar em geral, em alguma coisa familiar*”. Entendemos que se constroem por interesse ou por desejo da pessoa ou grupo, por necessidade de procura de um equilíbrio ou por procura de controlo com a função de “*responder a uma dada necessidade; ou responder a um estado de desequilíbrio; e ainda mais [permitir] a dominação impopular, mas indelével de uma parte da sociedade sobre outra*” (Moscovici, 2000, p. 37). A não familiaridade com um objeto social transforma-o numa ameaça ou disrupção com o passado, uma vez que este não se encaixa nas expectativas pessoais criando a sensação de incompletude ou aleatoriedade (Purkhardt, 1993). Moscovici (1988, p. 230) refere, neste sentido, que “*quando transformamos as representações enquanto meios de reconhecimento dos objetos, para representações enquanto meios de reconstrução de uma realidade, nós movemos os pensamentos acerca do mundo, para pensarmos no mundo*”, e desta forma, as representações sociais adquirem uma função de poder. Por este meio, o não familiar é transformado em familiar, integrado num contexto de relações e significados que compreendem a nossa representação social, uma vez que, “*o ato de re-presentação é um modo de transferirmos o que nos perturba, o que ameaça o nosso universo, de fora para dentro, de longe para perto. Essa transferência é efetuada pela separação de conceitos e percepções normalmente ligados*

e a sua configuração num contexto onde o incomum se torne comum, e onde o desconhecido possa ser incluído numa categoria reconhecida” (Moscovici, 2000, p. 39).

A TRS demonstra que *“não existe uma rutura entre o universo exterior e o universo interior do indivíduo (ou do grupo)”*, uma vez que o objeto de representação se encontra num contexto parcialmente partilhado com o indivíduo, e o estímulo que obriga a uma resposta é ele mesmo estimulado por ela (Abric, 2011a, p. 16). De modo a compreender e de alguma forma controlar o mundo é necessário torná-lo previsível, consistente e estável, o que é alcançado através da atribuição de significados para os acontecimentos, para os comportamentos, para as ideias e para as trocas que ocorrem na relação de uns com os outros e com a sociedade como um todo (Rateau & Lo Monaco, 2013). Neste sentido, para Abric (2011, p. 15), *“a identificação da «visão do mundo» que os indivíduos ou grupos carregam com eles e utilizam para agir ou para tomar uma posição é reconhecida como indispensável para compreender a dinâmica das interações sociais e assim iluminar os determinantes das práticas sociais”*. A representação social caracteriza-se por ser dinâmica e histórica, ser construída na relação das pessoas umas com as outras, e em relação com o objeto social, e ser através dessa relação, que os pensamentos, os sentimentos e as motivações são demonstrados e desenvolvidos (Doise, 2002; Howarth, 2006; Villas Bôas, 2010). É importante notar que os diferentes elementos que constituem a relação social organizam a estrutura da representação social, e esta é partilhada pelos diferentes elementos do mesmo grupo. Reforçando a ideia que os significados coletivos da representação social são produzidos por processos de comunicação, e desta forma, a representação social cria um sistema que permite que a pessoa interprete e compreenda o ambiente social, pela apreensão do significado do objeto com que se relaciona, expondo as interações dentro do grupo e providenciando critérios de avaliação que justificam ou legitimam comportamentos. Esta visão funcional do mundo dada pela TRS *“permite ao indivíduo ou ao grupo dar um sentido às suas condutas, e compreender a realidade através do seu próprio sistema de referências, e logo, adaptar-se e definir o seu lugar”* (Abric, 2011a, p. 17).

Como já afirmamos, a representação social determina-se *“na relação entre o sujeito-objeto [onde] o objeto é em si mesmo determinado. Uma representação é sempre representação de alguma coisa para alguém”* (Abric, 2011a, p. 16). E, torna-se social porque se define pelos objetivos comuns e procedimentos específicos, onde a dimensão social intervém através do contexto onde, o grupo se insere, pela comunicação que

estabelecem entre si os diferentes membros, e através dos aspetos culturais, dos códigos, dos valores, dos símbolos e das ideologias compartilhadas por essa comunidade (Sêga, 2000). A comunicação e a representação são interdependentes, pois *“os indivíduos e grupos criam as representações no curso da comunicação e da cooperação”* (Moscovici, 2000, p. 27), assim, intrinsecamente ligados, a reconstrução do objeto social realizada pelo indivíduo acontece partindo das informações que este recebe do e sobre ele.

Sendo a representação social entendida, por um lado, como um *“conjunto de informações, crenças, opiniões e atitudes sobre um determinado objeto”* (Abric, 2011, p. 19), não é exclusivamente uma representação cognitiva, mas é, por outro lado, *“uma forma de conhecimento socialmente desenvolvida e partilhada, com uma finalidade prática e contribuindo para o estabelecimento de uma realidade comum a um grupo social”* (Jodelet, 2003, p. 53). Assim, a cognição social é um processo pelo qual a pessoa constrói e mantém um conhecimento da realidade produzida e reproduzida socialmente, demonstrada na relação entre as concepções e os comportamentos da pessoa inserida num grupo (Beauvois & Deschamps, 1990). Deste modo, a representação pode variar de acordo com a posição que a pessoa assume na sociedade ou na comunidade, constituindo-se como uma atribuição a alguém ou a alguma coisa. A representação modifica-se com a passagem do tempo e com o contexto específico onde é construída, pelo que desta forma, podemos afirmar que a representação é histórica e pode definir-se como o processo pelo qual se estabelece uma relação entre o mundo e a pessoa e a sociedade (Sêga, 2000; Villas Bôas, 2010).

Em resumo, a representação social permite a descrição de uma realidade social construída, quer pela interação, quer pela comunicação do, ou com o mundo social e físico, e esta representação é determinante na forma como as pessoas percecionam ou concebem a realidade e direcionam as suas ações na comunidade onde se encontram inseridas (Purkhardt, 1993). Assim, a representação refere-se a algo, que pode ser designado de objeto, e os conceitos como a «doença», a «saúde», o «trabalho», ou os «Cuidados de Enfermagem» podem ser considerados objetos de representação social (Lo Monaco & Lheureux, 2007). Ao criarem e adotarem a mesma representação de um objeto, as pessoas passam a referir-se a ele atribuindo-lhe um significado simbólico, isto é, interpretando e antecipando os acontecimentos do mundo exterior com uma finalidade operativa e adotando práticas de controlo sobre esse acontecimento. Este facto é realçado nos estudos realizados sobre a representação social de doença, onde se tenta encontrar um

sentido ou um significado para a mesma (Jodelet, 2005; Lo Monaco & Lheureux, 2007). Mas, devemos lembrar que, enquanto estrutura social e estrutura cognitiva, a representação social opõe-se à lógica científica de pensamento hipotético-dedutivo, e nesta perspectiva, existe um filtro do senso comum na construção do conhecimento, tentando tornar conhecido o desconhecido, sendo esse processo mediado por *“princípios geradores de tomadas de posição relacionadas com inserções específicas num conjunto de relações sociais”* (Doise, 1990, p. 127). Desta forma, as representações sociais tendem a unificar os sistemas dominantes da sociedade, nomeadamente a religião, a ciência, a ideologia ou a política, que pela sua complexidade se tornam, à primeira vista incompatíveis, mas onde, *“por outras palavras, cresce a necessidade de reconstrução do “senso comum”, que sume o conhecimento que constitui o substrato de imagens e significados onde sem os quais nenhum coletivo pode existir”* (Moscovici, 1981, p. 185).

Para Moscovici (1981, p. 186), *“as representações sociais são fenómenos que se encontram ligados com uma forma especial de aquisição e comunicação de conhecimento, uma forma que cria realidades e senso comum”*. Concordamos com Râteau e Lo Monaco (2013, p. 3) que referem que *“neste sentido, a reconstrução da realidade, essa representação da realidade que nos leva a todos a dar valor à verdade, é eminentemente social, isto é, desenvolvida com base nas nossas características compartilhadas com um conjunto de outros indivíduos com as mesmas características”*. Assim, é através das representações sociais que as pessoas compartilham valores, ideologias e experiências, porém, isto acarreta duas consequências que devem ser exploradas. Em primeiro lugar, ao designar o grupo social a que as pessoas pertencem por compartilharem das mesmas representações sociais, estas asseguram a identidade do grupo. Em segundo lugar, as mesmas representações sociais permitem a distinção do grupo daqueles que não compartilham as mesmas representações e que serão os outros, sendo origem e fonte para o surgimento de protótipos e de estereótipos (Tajfel & Forgas, 1981). Pensamos assim, num processo de categorização social, que pode ser entendida como *“um processo de ordenação do ambiente em termos de categorias, i.e., através do agrupamento de pessoas, objetos e eventos como sendo similares ou equivalentes entre si e relevantes para as ações, intenções ou atitudes individuais”* (Tajfel & Forgas, 1981, pp. 113-114).

De acordo com o que já foi exposto até ao momento, a representação social apresenta várias características fundamentais, a saber, ser sempre a representação de um objeto, ter

um carácter imagético, simbólico e significante, ser organizada em forma de estrutura, ser construtiva, ser pertença partilhada de um grupo social, possuir um carácter autónomo e criativo, ser um produto coletivo do processo de comunicação e ser socialmente útil (Rateau & Lo Monaco, 2013; Sêga, 2000). Quando se pretende estudar a representação social de um dado objeto torna-se necessário estudar a estrutura cognitiva onde essa representação se encontra ancorada. Desta forma, e através do processamento da informação recebida de forma repetida, os indivíduos interpretam-na, complementam-na e reorganizam-na diferentemente, de acordo com a comunidade onde se inserem, num acordo tácito e implícito. Para Moscovici (1988, p. 220), *“nessa troca, todas as representações são a interface de duas realidades: a realidade psíquica, na ligação que possui com o reino da imaginação e das sensações, e a realidade exterior que tem lugar na comunidade e o seu sujeito nas regras do grupo”*. Assim, entender uma representação social, exige que mais do que se descrever exaustivamente as crenças e atitudes relacionadas com o objeto de representação, em virtude da complexidade de fatores que interferem na sua constituição. Deste modo, procuram-se as questões colocadas e as respostas dadas pelas pessoas, e não apenas a forma como elas lidam com a informação disponível, assumindo que as pessoas não são apenas recetores passivos de representações, mas seres autónomos que *“constantemente produzem e comunicam representações”* (Moscovici, 1981, p. 183).

O consenso atual sobre as representações sociais permite-nos concordar com Jodelet (2015) que afirma que elas são fenómenos simbólicos com relevância social e cultural, e que possuem uma estrutura complexa e ordenada de elementos informativos, cognitivos, ideológicos, normativos, de crenças, de valores, de opiniões, imagens e atitudes. Para Abric (2011a, p. 17) *“a representação não é um simples reflexo da realidade, é uma organização signifiante”*. E deste modo, são organizadas de acordo com as proposições de cada grupo social em três dimensões, nomeadamente, a informação sobre o objeto, o campo da representação, e a atitude que corresponde à valorização positiva ou negativa, da pessoa ou grupo, sobre o mesmo (Moscovici, 1976).

Vala (1993, p. 363) alerta-nos que é necessário integrar a representação social como elemento da dinâmica social e que essa dinâmica é muitas vezes revestida de clivagens, diferenciação e até de formas de dominação e conclui que *“a pluralidade das clivagens socioeconómicas e dos quadros de referência normativos-valorativos é enorme e pode ser desde logo associada à pluralidade de representações sobre um mesmo objeto,*

mediante o seu reflexo nas condições que afetam a emergência de uma representação social”. Essas condições identificadas por Moscovici (1976) são a dispersão da informação, a focalização e a pressão para a inferência. Segundo Rateau, Moliner, Guimelli e Abrie (2011, p. 482) *“a emergência de uma representação social coincide com a emergência de uma situação imprevista, um fenómeno desconhecido, ou um evento incomum”*. Este facto implica que o indivíduo tenha de lidar com pouca informação disponível ou bastante dispersa pelo grupo ou grupos sociais sobre o objeto, que Moscovici (1976) denomina de dispersão da informação.

Realça-se que existe um fosso quantitativo e qualitativo entre a informação necessária e a informação disponível para a construção de uma representação social, sendo que esta é, por vezes, ambígua e imprecisa (Vala, 1993). Deste modo, esse novo objeto social traz consigo preocupação e desperta o sentido de alerta pela disrupção com a normalidade. Assim, é necessária uma atividade cognitiva para compreender e controlar essa nova realidade, que origina debate e comunicação entre os indivíduos e os grupos (Rateau et al., 2011). Isto permite que a representação social do objeto sirva os objetivos individuais ou do grupo, mas implica que o indivíduo possua recursos que lhe permitam produzir uma opinião que reflita a sua posição social em relação ao grupo ou do grupo em relação a outros grupos (Vala, 1993). Este fenómeno é designado por inferência por pressão (Moscovici, 1976). Esta partilha de informação, crenças, hipóteses e até de especulações é facilitada pelo facto dos indivíduos lidarem com o objeto social em situações ou contextos específicos, focalizando-se em aspetos particulares de acordo com as expectativas e orientações do grupo, sendo este fenómeno conhecido por focalização (Rateau et al., 2011). Estes três fenómenos, que operacionalizam a construção e funcionamento das representações sociais, têm por base dois processos sociocognitivos (Moscovici, 1976, 1981, 2000): a ancoragem e a objetivação.

3.3. AS REPRESENTAÇÕES SOCIAIS: FUNÇÕES E PROCESSOS

Para Jodelet (2015, p. 22) os *“processos de objetivação e de naturalização [são] como projeções reificantes, incorporando o pensamento em realidade, e o da ancoragem, como integração de novos dados nos sistemas de pensamento e de valores pré-existent e como modalidade de orientação de julgamentos e de ações subsequentes, são conquistas*

importantes para a análise do conhecimento social espontâneo”. São estes dois processos que, posteriormente, se irão desdobrar e designar como núcleo central e sistema periférico quando se analisa a organização e estrutura de uma representação social (Franco, 2004). Embora teoricamente sejam expostos de forma separada, os dois processos encontram-se intimamente ligados (Vala, 1993).

A objetivação é o processo pelo qual os elementos da representação social adquirem forma e estas se tornam concretas por meio de imagens ou de ideias (Vala, 1993). Para Moscovici (1981, p. 198) *“a objetivação satura o conceito não familiar com a realidade, tornando-o um bloco de realidade em si”*, ou, como refere o mesmo autor (2000, p. 49), *“tornando-o a verdadeira essência da realidade”*. Desta forma, o objeto ao se cristalizar, num processo ou núcleo figurativo, torna-se concreto e palpável (M. Santos, 2005). Deste modo, podemos afirmar que a objetivação refere-se à forma como o novo objeto irá, através da comunicação, ser rapidamente simplificado e representado esquematicamente (Rateau & Lo Monaco, 2013). Num primeiro momento, através de um fenómeno de construção seletiva, as diferentes características dos objetos sociais são selecionadas e extraídas do seu contexto e ordenadas de acordo com critérios culturais e normativos, num processo de descontextualização (Rateau et al., 2011; Roussiau & Bonardi, 2001). Os vários elementos da representação do objeto social passam, de modo independente, e a partir do campo a que eles pertencem, a ser apropriados, projetados e controlados dentro dos grupos. Esse conjunto de elementos formará o núcleo figurativo, isto é, formará uma imagem coerente que reproduz o objeto de forma concreta e seletiva (Rateau & Lo Monaco, 2013; Rateau et al., 2011). Para Moscovici (2000, p. 49) a objetivação inicia-se *“pela descoberta da qualidade icónica de uma ideia ou ser impreciso, reproduzir um conceito numa imagem”*. Pela penetração dessa imagem no grupo, através da comunicação, acontece um fenómeno de generalização coletiva, onde esta versão simplificada substitui o objeto real, ou seja, acontece um fenómeno de naturalização. E os indivíduos comunicam e partilham ideias sobre esses conceitos hipotéticos como se eles tivessem uma existência material. A linguagem assume uma importância fundamental neste processo, pois *“nestas circunstâncias, a linguagem é como um espelho que pode separar as aparências da realidade, separar o que é visto do que é e representá-lo imediatamente sob a forma de aparência visível de um objeto ou de uma pessoa, enquanto nos permite avaliar esse objeto ou essa pessoa como se fossem distintos da realidade, como se eles não fossem reais”* (Moscovici, 2000, p. 53).

A ancoragem é o processo que permite classificar as informações sobre um objeto social em relação a estruturas de conhecimento anteriormente existentes fazendo com que as representações sociais dependam de uma memória coletiva (M. Santos, 2005). A ancoragem *“permite-nos tornar algo não familiar e problemático, que incita a nossa curiosidade, a ser incorporado na nossa própria rede de categorias e permite a sua comparação com o que consideramos um elemento típico dessa categoria”* (Moscovici, 1981, p. 193). A ancoragem completa o processo de objetivação, pois refere-se ao modo como o novo objeto encontra o seu lugar num pré-existente sistema de pensamento dos indivíduos ou dos grupos (Rateau & Lo Monaco, 2013). Ao ser comparado com as categorias já existentes e familiares, o objeto social passa a fazer parte de uma rede de significados e assumir as características atribuídas a essas categorias, sendo instrumentalizado (Arruda, 2002). Para Arruda (2002, p. 136) *“o sujeito procede recorrendo ao que é familiar para fazer de conversão da novidade: trazê-la ao território conhecido da nossa bagagem nocional, ancorar aí o novo, o desconhecido, retirando-o da sua navegação às cegas pelas águas do não-familiar”*. A ancoragem implica que, por um lado, exista a atribuição de sentido, uma vez que, *“o enraizamento de uma representação inscreve-se numa rede de significados articulados e hierarquizados a partir de conhecimentos e valores pré-existent na cultura”*, por outro lado, que exista uma instrumentalização do saber, pois esta *“possibilita um valor funcional à representação, na medida em que se torna uma teoria de referência possibilitando a tradução e compreensão do mundo social, e procura o enraizamento no sistema de pensamento, porque este predomina e serve como referência para os mecanismos de classificação, comparação e de categorização do novo objeto”* (M. Santos, 2005, p. 33).

O indivíduo ou o grupo tornam, no processo de representação social, o não familiar em familiar, pois para Moscovici (2000, p. 46) *“ao nomear algo, nós livrámo-lo de um anonimato perturbador para dotá-lo com uma genealogia e incluí-lo num complexo de palavras específicas, para localizá-lo, de facto, na matriz de identidade da nossa cultura”*, categorizando-o. Este autor alerta-nos para o facto de, ao nomear alguém, puderem ocorrer três consequências, a saber, a aquisição das características descritas e atribuídas pelo grupo, a sua distinção dos outros baseada apenas nessas características, e o facto de a pessoa poder ser objetivada com base em convenções partilhadas por um grupo (Moscovici, 2000). Consequentemente, *“a principal característica de uma categoria, a que facilita a sua manipulação, é que ela oferece um modelo, um protótipo que a exprime e que nos proporciona uma espécie de retrato-robot falado de todos os*

indivíduos que lhe pertencem” (Moscovici, 1981, p. 194) e que, desta forma, dá “*primazia ao veredicto sobre o julgamento, ao predicado sobre o sujeito*” (Moscovici, 1981, p. 195). Mas, para Doise (1990), é insuficiente definir as representações em termos de consenso, uma vez que os estereótipos apenas são consensuais no seio do grupo onde essa representação se insere.

Em resumo, a ancoragem e a objetivação encontram-se ligadas, não só à linguagem, mas igualmente à memória. Sendo que, a ancoragem é dirigida para a memória interior do indivíduo como um *stock* de protótipos ou estereótipos, já a objetivação dirige a memória para o exterior, para o outro, e utiliza-a no sentido de reproduzir e combinar as imagens armazenadas sobre o mundo exterior criando algo novo (Moscovici, 1981). Por isso, “*as representações sociais, enquanto memória coletiva podem cobrir um enorme conjunto de objetos do passado e são partilhadas e produzidas coletivamente numa cultura ou num grupo específico*” (Tavani, Collange, Rateau, Rouquette, & Sanitioso, 2015, p. 2).

Envolvida no seu contexto discursivo e no seu contexto social, a representação social apresenta quatro funções essenciais nas dinâmicas e nas práticas sociais, nomeadamente, a função de conhecimento, a função identitária, a função de orientação e a função de justificação (Abric, 2011a). Na sua função de conhecimento, as representações sociais para além de “*permitirem compreender e explicar a realidade*”, são facilitadoras e até uma “*condição necessária*” para a comunicação social, ao definirem “*um quadro de referência comum que permite as trocas sociais*” (Abric, 2011a, p. 21). Como já atrás referimos, as representações sociais permitem definir a identidade de um grupo social, do mesmo modo, a função identitária assume uma dupla vertente, por um lado de “*salvaguarda da especificidade de um grupo*”, mas por outro lado, “*tem um lugar primordial no processo de comparação social*”, isto é, de diferenciação social (Abric, 2011a, p. 21). Ao guiar comportamentos e práticas sociais, as representações sociais assumem uma função de orientação, nomeadamente “*em situações de interação conflituosa, o comportamento efetivo de um parceiro pode ser interpretado de modo radicalmente diferente (cooperativo ou competitivo) de acordo com a natureza da representação elaborada pelo sujeito*” (Abric, 2011a, p. 22). Ao orientar comportamentos, as representações sociais justificam, *a posteriori*, os mesmos comportamentos e a tomada de posição dos indivíduos em relação aos mesmos, reforçando ou mantendo a posição social do grupo, assim, “*a representação tem por função tornar sustentável ou justificar a diferenciação social, pelo que ela pode – assim*

como os estereótipos – procurar a discriminação ou manter uma distância social entre os grupos envolvidos” (Abric, 2011a, p. 24).

A representação dá um sentido ao conhecimento do senso comum, construindo uma identidade social e estando na origem de práticas sociais. As funções que assume dependem do contexto social onde se inscreve, sendo modulada pelas práticas sociais que ela mesmo induz.

3.4. DA SAÚDE E DA DOENÇA: UMA REPRESENTAÇÃO SOCIAL

Verificamos que existe, desde o início da elaboração desta teoria, uma ligação entre representação social e o binómio saúde/doença, nomeadamente entre saúde mental e representação social. Na obra de Serge Moscovici, já anteriormente citada, *La Psychanalyse, son image, son public*, a relação entre o conceito de psicanálise e o modo como esta era representada pela sociedade francesa foi explorado. Também em 1969, Herzlich realizou um estudo sobre a representação social de saúde na população francesa, seguido de múltiplos trabalhos, quer na Europa, quer na América Latina, nomeadamente no Brasil (Jodelet, 2009). Para Jodelet (2009) este facto ocorre porque, no caso do domínio saúde/doença existe um confronto entre o saber dos profissionais de saúde identificado com o saber científico ou especializado e a experiência subjetiva de doença das pessoas que pode ser considerado um conhecimento leigo ou do senso comum. Da mesma forma, o confronto no âmbito da representação da saúde, do conhecimento científico e do conhecimento leigo pode colocar em causa os saberes tradicionais ou o significado construído pela nova aquisição de saberes quotidianos (Jodelet, 2009). Neste contexto, também é necessário refletir sobre a relação existente entre a comunicação e as práticas de promoção da saúde, prevenção e tratamento da doença, nomeadamente no âmbito da educação para a saúde (M.E. Silva & Moura, 2011).

Sabemos que as crenças relacionadas com a saúde ou a doença não decorrem apenas da experiência subjetiva da pessoa, mas também são construídas por processos de comunicação e de interação social. Assim, as representações sociais sobre a saúde encontram-se enraizadas em processos psicológicos e sociais próprios e que se encontram ancorados em significados que diferem, em muitos casos dos conhecimentos médicos ou científicos (Jeoffrion, Dupont, Tripodi, & Roland-Lévy, 2016). Como já referimos, a

representação social, enquanto sistema socialmente aceite de significação, mostra-nos como o conhecimento científico é transformado em conhecimento leigo, desta forma, assume-se como uma dimensão de conhecimento que permite o consenso e organiza o sentido e o significado sobre uma realidade (Moscovici, 2000).

Se por um lado, podemos ver diferenças no significado atribuído à doença pelo profissional de saúde e o significado atribuído à doença pela pessoa doente (Jeoffrion et al., 2016; Toombs, 1992). Por outro lado, sabemos que a teoria das representações sociais assenta no postulado *“de que toda a realidade é representada, isto é, «apropriada» pelo indivíduo ou grupo, reconstruída pelo seu sistema cognitivo e integrada no seu sistema de valores”* (Jeoffrion et al., 2016, p. 5). Então, podemos acrescentar que *“as representações sociais são provenientes do julgamento do saber comum elaborado a partir dos fenómenos que emergem dos processos comunicacionais, os quais repercutem sobre as interações e as mudanças sociais, respondendo às expectativas de interpretação do fenómeno observado”* (M.E. Silva & Moura, 2011, p. 76). Estas ideias têm implicações quando pensamos na representação social de uma doença, uma vez que, mais do que a perspectiva de experiência pessoal, ela reflete uma ideia ou conceito de uma realidade socialmente construída manifestando as opiniões, atitudes ou estereótipos de um grupo ou comunidade (Bauer & Gaskell, 1999; I. Rodrigues, Motta, & Ferreira, 2013b; I. Rodrigues & Souza, 2005), confirmando que, *“as representações sociais não são o somatório das representações individuais, da mesma maneira que a representação individual não se reduz à atividade cerebral que a fundamenta. As representações sociais constituem uma realidade que se impõe ao indivíduo”* (Cardoso & Gomes, 2000, p. 504).

Quando pensamos na investigação das representações sociais no âmbito da saúde e da doença, notamos que não são apenas os psicólogos sociais a interessar-se pelo estudo destes fenómenos, também nas Ciências de Enfermagem esta teoria tem ganhado terreno no âmbito da investigação (Araujo Martínez, Souza, & Romijn Tocantins, 2012; M. S. Coelho, Silva, & Padilha, 2009; C. A. Maia, Oliveira, & Miranda, 2016; F. Mendes & Mantovani, 2010; Rummler, 2007; M.E. Silva, Camargo, & Padilha, 2011).

Da análise dos estudos realizados sobre representações sociais de doença verifica-se que os diferentes grupos sociais experimentam conceções diferentes quanto à sua etiologia, respondendo a uma lógica diferente dos peritos, isto é, dos profissionais de saúde (Jeoffrion et al., 2016; M.E. Silva & Moura, 2011; Á. Sousa, Queiroz, Oliveira, Valle, & Moura, 2015). Este fenómeno ocorre porque as pessoas apoiam-se em ideias, símbolos e

crenças interiorizadas de acordo com o meio sociocultural onde se encontram, para interpretar os fenómenos corporais associados à doença (S. Ferreira & Brum, 2000). Algumas doenças, como o cancro, a sida, as doenças mentais ou a tuberculose ancoram a sua representação em medos e crenças populares presentes no imaginário, não só dos leigos, mas igualmente dos profissionais de saúde (Garrido, Paiva, Nascimento, Sousa, & Santos, 2007; F. Mendes, 2007; Morant, 2006; I. Rodrigues, Motta, & Ferreira, 2013; Sousa et al., 2015). Em dois estudos encontrados sobre as representações de cancro da próstata e de cancro cérvico-uterino verifica-se que a doença oncológica continua ainda a ser associada ao sofrimento, incerteza e morte apesar dos avanços terapêuticos alcançados nesta área de cuidados (Araújo et al., 2013; S.E.D. Silva et al., 2016). Para a pessoa a representação da doença encontra-se imbuída num contexto dinâmico, revestindo-se de significado e simbolismo originados na experiência quotidiana de vivência com a dor e influência e é influenciando por comportamentos e atitudes. Porém, embora a experiência de viver com uma doença implique um processo de construção de significados, já a atividade clínica de diagnóstico, realizada pelos profissionais de saúde, implica um processo interpretativo (Toombs, 1992). O profissional de saúde, na sua atividade diária, interpreta os sinais e os sintomas reportados e reinterpreta-os nas categorias do saber médico fundamentado pelo conhecimento científico. A pessoa, por sua vez, possui um ponto de vista experiencial relativo ao seu estado e forja, a esse respeito, um modelo explicativo que, embora individual, em parte, está enraizado na cultura e nas representações sociais do grupo em que se insere (Toombs, 1992).

Quando se estuda a representação das doenças relacionadas com risco genético este fosso é menos aparente, porque como foi observado no estudo com pessoas em risco de cancro realizado por F. Mendes (2004, p. 76) *“a representação do cancro hereditário estrutura-se a partir do universo médico, de uma medicina e de conhecimentos científicos altamente especializados que, apesar lhes conferirem o estatuto de “mal-nascidos” também lhes conferem o estatuto de protagonistas principais”*. Porém, a etiologia da doença genética e o seu carácter hereditário não são os conceitos principalmente evocados, de uma forma espontânea, quando as pessoas leigas são questionadas acerca da doença genética (Henderson & Maguire, 1998). O modo como as pessoas representam o risco genético, a hereditariedade e a influência dos genes na saúde/doença influenciam, por um lado, o modo como são vistas as pessoas portadoras de doença genética (Henderson & Maguire, 2000), e por outro lado, o modo como é percecionado o risco genético (Shiloh et al.,

2015). De acordo com a TRS, os profissionais de saúde, na sua avaliação clínica, valorizam a história familiar e conhecem a sua importância no desenvolvimento das doenças crônicas e hereditárias, mas para os portadores de uma doença hereditária ou em risco, a história familiar traduz mais do que isso, pois ela narra a sua experiência com a doença no seio da sua família, deste modo, as suas narrativas traduzem as suas crenças e atitudes relacionadas com a morbidade e mortalidade que assistiram, e conhecem os padrões particulares de evolução da mesma (Walter, 2004). Neste sentido, também podemos observar em estudos realizados com profissionais de saúde que existe uma relação entre o saber médico e o saber do senso comum nos dois sentidos entre um pensamento erudito ou especializado e um pensamento popular ou leigo, isto é, também os profissionais de saúde são influenciados por um conhecimento leigo acerca da saúde e da doença (Dantas, Abrão, Freitas, & Oliveira, 2014; Herzlich, 2005; Jeoffrion et al., 2016; M.E. Silva & Moura, 2011).

Os estudos sobre as representações sociais acerca da saúde e da doença permitem-nos classificar os diferentes modos pelos quais os participantes captam o sentido do que é ser doente e do que é ser saudável. Estes estudos permitem-nos estabelecer nexos de causalidade entre as diferentes atitudes, crenças e comportamentos e a representação social da comunidade. Permitem que se determinem os modelos sociais de saúde e de doença que se encontram construídos a partir da relação espaço-tempo, dotando, portanto, tais modelos de historicidade. Através da análise de documentos e outros registos, bem como de outras estratégias de recolha de dados, é possível reconstituir o trajeto de produção das representações sociais numa comunidade, compreendendo melhor os antecedentes dos modelos de representação atuais. A referência para que se distinga o polo social das representações do polo individual é a análise do que é comum nas interpretações que os indivíduos fazem da experiência de saúde e de doença. Neste sentido, quando estudamos as representações sociais da saúde e da doença estamos para além do campo das ciências médicas ou das ciências da saúde, e temos como finalidade reconhecer a natureza e os limites dessas representações e elaborar intervenções culturalmente sensíveis e adequadas nos diferentes níveis de prevenção.

4. A TRANSIÇÃO E A INCERTEZA: CONTRIBUTOS DAS CIÊNCIAS DE ENFERMAGEM

“Nursing as a human science is concerned with the experiences of human beings and with health and illness matters”

(Meleis, 2005)

A investigação científica surge pela necessidade de responder a dúvidas, a lacunas do conhecimento, ou à curiosidade de um investigador sobre um fenómeno de interesse, e proporciona um confronto entre a teoria e a realidade. Assim sendo, a investigação em Enfermagem não é diferente da investigação realizada noutras áreas científicas, mas tenta responder a problemas decorrentes do quotidiano da sua ação e do seu domínio disciplinar, as respostas humanas à saúde e doença (Meleis, 2012).

Para Meleis (2012, p. 29) *a teoria de Enfermagem é definida como a conceptualização de alguns aspetos da realidade de Enfermagem comunicada com o propósito de descrever os fenómenos, explicar a relação entre os fenómenos, predizer consequências ou prescrever cuidados de Enfermagem.*

O presente estudo, para além de se fundamentar na TRS, descrita no capítulo anterior, ancora-se em duas teorias de Enfermagem, nomeadamente, na teoria das transições e na teoria da incerteza na doença reconceptualizada (TIDR).

A teoria das transições foi desenvolvida por Afaf Meleis e é considerada uma teoria de médio alcance (Meleis, Sawyer, Im, Messias, & Schumacher, 2010; Smith & Parker, 2015). A TIDR, baseia-se na teoria da incerteza na doença de Merle Mishel e surgiu em 1990, após o aprofundamento da investigação desta teoria em pessoas com condições crónicas (Mishel, 1990).

4.1. A TRANSIÇÃO COMO CONCEITO EPISTEMOLÓGICO EM ENFERMAGEM

O encontro com as mudanças que ocorrem ao longo da vida conduzem as pessoas a processos de transição *e, essas transições invariavelmente influenciam a saúde e o bem-estar, bem como as suas necessidades de cuidados de saúde* (Meleis, 2015a, p. 9). A teoria das transições mantém o seu desenvolvimento, quer em trabalhos teóricos, quer em trabalhos de investigação clínica desde há quatro décadas. E assenta fundamentalmente, segundo a autora Afaf Meleis (2015b), na teoria dos papéis desenvolvida por Turner (1978, 2001), na concretização de que a experiência individual vivida pela pessoa transmite o contraste entre a perspetiva percebida e a perspetiva recebida, valorizando a experiência subjetiva do conhecimento pessoal e, o feminismo pós-colonialista (Meleis, 2015b). Meleis e os seus colaboradores desenvolveram-na, sendo considerada uma teoria de médio alcance, que *“nos fornece uma estrutura teórica para a descoberta, compreensão e interpretação da forma como os indivíduos, famílias e comunidades experimentam e respondem às mudanças, e as condições que modelam essa experiência e resposta”* (Meleis, 2015a, p. 10). Podemos afirmar que esta teoria descreve, explica e prediz a resposta humana a processos de crise e de mudança, isto é, de transição (Im, 2014). Este conceito não é apenas familiar às ciências de Enfermagem, também é comum a outras áreas do conhecimento, nomeadamente da Psicologia, no âmbito das teorias do stress e da adaptação (Chick & Meleis, 1986). Porém, para Chick e Meleis (1986), a transição entra no domínio epistemológico de Enfermagem quando a mesma se manifesta através de comportamentos relacionados com a manutenção da saúde, bem-estar, ou com a adaptação a etapas específicas do desenvolvimento humano ou quando ocorre como consequência a uma resposta à mudança da condição de saúde/doença. De acordo com os resultados da investigação, uma nova condição de saúde conduz a pessoa e, ou a família à necessidade de assunção de novos papéis (Meleis, 1975), de novas relações (Meleis & Trangenstein, 1994), de novas expectativas de vida, de novas habilidades e competências (Meleis, 2007), e de novos sentimentos, objetivos e comportamentos (Meleis, 2015b).

Mas a transição é igualmente um processo dinâmico, que evolui ao longo do tempo e se relaciona com as intermitências à continuidade da vida de uma pessoa (Chick & Meleis, 1986), desta forma, a Enfermagem, enquanto disciplina, deve ter uma intervenção terapêutica centrada na antecipação, na experiência e, também, na finalização de uma experiência de transição ajudando a pessoa a alcançar um novo equilíbrio, uma nova

mestria e a reformular a sua identidade (Meleis & Trangenstein, 1994). Assim, é comum, nos vários estudos de investigação sustentados por esta teoria, a existência de um evento crítico que despoleta uma disrupção do curso normal da vida de uma pessoa, ou da sua rede de suporte social, conduzindo à ausência de pontos de referência familiares, ao aparecimento de novas necessidades ou à incapacidade de lidar, de uma forma familiar e conhecida, com essas necessidades, e ao sentimento de incongruência entre os papéis e as expectativas anteriores e o que é exigido, nesse momento à pessoa (Kralik & Van Loon, 2010). Independentemente do evento que despoletou a transição, importa que os enfermeiros avaliem o seu impacto na sua saúde e bem-estar, sendo que *“a transição é também um conceito central em Enfermagem porque o estado das condições de saúde física e mental em que os indivíduos estão, durante a transição e na conclusão de uma transição, influencia a saúde geral e a adaptação dos indivíduos”* (Meleis, 2015a, p. 9).

A disciplina de Enfermagem, pela sua natureza e aliança com a prática clínica, procura conhecimento baseado em teoria e conhecimento baseado em evidências que sustentem intervenções terapêuticas promotoras de indicadores de resultado positivo da experiência de transição. Se, ao longo do desenvolvimento do ciclo vital existem mudanças que são naturais e inevitáveis, outras mudanças conduzem a pessoas a transições inesperadas. É importante frisar que Meleis (2015b, p. 364) alerta-nos que *“a mudança relaciona-se com um evento externo, enquanto a transição é um processo interno”*, logo apesar de a pessoa estar a viver uma mudança, esse fenómeno pode não conduzir a uma transição, pois pode não ser entendido por ela como tal. Assim, são identificados quatro tipos de motivos para a transição, nomeadamente, de desenvolvimento, situacional, organizacional e saúde/doença (Meleis, 1975, 2007).

A transição de desenvolvimento está relacionada com os eventos do nosso ciclo vital, nomeadamente, com as diferentes fases da vida e que implicam mudanças nos papéis sociais, expectativas ou habilidades, tais como, a adolescência, a maternidade/paternidade, a menopausa, o envelhecimento ou a reforma. As diferentes fases de desenvolvimento conduzem à necessidade de assunção de diferentes papéis e influenciam os comportamentos de saúde da pessoa, pelo que a investigação neste âmbito, se tem centrado na descrição da vivência da transição em adultos, nomeadamente, da transição para a parentalidade, da transição da vida profissional ativa para a reforma, da menopausa e nas terapêuticas de Enfermagem adequadas para responder às necessidades identificadas nesta transição específica (Hattar-Pollara, 2010).

A transição situacional relaciona-se, por exemplo, com a experiência para a pessoa e seus familiares de transferência de uma unidade de cuidados intensivos para uma enfermaria (Ramsay, Huby, Thompson, & Walsh, 2014) ou, relaciona-se com a mudança do papel profissional, por exemplo, a passagem de estudante a profissional de Enfermagem (Meleis & Trangenstein, 1994). A investigação neste tipo de transição também se tem focado na experiência de admissão num lar de idosos de um membro da família, na assunção do papel de cuidador familiar e na experiência de imigração (Davies, 2005; Davies & Nolan, 2004; Messias, 2010). Tal como a transição de desenvolvimento, para que este tipo de transição seja um foco de atenção dos enfermeiros é necessário que ela acarrete consequências para a saúde da pessoa que a vive. A terceira transição identificada por Meleis (2015b) prende-se com as mudanças relacionadas com as alterações nas regras e no funcionamento das organizações, e desta forma, prende-se com a influência destas mudanças em toda a organização.

A transição saúde/doença revela, tal como indica a sua designação, uma mudança, não desejada, na condição ou no estado de saúde da pessoa, relacionada com o processo de diagnóstico ou tratamento, nomeadamente aqueles que se prolongam no tempo, e que se reflete, não apenas no indivíduo, mas também na sua família e restantes pessoas significativas (Kralik & Van Loon, 2010; McEwen, Baird, Pasvogel, & Gallegos, 2010; Meleis, 2010; Riegel & Dickson, 2010). As mudanças induzidas pela doença podem ser subtis ou evidentes e induzir alterações do estatuto laboral e económico, nas relações familiares, na perceção do autoconceito e da autoeficácia conduzindo a sentimentos de perda de controlo e a autonomia nas decisões, perda de esperança e do propósito da vida (Kralik & Van Loon, 2010). Transportam consigo uma sensação de desconhecimento e de incerteza com o futuro, despertando medos e crenças e requerendo da pessoa *“novos comportamentos, recursos, e estratégias de coping, e envolvem um conjunto de relações novas, modificadas ou terminadas”* (Meleis, 2015b, p. 364).

Perante os diferentes tipos de transições existe, no entanto, um processo dinâmico e complexo que se desenvolve a partir do momento em que a pessoa toma consciência de uma interrupção do seu curso normal de vida desencadeado pela perceção de uma alteração corporal, um sintoma ou outro evento crítico e que conduz a uma disrupção da sua rotina diária, ou a uma perceção aumentada da sua corporeidade e à qual a pessoa atribui um significado ou um sentido (Chick & Meleis, 1986; Kralik, Visentin, & Van Loon, 2006; Toombs, 1992).

A teoria das transições de Meleis (2015b) encontra-se ilustrada graficamente na figura 3. Neste esquema gráfico, para além do motivo para a transição são enumeradas as propriedades da transição, as condições para a transição, os padrões de resposta, onde se incluem os indicadores de processo e de resultado e as intervenções de Enfermagem de carácter preventivo e de carácter terapêutico (Meleis et al., 2010; Schumacher & Meleis, 1994).

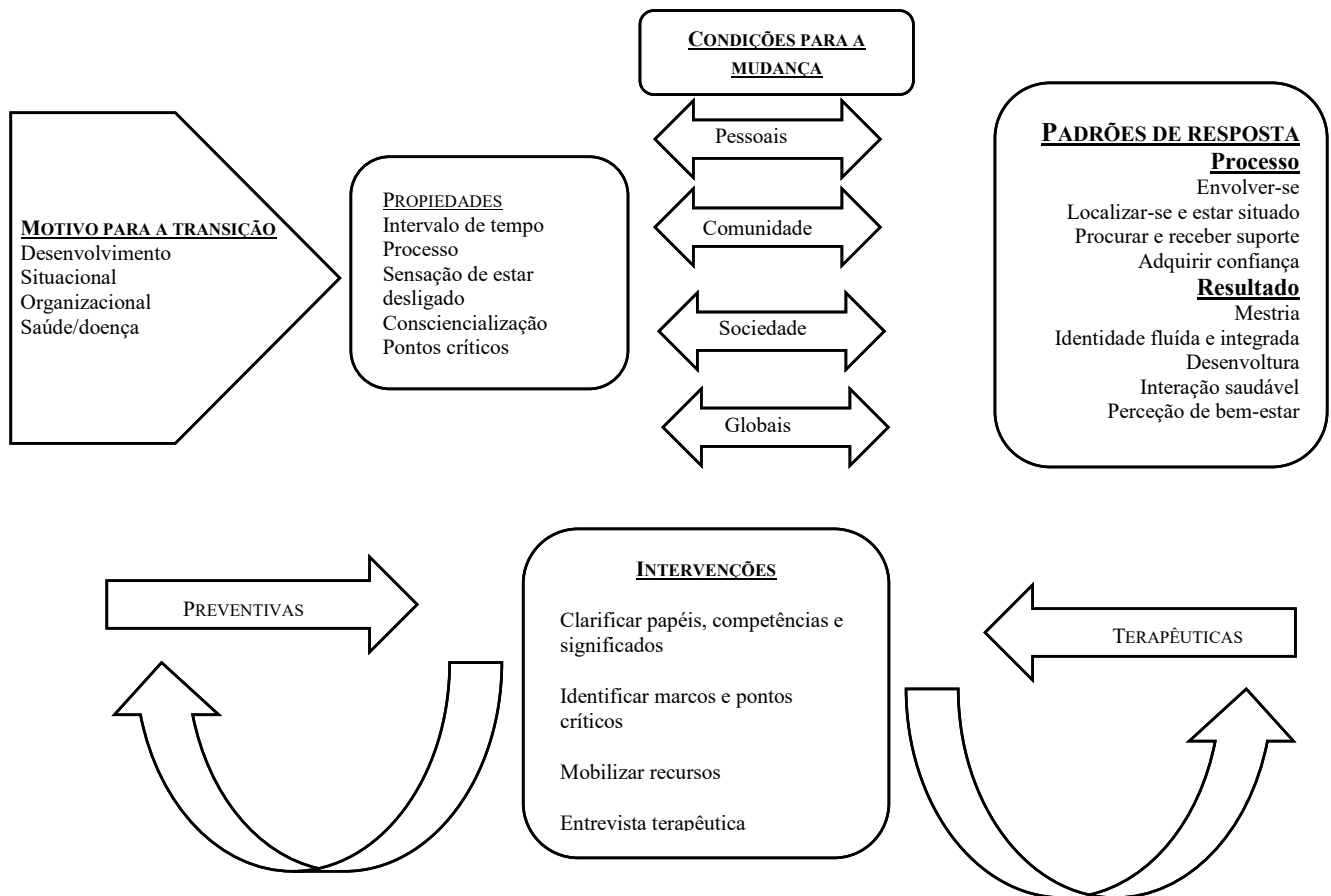


Figura 3 Teoria de médio-alcance das transições.

Fonte: Meleis, A. I. (2015b). Transitions Theory. In M. C. Smith & M. E. Parker (Eds.), Nursing Theories and Nursing Practice (4th ed., pp. 361–380). Philadelphia: F. A. Davis Company.

O motivo para a transição define as características, a natureza e os resultados dessa experiência pessoal. Deste modo, a autora identificou cinco propriedades que se devem verificar em qualquer tipo de transição e que servem de enquadramento conceptual para a avaliação da experiência individual da transição (Chick & Meleis, 1986; Meleis, 2010). Essas propriedades são essenciais à experiência transição, sendo que na sua ausência não podemos afirmar estar perante uma transição.

O tempo exerce uma função importante no processo de transição. A sua contagem inicia-se com a consciencialização da transição e o seu término é indeterminado, fluído e atingido quando a pessoa alcança os resultados esperados, nomeadamente a mestria no desempenho do novo papel, a sensação de bem-estar e qualidade de vida desejada (Meleis, 2015b). A outra propriedade identificada é designada por processo e permite-nos entender que embora “*o evento de mudança em si seja estático, (...) a experiência que ele desencadeia é um processo dinâmico e fluído*” (Meleis, 2015b, p. 365). Processo que flui com o tempo e que de acordo com o início e o seu desenvolvimento e a sua conclusão se torna único. É com a percepção de um novo começo após um período de confusão que nos garante que a pessoa atingiu o término do processo de transição (Meleis, 2015b).

Meleis (2015b, p. 365) identifica uma propriedade adicional da transição, *a sensação de estar desligado*, retomando um conceito apresentado num capítulo de um livro publicado em coautoria com Norma Chick (Chick & Meleis, 1986). Independentemente do motivo para a transição ter sido relacionado com mudanças na condição de saúde/doença, de desenvolvimento ou outra, a pessoa experiencia uma rutura com algo familiar, isto é, existe a disrupção com a sensação de segurança associada com o que é conhecido e familiar, causando uma sensação de perda de pontos de referência, uma sensação de incongruência entre o passado, o presente e o futuro, de incerteza e descontinuidade do curso de vida (Meleis, 2015b).

Esta propriedade conduz-nos à seguinte designada por consciencialização e que é considerada por Meleis como uma das propriedades fundamentais pois envolve a percepção, o conhecimento e o reconhecimento da experiência de transição (Kralik, Visentin, & Loon, 2006; Meleis, 2010; Meleis & Trangenstein, 1994). A consciencialização de que alguma coisa mudou obriga a pessoa confrontar-se com uma nova realidade, e esse momento de crise e desconstrução da identidade, conduz a pessoa a um estado de desequilíbrio e à necessidade de lidar com novos conhecimentos e habilidades, mas também a lidar com as perdas e lutos (Charmaz, 1983; Chow & Nelson-Becker, 2010; Kralik & Van Loon, 2010). Nesse momento é importante ajudar a pessoa a entender o que mudou para se poder afirmar que uma pessoa está a vivenciar uma transição (Kralik & Van Loon, 2010; Kralik et al., 2006; Meleis et al., 2010). Toombs (1992) enumera quatro níveis diferentes de consciencialização, que designa como o nível de experiência pré-reflexiva, o nível da dor, o nível da doença e o nível do estado de

doença. O primeiro nível refere-se a uma manifestação consciente de existência e simultaneamente de alienação do corpo. Corresponde ao aparecimento de pequenos sinais ou sintomas, intermitentes, que nos tornam conscientes dos limites do nosso corpo e que condicionam a nossa existência quotidiana (G. Gonçalves, Guterres, & Novais, 2010; Toombs, 1992). O segundo nível, a dolência refere-se à percepção e reflexão sobre esses sintomas que ocupa grande parte da existência e do quotidiano da pessoa. É o nível de interiorização e objetivação dos sinais e sintomas e o momento em que a pessoa tenta atribuir-lhes um significado (G. Gonçalves et al., 2010; Novais, 2005; Toombs, 1992). O terceiro nível corresponde à doença, e ao comportamento de procura de uma explicação para a sintomatologia, a doença apresenta-se como uma realidade objetiva (Novais, 2005; Toombs, 1992). O último nível, o estado de doença pressupõe a conceptualização médica de um diagnóstico de doença. É o momento em que o sintoma passa a enquadrar-se num quadro clínico e a pessoa passa a padecer de uma determinada doença (G. Gonçalves et al., 2010; Novais, 2005; Toombs, 1992). Neste processo, a experiência de corpo vivido torna-se o foco da atenção e da vida da pessoa, corpo esse que já não pode ser ignorado e a saúde passa a não ser entendida como um bem garantido.

Existe uma relação direta entre o nível de consciencialização e o compromisso da pessoa no processo de transição e que é demonstrado pela procura ativa de informação ou suporte, pela identificação de novas estratégias para lidar com os problemas, pela modificação de comportamentos e pela busca de sentido para os acontecimentos (Kralik & Van Loon, 2010; Meleis et al., 2010; Kralik et al, 2006). Assim, o compromisso na transição é avaliado pelo grau de consciencialização, mas também pelo envolvimento que a pessoa demonstra no restabelecimento do seu equilíbrio.

Ao longo do processo de transição existem pontos críticos que se constituem também como propriedades da transição uma vez que, *“podem criar momentos de viragem na experiência de transição, na sua resposta, ou no modo como é percecionada e articulada uma identidade que seja inclusiva dos novos papéis e, ou exclusiva dos antigos”* (Meleis, 2015a, p. 11). A autora alerta-nos que estes pontos críticos são influenciados pelo contexto cultural, pelos papéis e por outros fatores sociais, físicos e espirituais (Meleis, 2015a). Estas características não são totalmente independentes, pelo que o nível de consciencialização de todo este processo pode afetar o envolvimento da pessoa, adiantar ou atrasar alguns pontos críticos e alterar os resultados esperados.

Por vezes existe apenas um motivo para se iniciar um processo de transição, mas, por vezes, *“as mudanças são mais complexas (...). Essas mudanças podem ocorrer simultaneamente, discretamente ou em sobreposição”* (Meleis, 2015a, p. 11). E, se por um lado, em algumas pessoas, os padrões de resposta à mudança podem simultaneamente corresponder a comportamentos observáveis ou não observáveis, em algumas situações podem corresponder a padrões disfuncionais de resposta (Meleis, 2015b).

Diferentes condições influenciam de algum modo, os padrões de resposta, nomeadamente, as condições pessoais, da comunidade, da sociedade e globais (Meleis, 2015a, 2015b; Meleis et al., 2010). Essas condições, quando estão presentes podem ser facilitadoras ou inibidoras da transição, e isto acontece pois as pessoas, no processo de adaptação à doença tentam atribuir um sentido ou um significado à nova condição de saúde (Chick & Meleis, 1986; Ekwall, Ternstedt, & Sorbe, 2010; Ramsay et al., 2014; Toombs, 1992). A interpretação dada aos fatores que interferem na experiência de transição influencia, positiva ou negativamente, as condições da mesma, assim é necessário conhecer e avaliar as condições pessoais, da comunidade, da sociedade e globais, percebendo qual o sentido em que exercem força em todo este processo (G. Gonçalves et al., 2010; Meleis et al., 2010). É de notar que as condições e o significado atribuído às circunstâncias que precipitaram a transição podem tomar dois sentidos e serem facilitadores ou serem inibidores de uma transição saudável (Meleis & Trangenstein, 1994).

As condições pessoais encontram-se relacionadas com o significado e o valor atribuído pela pessoa às mudanças e ao contexto em que elas ocorrem (Meleis, 2015b), bem como às crenças culturais e atitudes, a preparação e o nível de conhecimento, e o estatuto socioeconómico (Meleis et al., 2010). Para Meleis (2015b) o nível de planeamento e o nível de saúde e bem-estar existente da pessoa, da família, da organização, da comunidade ou do país no seu todo, também são consideradas condições pessoais influenciadoras da transição. As crenças culturais e atitudes relacionam-se com o nível de vulnerabilidade e a sensação de marginalização experienciado pela pessoa (Hall, 1999; Meleis, 2015b; Stevens, Hall, & Meleis, 1992), pois *“quando o estigma se encontra ligado à experiência de transição (...) a expressão de estados emocionais pode ser inibida”* (Meleis et al., 2010, p. 59).

O suporte social, a existência de serviços de saúde, ou de associações de apoio aos doentes ou a presença na comunidade de modelos ou líderes comunitários podem ser entendidos

como condições da comunidade facilitadoras ou inibidoras da transição (Meleis, 2015b; Meleis et al., 2010). A presença de recursos externos facilitadores permite que se crie um processo cíclico de percepção, construção e avaliação da ajuda e suporte para a pessoa, pois quando o suporte falta ou a comunicação com os profissionais de saúde se encontra abaixo de um nível ótimo, os clientes em transição experimentam sentimentos de impotência, confusão, frustração e conflito (Schumacher & Meleis, 1994).

A representação social do evento de transição ou da condição saúde/doença que originou a transição, pode ser entendida como o conceito de condição da sociedade para esta autora, pois como ela refere a perspectiva de um evento transacional com estigma ou com um significado estereotipado tem tendência em interferir no processo de uma transição saudável (Meleis et al., 2010). Podemos observar que a forma como a representação social de uma doença é construída no seio de um grupo ou comunidade influencia e condiciona o modo como a pessoa representa a sua própria condição de saúde/doença. Assim, para entendermos como a pessoa vive essa experiência numa comunidade é necessário criar um modelo explicativo da representação social dessa doença nessa comunidade, porque a representação mental da doença gerada pelo senso comum pode ser um reflexo da representação social de uma comunidade e, tal como numa sala de espelhos a origem da representação mental de uma doença é o reflexo da representação social, que também reflete a representação mental (H. Leventhal, Nerenz, & Steele, 1984; Moscovici, 1988; Novais & Mendes, 2016).

As condições globais da transição estão relacionadas com as políticas de saúde nacionais e internacionais que podem alterar o modo como determinadas condições são vistas e apelar à consciência global (Meleis, 2015b). Estas condições são importantes quer quando falamos de transições de saúde/doença, como no caso do HIV/SIDA, mas também quando falamos da transição para a reforma ou quando pensamos no acesso a cuidados de saúde de pessoas portadoras de condições de saúde raras (Meleis, 2015a, 2015b). O modo como a pessoa e a família respondem à transição tem sido sistematicamente investigado e explicado pelas teorias do luto ou da crise, porém, Meleis (2015b) explica este processo recorrendo a indicadores de processo e de resultado. Esses indicadores são importantes para que os Enfermeiros percebam, quer ao nível da investigação, quer ao nível da prática clínica, se as pessoas se encontram num processo de transição saudável (Schumacher & Meleis, 1994). Porém, é necessário ter em consideração que, ao longo de todo este dinâmico processo, a pessoa pode oscilar entre desvios positivos e negativos, entre

alcance de indicadores saudáveis e indicadores não saudáveis, até ao culminar da transição.

O grau de envolvimento da pessoa neste processo, quer através da redefinição de significados, e de expectativas, quer na reestruturação de rotinas, ou na definição e adesão aos planos de ação e de intervenção permite entender o sentido do processo de transição (Meleis, 2015b; Schumacher, Jones, & Meleis, 1999; Schumacher & Meleis, 1994). Este indicador pode ser avaliado pelo tipo de questões colocadas e pelas respostas dadas pelas pessoas, mas também pode ser avaliada pela congruência entre as ações, os sentimentos e os objetivos da pessoa e dos profissionais que os orientam na transição (Meleis, 2015b). O segundo indicador, localizar-se e estar situado, relaciona-se com o reconhecimento da posição de cada um num sistema complexo de relações, sentir-se conectado e ser capaz de interagir numa rede com diferentes interações (Meleis, 2015b), e interrelaciona-se com o terceiro indicador, procurar e receber suporte, quando a pessoa, a família, ou a comunidade se confrontam com um evento que impulsiona a transição, o modo como procuram a ajuda e suporte dos profissionais de saúde demonstra o grau de entendimento sobre as suas necessidades, o momento da transição em que se encontra e a perceção da sua posição relativa no sistema de saúde (Meleis, 2015b; Meleis et al., 2010). A aquisição de confiança é o último indicador de processo definido por Meleis (2015b) e é um indicador que se vai modificando ao longo do tempo. É avaliado pela forma como a pessoa lida com a informação nova, diversa e, por vezes, conflituante, mas também pela forma como a pessoa lida com as novas exigências da sua condição conseguindo identificar prioridades e delinear novas ações (Meleis, 2015b).

Os indicadores de resultado devem ser avaliados no momento definido para término da transição, e estão definidos cinco indicadores, a mestria, a identidade fluída e integrada, a desenvoltura, a interação saudável e a perceção de bem-estar (Meleis, 2015a; Meleis et al., 2010). A mestria inclui, entre outras dimensões, a dimensão do desempenho do papel, que consiste na integração dos sentimentos, objetivos e comportamentos na própria identidade, comportando-se com confiança, conhecimento e *expertise* (Meleis, 2015a). Outra dimensão de mestria identificada pela investigação prende-se com a procura e utilização apropriada de recursos, como por exemplo, a aprendizagem de estratégias para lidar diariamente com a tecnologia, integrando-a no seu modo de vida (Meleis, 2015b).

A identidade fluída e integrada é caracterizada pela habilidade em andar para trás e para a frente entre as múltiplas identidades que a pessoa em transição experiencia (Meleis,

2015b). Este indicador é avaliado pela capacidade da pessoa em viver, funcionar e sentir-se bem apesar da incerteza quanto ao futuro e da ambiguidade do momento presente (Meleis, 2015b). A desenvoltura está relacionada com a capacidade de procurar novos recursos de forma autónoma. Outro indicador de resultado é manifestado pela capacidade de manter ou de estabelecer novas relações e é designado por interação saudável. E finalmente, o último indicador está relacionado com a comparação que a pessoa faz entre a qualidade de vida prévia e atual, sendo que a percepção de bem-estar é um dos indicadores mais subjetivos e inclui, para além da qualidade de vida, a capacidade para a gestão das emoções e a percepção de um novo sentido de dignidade (Schumacher & Meleis, 1994).

O papel dos Enfermeiros define-se pelo apoio e intervenção de orientação da pessoa no sentido de uma transição saudável. Desta forma, as intervenções de Enfermagem que visam este objetivo incluem a possibilidade de clarificação de papéis, competências e significados, a identificação de marcos e pontos críticos da transição, a mobilização de recursos, tais como grupos de suporte ou outros, e a entrevista terapêutica (Meleis, 2015b).

No âmbito da investigação a teoria das transições continua a ser desenvolvida e testada, visando uma melhor compreensão da relação entre os conceitos que a constituem, nomeadamente em situações específicas.

4.2. A TEORIA DA INCERTEZA NA DOENÇA RECONCEPTUALIZADA: IMPLICAÇÕES PARA A ENFERMAGEM

Quando Mishel se propôs a elaborar a sua teoria da incerteza na doença (TID) no âmbito do seu doutoramento, o conceito de incerteza ainda não tinha sido estudado no âmbito das ciências de enfermagem, por isso recorreu a modelos existentes na psicologia, tais como os modelos de processamento da informação e os modelos de stress e *coping* (Masters, 2015; Mishel, 2006). A originalidade desta teoria prende-se com o facto de considerar que a incerteza é um evento stressante no contexto da doença, relacionada com a falta de pistas que permita à pessoa formar um esquema cognitivo representativo da sua condição de saúde (Bailey, Mishel, Belyea, Stewart, & Mohler, 2004; Mishel, 2006).

A sua teoria centrou-se, inicialmente, na avaliação da incerteza no momento do diagnóstico e das diferentes fases de tratamento de uma doença em fase aguda, ou em situações em que a pessoa percebe que a doença terá uma trajetória negativa (Mishel, 2014). Em 1990, esta teoria é ampliada, passando a designar-se como teoria da incerteza na doença reconceptualizada (TIDR), tendo em consideração a investigação dirigida a pessoas acometidas de condições de saúde que conduzem a situações de contínua incerteza ao longo dos anos, ou a situações de doença crónica, ou com a probabilidade de recorrência ou exacerbação da doença (Mishel, 1990, 1999).

Para esta teórica de enfermagem, a incerteza, é entendida como a incapacidade demonstrada pela pessoa em determinar o significado dos factos, das pistas e dos eventos relacionados com a doença, bem como a incapacidade de avaliar ou prever os resultados decorrentes da nova condição de saúde, em consequência da falta de informação ou de conhecimento (Mishel, 2014). Assim, a incerteza é uma experiência constante na doença crónica devido à imprevisibilidade e inconsistência do início dos sintomas, às questões contínuas acerca da recorrência ou exacerbação, e ao futuro desconhecido relacionado com a vivência de condições debilitantes (Mishel, 1999, p. 269), concluindo que a incerteza neste âmbito envolve todas as dimensões da existência da pessoa, muito para além das rotinas nas atividades de vida diárias. Num dos seus estudos, Mishel (1984) demonstra que a não-familiaridade com a nova condição, nomeadamente, com os internamentos hospitalares, os equipamentos ou as alternativas terapêuticas, bem como a utilização de jargão médico ou de informação vaga acerca das opções terapêuticas ou dos tratamentos e do curso de ação aumentam a incerteza.

Quando iniciou a sua investigação acerca da relação entre a incerteza e o *stress*, esta era praticamente inexistente, porém, a autora conseguiu definir quatro classes de eventos que predizem alterações no nível de incerteza, nomeadamente: o desconforto, a incapacidade e os sintomas relacionados com a doença; a gestão de tratamentos e dos seus efeitos secundários; os ambientes tecnológicos relacionados com os cuidados de saúde; a avaliação acerca do futuro e da autonomia (Mishel, 1984). A incerteza é uma dimensão comum na experiência de doença, suscetível de aumentar o seu fardo quando pensamos no âmbito da gestão da doença crónica (L.M. Johnson, Zautra, & Davis, 2006). Mas, também é um determinante do *stress* para as pessoas que sofrem de doenças que ameaçam a vida, bem como para os seus cuidadores, sejam estes os pais ou outros familiares (Checton, Greene, Magsamen-Conrad, & Venetis, 2012; Kerr & Haas, 2014; Knight,

Vickery, Fiks, & Barg, 2016; Santacroce, 2003); é promotora da ansiedade e da depressão (Carleton et al., 2012); reduz a adesão ao regime terapêutico (Brouwers & Sorrentino, 1993); e afeta negativamente a qualidade de vida das pessoas afetadas (Bailey et al., 2009). Assim, Mishel (1988) afirma que os determinantes da incerteza na doença podem ser biológicos, psicológicos ou sociais, sendo que a adaptação à doença depende da avaliação geral da incerteza. Em consequência, a dificuldade ou facilidade na adaptação à nova condição de saúde dependerá da capacidade de utilizar as estratégias de *coping* na avaliação da incerteza orientando-a na direção desejada, quer para mantê-la, se a condição for avaliada como uma oportunidade, ou para reduzi-la, se for avaliada como uma ameaça (Mishel, 1999, 2014).

De acordo com o exposto, a TID possui dois princípios fundamentais: a incerteza é um estado mental que representa a inadequação do esquema cognitivo; e a incerteza é uma experiência inerentemente neutra (Mishel, 1988, 2014). Para além disso, dois outros pressupostos refletem os fundamentos da TID e baseiam-se nos modelos tradicionais adaptação e *coping*: a adaptação representa a continuidade do comportamento biopsicossocial normal do indivíduo e é um resultado desejado dos esforços para reduzir o nível de incerteza, quer esta seja considerada como um perigo, ou como uma oportunidade; a relação entre a doença, a incerteza, a avaliação, as estratégias de *coping* e adaptação nem sempre são lineares e unidirecionais conduzindo a pessoa da incerteza à adaptação (Mishel, 2014).

A TIDR descreve como as pessoas que vivem com uma doença crónica ou com o risco de recidiva de uma doença reavaliam de forma contínua a incerteza e vão para além da simples adaptação à nova condição, mas alcançam o crescimento pessoal através da descoberta do novo significado da vida e da aceitação da mudança (Mishel, 1990). Esta reconceptualização da teoria foi influenciada pela teoria social crítica. A teoria social crítica torna evidente o viés ocidental que tende a avaliar a ordem, o equilíbrio e a previsibilidade sobre a incerteza e o desequilíbrio, potencialmente limitando o crescimento e a mudança (Mishel, 1990). Nesta perspetiva a TIDR olha a incerteza como um processo enquanto que a TID possuía uma natureza mais mecanicista, considerando a incerteza como um estado (Mishel, 1990, 1999).

A TIDR tem os seguintes novos pressupostos: a incerteza na doença crónica é uma experiência contínua; que evolui ao longo do tempo; enfatiza a pessoa enquanto um sistema aberto de troca de energia com o ambiente; sendo que esse sistema evolui num

sentido de aumento da complexidade, mais do que em busca de um equilíbrio; deste modo, existe a necessidade de abraçar a complexidade e a mudança que alteram as realidades pessoais existentes e podem ajudar as pessoas a se adaptarem e crescerem diante da incerteza (Mishel, 1990, 1999).

Mishel (1990), embora tenha alterado a conceptualização da sua teoria, manteve os conceitos originais da TID, nomeadamente: quadro de estímulos, capacidades cognitivas e provedores de estrutura, que classificam os fatores que podem contribuir para a incerteza, mas acrescentou dois novos conceitos à TIDR, auto-organização e pensamento probabilístico.

A TIDR baseia-se ideia de que a pessoa exposta a uma condição de incerteza contínua poderá integrá-la numa nova visão do mundo caracterizada pela não-previsibilidade e, obter como resultado, o crescimento pessoal (Mishel, 1990, 2014). A reformulação da visão da incerteza começa no estágio de avaliação e é influenciada pelos dois novos conceitos que a TIDR introduz, a auto-organização e o pensamento probabilístico (Mishel, 2014). A auto-organização é definida como a habilidade da pessoa para recriar uma nova versão da ordem a partir da incerteza contínua, baseada no pensamento probabilístico ou condicional (Mishel, 1990). O pensamento probabilístico implica que a incerteza se torna uma parte aceite da própria realidade, gerando novas possibilidades e novas oportunidades de crescimento (Mishel, 1990).

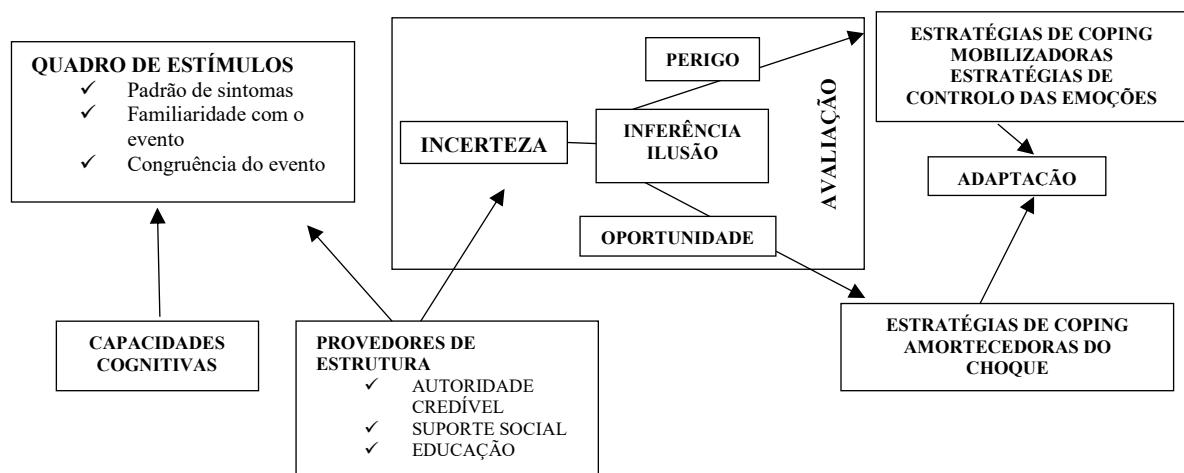


Figura 4 Teoria da incerteza na doença (TID)

Fonte: Mishel, M. H. (2014). Theories of Uncertainty in Illness. In M. J. Smith & P. R. Lier (Eds.), Middle Range Theory for Nursing (3th ed., pp. 53–86). New York: Springer Publishing Company.

Relacionado com o conceito de incerteza encontra-se o conceito de esquema cognitivo que é definido como a interpretação subjetiva da pessoa dos eventos relacionados com a

+

+

-

+

doença (Mishel, 2014, p. 56). Da análise da figura 4 podemos perceber que Mishel (2014) organiza a sua teoria em torno dos seguintes conceitos: antecedentes da incerteza, avaliação da incerteza e estratégias de *coping* usadas na gestão da incerteza. Os antecedentes da incerteza são apresentados pela sua relação com as causas da incerteza, nomeadamente na TIDR, e incluem a natureza da doença, a sua severidade, a natureza errática dos sintomas e a ambiguidade dos sintomas (Mishel, 1999). Um início insidioso de sintomas, a sua progressividade, bem como os sintomas de apresentação iniciais, a intensidade, duração e localização dos mesmos e o impacte nas atividades de vida associado à incapacidade de distinguir os sintomas da doença de outras alterações aos processos corporais ou a incapacidade de reconhecer um novo sintoma, apresentam-se dimensões da natureza da doença associados às causas de incerteza (Bailey et al., 2009; Bailey, Wallace, & Mishel, 2007; Cahill, LoBiondo-Wood, Bergstrom, & Armstrong, 2012; Hansen et al., 2012; Miller, 2015; Mishel, 1990, 1999; Neville, 2003). O quadro de estímulos é assim caracterizado por três constituintes, o padrão de sintomas, a familiaridade com o evento e a congruência com o evento (Mishel, 2014).

As capacidades cognitivas, nomeadamente a capacidade de processamento da informação da pessoa associadas aos provedores de estrutura influenciam o quadro de estímulos (Mishel, 2014). A capacidade cognitiva pode estar comprometida pela doença, pelos tratamentos ou pelos sintomas associados à doença, porém mesmo em situações em que a capacidade não se encontra comprometida a incerteza pode estar presente pelo não reconhecimento do quadro de estímulos (Mishel, 2014).

Os provedores de estrutura referem-se aos recursos que se encontram disponíveis para facilitar a interpretação do quadro de estímulos, e incluem a autoridade credível, o suporte social e a educação (Mishel, 2014). Os profissionais de saúde são entendidos como autoridades credíveis no âmbito desta teoria, no sentido do grau de confiança e segurança que inspiram (Brashers, Hsieh, Neidig, & Reynolds, 2006; Mishel, 1988, 1999). Quer os médicos, quer os enfermeiros, entre outros profissionais de saúde podem ser considerados como peritos pelos seus clientes, nomeadamente quando providenciam estabilidade ao quadro de estímulos através das explicações das causas e consequências do padrão de sintomas; por outro lado, quando aumentam a familiaridade com o evento fornecendo informação acerca da doença, dos tratamentos e do sistema de saúde ou, quando promovem a congruência dos eventos, ajudando as pessoas na interpretação do significado das experiências de doença (Brashers et al., 2006).

O suporte social, nomeadamente em situações onde a doença é conotada como estigmatizante, assume um relevo fundamental (Brashers et al., 2003; Mishel, 1999). Os resultados da investigação demonstram que a incerteza influencia quer a pessoa portadora da condição crónica, quer os familiares próximos, quer os cuidadores ou os pais (Checton et al., 2012; Kerr & Haas, 2014; Knight et al., 2016; Mishel, 1999). O suporte social e os prestadores de cuidados de saúde que promovem o pensamento probabilístico podem ajudar a facilitar o crescimento (Mishel, 1990, 1999).

Portanto, a avaliação da incerteza na TIDR baseia-se na capacidade da pessoa de se adaptar a um evento de forma positiva e realista, uma vez que, na formulação original da teoria, a autora considerava que a incerteza normalmente só era considerada como uma oportunidade quando ela servia como uma alternativa a uma certeza negativa, porém, na TIDR as pessoas também podem considerar a incerteza como uma oportunidade, tal como esquematicamente a autora representa na figura 5 (Mishel, 1984, 2014). Mishel exemplifica referindo que, mesmo em situações que correspondem a uma trajetória descendente, como é o caso de pessoas que sofrem de uma doença crónica, a incerteza poderá permitir alterar, de forma positiva, a sua visão da vida (Mishel, 2014).

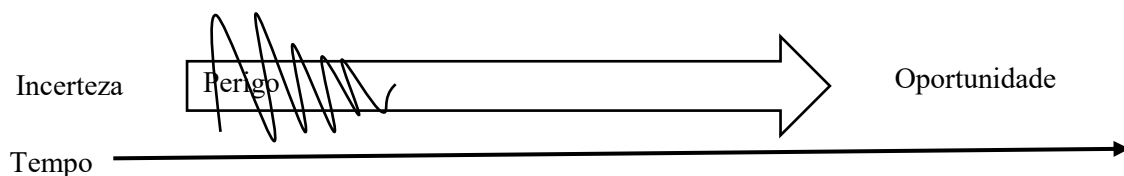


Figura 5 Teoria da incerteza na doença reconceptualizada (TIDR)

Fonte: Mishel, M. H. (2014). Theories of Uncertainty in Illness. In M. J. Smith & P. R. Lier (Eds.), Middle Range Theory for Nursing (3th ed., pp. 53–86). New York: Springer Publishing Company.

Insatisfeita com modelos lineares tradicionais que orientavam a sua teoria original, Mishel (1990, 1999, 2014) adotou a teoria do caos para explicar como a sensação prolongada de incerteza pode servir como um catalisador para essa mudança de perspectiva. Servindo-se dos postulados dessa teoria, a autora enuncia três resultados possíveis da vivência da incerteza num contexto de doença crónica: as pessoas, enquanto um sistema biopsicossocial, estão, geralmente, longe de se encontrar num estado estacionário; as flutuações de um sistema afastam-no do estado de equilíbrio, mas aumentam a capacidade de resposta desse sistema à mudança; as flutuações recorrentes conduzem à reestruturação em todos os níveis do sistema (Mishel, 1990). A avaliação de incerteza manifesta-se por dois processos distintos: a inferência, que centra a avaliação

incerteza utilizando a memória de experiências relacionadas e a ilusão que representa as crenças originadas pela incerteza.

Mishel aborda as estratégias de gestão da incerteza apoiada no modelo transacional de *coping* de Lazarus e Folkman (Mishel, 1984). As estratégias de *coping* podem ser definidas como qualquer atividade que a pessoa inicia, quer cognitiva, quer comportamental, a fim de lidar com um dado evento gerador de stress (Mishel, 1984). A adaptação reflete o comportamento demonstrado dentro da gama de comportamentos comuns para a pessoa. A nova perspetiva de vida representa a reformulação de um novo sentido de ordem das coisas, resultante da integração da incerteza contínua na estrutura da pessoa, em que a incerteza é aceite como se fosse um ritmo natural da vida (Mishel, 1999).

Esta teoria afirma que a incerteza surge quando a pessoa não pode estruturar ou devidamente categorizar a doença, porque não tem as pistas suficientes. Pode ser encontrada em resultado da ambiguidade, da complexidade, da falta de informação, ou da informação inconsistente e imprevisível (Mishel, 1999). Sabe-se que, quando a apresentação de sintomas é pouco severa ou debilitante, a familiaridade e a consistência das circunstâncias é elevada, o grau de incerteza diminui. E neste sentido, os provedores de estrutura, conduzem, diretamente, uma diminuição de incerteza, quando incentivam a interpretação dos eventos, e, indiretamente, reforçam do quadro de estímulos (Mishel, 1988).

Quando a incerteza é avaliada como um perigo ou ameaça, provoca uma série de esforços de adaptação, que visa reduzir a incerteza e para controlar excitação emocional que gera (Mishel, 1984). Mas, a incerteza avaliada como uma oportunidade conduz a estratégias de *coping* destinadas a mantê-la. No entanto, quando a incerteza é valorizada como um perigo que não pode ser reduzido, é necessário mobilizar estratégias de *coping* centradas no controle das emoções (Mishel, 2014).

Em suma, podemos afirmar que a incerteza permeia quase todos os aspetos da vida de uma pessoa com alterações da sua condição de saúde, portanto, os seus efeitos vão sendo atenuados até, finalmente, alcançar a estabilidade do sistema. Uma vez que, em resposta à confusão e à desordem causada por um estado de incerteza contínua, o sistema não tem escolha a não ser mudar para sobreviver. Os enfermeiros na sua prática clínica, e de acordo com esta visão do mundo, procuram estratégias para ajudar a pessoa a considerar diferentes formas de avaliar o que aconteceu ou a considerar outras alternativas para se

adaptar à natureza mutável da sua doença e serem capazes de se responsabilizarem pelo seu autocuidado (Mishel, 1984, 2014). Portanto, a incerteza, especialmente em pessoas com condições crônicas ou que ameaçam a vida, pode conduzir a uma nova organização e uma nova perspectiva de vida, incorporando o crescimento pessoal e a mudança que podem ser considerados como resultado dessas situações de incerteza.

PARTE II – DO DESENHO DO ESTUDO AO PERCURSO METODOLÓGICO

5. DESENHO DO ESTUDO

“O facto de ver as possibilidades do Outro como as minhas próprias possibilidades, de poder sair do fechamento da minha identidade e do que me foi concedido para algo que não me foi concedido e que, apesar de tudo, é meu (...).”
(Lévinas, 1988)

O objetivo principal deste capítulo é apresentar o modo como foi orientado o estudo do ponto de vista metodológico. Após a exposição do estado da arte acerca da problemática, bem como o enquadramento teórico e conceptual, iniciamos este capítulo apresentando a justificação e a finalidade do estudo e enumerando as questões de investigação e os objetivos do mesmo. É após esta primeira etapa que, descrevemos e fundamentamos as opções tomadas ao longo do percurso de investigação, relativamente aos métodos e às técnicas adotados. Apresentamos e justificamos o paradigma de investigação, nomeadamente, o paradigma qualitativo interpretativo e a metodologia etnográfica que conduziu todo o estudo.

Para facilitar a leitura dos diferentes dados que serão apresentados posteriormente, caracterizamos o contexto onde o estudo foi desenvolvido e os procedimentos de acesso ao trabalho de campo. Procedemos, também, à descrição das etapas que constituíram o estudo de investigação etnográfica e que nos permitem entender como vivem as pessoas com PAF na comunidade em estudo. Apresentamos uma descrição das técnicas e métodos de recolha de dados utilizados, orientados pelos objetivos traçados e tendo em vista a natureza dos dados a recolher, clarificando a sistemática de armazenamento, organização e análise dos mesmos. Optamos por descrever os procedimentos éticos ao longo deste capítulo e não criar um subcapítulo particular, uma vez que, esses procedimentos foram implementados em todas as etapas da investigação.

A reflexão sobre estes aspetos é muito importante, uma vez que, a escolha de uma abordagem metodológica de investigação é sustentada pela temática em estudo e pela pergunta de investigação colocada. Além destas duas questões, devem ser ponderados outros dois aspetos: o acesso à população em estudo e o universo provável de participantes (Brink & Wood, 1998). Esta última questão é fundamental na implementação de um projeto de investigação, nomeadamente quando pensamos em

populações acometidas por doenças raras, ou populações vulneráveis, ou populações com doenças em focos populacionais e culturais específicos (Chesnay, 2005).

5.1. DA FINALIDADE E JUSTIFICAÇÃO DO ESTUDO ÀS QUESTÕES DE INVESTIGAÇÃO

O domínio do conhecimento em Enfermagem refere-se ao “*conhecimento que foi julgado coletivamente por padrões compartilhados por membros da comunidade disciplinar e é considerado uma compreensão válida e precisa dos elementos e características que compõem a disciplina*” (Chinn & Kramer, 2015, p. 3). Considerada uma disciplina prática do conhecimento, para Meleis (2007) a investigação em Enfermagem deve-se orientar para o desenvolvimento de conhecimento significativo e substantivo que guie e oriente a prática clínica dos enfermeiros.

Nesta perspectiva de investigação em enfermagem orientada para o contexto clínico, o desenvolvimento do conhecimento e de teorias de enfermagem deve estar para além desse conhecimento em si mesmo, e deve fornecer os alicerces para a tomada de decisão centrada nas necessidades de cuidados de enfermagem das pessoas, organizando a investigação em Enfermagem no desenvolvimento de teorias de médio alcance ou situacionais, quer de âmbito descritivo, quer de âmbito prescritivo (Meleis, 2007). O desenvolvimento de teorias de médio alcance são importantes para as Ciências da Saúde e para as Ciências de Enfermagem, porque “*elas estabelecem a ligação entre os conceitos gerais e abstratos das macro teorias (classe social, género, globalização e por aí em diante) e o comportamento fundamentado e observável das pessoas no seu quotidiano*” (Green & Thorogood, 2004, p. 8).

Assim, importa que os estudos desenvolvidos neste domínio do conhecimento possam aprofundar diferentes dimensões, como: a descrição das condições dos clientes e das suas necessidades de cuidados, bem como as suas respostas a novas condições, situações ou eventos de saúde ou que possam influenciar a sua condição de saúde; a descrição das condicionantes promotoras ou inibidoras de uma transição saudável; a descrição dos padrões de resposta às novas condições de saúde; o desenho de intervenções de enfermagem e dos processos de implementação das mesmas; e por fim, a articulação entre os padrões de resposta e a procura dos melhores resultados para o cliente (Meleis, 2007).

Nesta perspetiva, é fulcral o desenvolvimento de conhecimento para a profissão de Enfermagem que permita a caracterização dos clientes e das suas necessidades em cuidados de saúde, nomeadamente quando pensamos nas pessoas portadoras de doenças genéticas hereditárias de início tardio, tal como no caso de pessoas com PAF.

Considerada uma doença rara, sabe-se hoje, através de testes moleculares que a PAF se encontra mais disseminada mundialmente e fora dos focos bem definidos e identificados, pois existem mais de 100 mutações no gene 18 que provocam a PAF. Porém, como decorre da nossa revisão de literatura, a mutação portuguesa, para além de ser a mais prevalente, é a que apresenta pior prognóstico para os seus portadores, uma vez que surge com maior gravidade de sintomas, uma idade de apresentação dos sintomas mais precoce e um fenómeno de antecipação de sintomas dependente da relação entre o género do progenitor transmissor da mutação e dos seus descendentes.

Ao mesmo tempo, esta é uma doença em que o diagnóstico se pode tornar difícil, nomeadamente quando não existe história familiar prévia de PAF, ou quando a origem familiar da pessoa é estranha aos focos de origem identificados de doença, ou quando a pessoa em risco e portadora do gene nega ou desconhece os sintomas iniciais. Pela idade de início dos sintomas e pela dependência elevada a que a evolução da doença conduz, podemos perceber o seu impacto sobre a pessoa e a sua autonomia funcional, bem como a sua sobrecarga emocional, física, económica e social para a pessoa e para a sua família (Jonsén, Athlin, & Suhr, 1998). Nos últimos 25 anos, existiu uma evolução na qualidade de vida secundária ao transplante de fígado e nos últimos 5 anos têm surgido novos fármacos que travam a progressão da doença com diferentes níveis de eficácia, alguns já no mercado, outros ainda em fase de estudo. Porém, não se sabe de que modo as pessoas com PAF lidam com o conhecimento de ser portador da mutação, ou com o início dos primeiros sintomas, ou com a incerteza com o futuro face às diferentes terapêuticas disponíveis, nem como interpretam as suas necessidades de cuidados de enfermagem.

Este estudo teve como finalidade descrever o modo como as pessoas vivenciam a transição saúde/doença provocada pela doença neurodegenerativa hereditária⁵. Sabendo

⁵ Entendemos o conceito de vivência (*Erlebnis*) na perspetiva filosófica de Nietzsche apresentado por Viesenteiner (2013). Originalmente, a vivência possui um triplo sentido: a imediatez (*Unmittelbarkeit*) entre homem e mundo; a significância (*Bedeutsamkeit*) para o carácter global da existência; e, a incomensurabilidade (*Inkommensurabilität*) do conteúdo da própria vivência. Este triplo sentido mostra a sua estreita relação com o conceito de *pathos*. Assim, a vivência de algo não pode ter o seu conteúdo construído racionalmente, mas antes deve ser unicamente experimentado, ou melhor, “*sentido na pele*”. Para Nietzsche, nunca estamos conscientes daquilo que nos acontece, quando estamos imediatamente na vida, ou seja, nunca somos conscientes do *pathos* da vivência no momento em que ela ocorre. O conceito de significância da vivência confere-lhe, então, um estatuto de algo exclusivamente individual, de modo que cada vivência é estritamente pessoal e sentida diferentemente por cada um (Viesenteiner, 2013).

que esta doença é causadora de incerteza e de dependência no autocuidado numa fase de vida adulta ativa, pretendemos descrever a relação entre as representações sociais da doença, as crenças culturais e de saúde, a experiência prévia com a doença hereditária, e a mudança na abordagem terapêutica e determinar a sua influência nas vivências da PAF na perspectiva da pessoa portadora da mutação. Com este conhecimento, pretendíamos iniciar a procura por regularidades que configuravam características que nos orientem na elaboração de diagnósticos de enfermagem e de intervenções adequadas, e na elaboração de uma proposta de modelo de acompanhamento de enfermagem na comunidade, para que se possa fornecer às pessoas com PAF cuidados centrados nos problemas por si identificados.

Perante o estado da arte exposto nos capítulos anteriores sobre este tema e orientada pela TRS, pela teoria das transições e pela TIDR existem algumas questões que se pretendeu responder neste estudo de investigação:

- Como é que a comunidade percebe a PAF e as pessoas com PAF?
- Como é que a experiência prévia e a familiaridade com a doença, as crenças culturais e de saúde, e as condições para a transição influenciam o modo como as pessoas vivem com PAF?
- Como a incerteza afeta a trajetória do ciclo vital das pessoas com PAF?
- Como é que as diferentes alternativas terapêuticas atuais influenciam o modo como as pessoas vivem com PAF?
- Quem são as autoridades credíveis e o suporte social das pessoas com PAF nesta comunidade?
- Existem situações críticas durante nos quais as pessoas com PAF necessitam de provedores de estrutura, nomeadamente de profissionais de saúde?
- Qual o modelo de cuidados de enfermagem que poderá dar resposta às necessidades identificadas pelas pessoas com PAF na comunidade?

Atendendo às questões de investigação foram delineados os seguintes objetivos:

- Determinar as representações sociais da PAF na comunidade.
- Explicar como é entendida a herança genética e como esta se relaciona com as experiências culturais e intergeracionais sobre a doença das pessoas portadoras da mutação.

- Avaliar o modo como as pessoas com PAF percebem as alterações resultantes da evolução do prognóstico a que os tratamentos mais atuais conduzem.
- Predizer um modelo de acompanhamento de enfermagem dirigido às pessoas com PAF na comunidade.

5.2. AO ENCONTRO DO OUTRO: A ETNOGRAFIA COMO METODOLOGIA DE INVESTIGAÇÃO

A diferença na cor das lentes dos óculos que usamos afeta a forma como vemos o mundo. Desta forma, o investigador deve claramente assumir o paradigma de investigação em que se insere, para que o leitor do seu trabalho possa colocar as mesmas lentes quando o lê. Os paradigmas são entendidos como formas partilhadas de compreender a realidade, de construir conhecimento e de reunir informações acerca do mundo (Tracy, 2013). Definem-se como um sistema de crenças construídas pelos seres humanos que *“representam uma ‘visão de mundo’ que definem, para o seu titular, a natureza do ‘mundo’, o lugar do indivíduo nele e um leque de possíveis relacionamentos com esse mundo e as suas partes”* (Guba & Lincoln, 1994, p. 107).

A análise de um paradigma deve ser constituída com base nos três elementos que o estruturam: a ontologia, a epistemologia e a metodologia (Guba & Lincoln, 1994). Assim, este estudo qualitativo insere-se num paradigma construtivista ou interpretativo, considerando-se que se trata igualmente de um estudo exploratório, descritivo e de natureza contextual. Adotamos este paradigma, uma vez que entendemos que a realidade não é algo exterior, que podemos explicar, descrever ou traduzir num simples relatório de investigação. Em vez disso, tanto a realidade quanto o conhecimento são construídos e reproduzidos através da comunicação, da interação e das práticas sociais, desta forma, tornando o conhecimento do senso comum sobre a realidade relevante para a construção do conhecimento científico (Hodgson, 2000; Tracy, 2013). Do ponto de vista ontológico, neste paradigma a realidade é apreendida *“sob a forma de construções mentais múltiplas e intangíveis, de base social e experimental, de natureza local e específica (embora os elementos sejam muitas vezes compartilhados entre muitos indivíduos e mesmo entre culturas) e dependentes na sua forma e conteúdo das pessoas individuais ou grupos que possuem essas construções”* (Guba & Lincoln, 1994, pp. 110–111).

Partindo da experiência vivida na primeira pessoa de ser portador de uma doença neurodegenerativa hereditária e passando pela influência cultural e social dessa vivência na comunidade partimos em busca das respostas às questões de investigação, pelo que consideramos que esta abordagem qualitativa e interpretativa é a que melhor se enquadra com os objetivos traçados para este estudo. De facto, este paradigma sugere que é absolutamente necessário analisar a atividade humana do ponto de vista dos atores sociais, valorizando o conhecimento socialmente construído através da linguagem e da interação, encontrando-se a realidade conectada e conhecida através das categorias culturais e ideológicas da sociedade e da cultura (Tracy, 2013). Desta forma, *“nós não vivemos simplesmente as nossas vidas no tempo e através da linguagem; em vez disso, somos a nossa história. O facto da linguagem e da história serem condições e o limite da compreensão é o que torna o processo de construção do significado hermenêutico”* (Schwandt, 1994, p. 120). Esta questão conduz-nos à avaliação epistemológica do paradigma interpretativo que é considerado, nesta perspetiva, transacional e subjetivo, reforçando a interligação entre o investigador e o objeto de investigação, onde os achados e os resultados são gerados à medida que o processo de investigação progride, esbatendo-se a distância entre a ontologia e a epistemologia, isto é, entre a natureza da realidade estudada e o que sabemos acerca do mundo que estudamos (Guba & Lincoln, 1994).

Assim, a ação humana não é considerada uma realidade material tangível a ser descoberta e medida, em vez disso, é considerada como um *“texto”* ou como um *“cenário”* que pode ser lido, interpretado, desconstruído e analisado (Tracy, 2013). Do ponto de vista metodológico, este paradigma procura a interação entre o investigador e os participantes em busca de uma construção dialógica e hermenêutica da realidade e dos seus significados. Neste estudo optamos por uma metodologia etnográfica, com recurso a diferentes métodos de recolha de dados que nos permitem *“uma descrição densa desses significados da ação humana”* (Schwandt, 1994, p. 123)⁶. É neste sentido que se justifica este paradigma e esta abordagem metodológica, uma vez que, o universo de participantes está limitado ao número de pessoas acometidas por PAF, nomeadamente no seu foco de origem, e que possuem uma visão única e singular sobre o tema a que se pretende dar voz. Justifica-se também pelo contexto comunitário onde se irá desenvolver este estudo,

⁶ Descrição densa é um conceito utilizado por Clifford Geertz e que se refere a uma descrição detalhada do comportamento real, resultante de estudos etnográficos. Uma descrição suficientemente profunda da realidade social estudada emerge para permitir ao leitor ver as aparências para além da superfície e permite oferecer uma compreensão dos padrões subjacentes e do contexto que dão significado aos dados recolhidos em trabalho de campo (Leeds-Hurwitz, 2015).

nomeadamente por esta ser uma população vulnerável com uma doença rara existente num foco populacional e cultural específico (Chesnay, 2005). Partindo destes pressupostos, a metodologia etnográfica fornece aos profissionais de saúde um entendimento sobre a saúde e a doença do ponto de vista das pessoas utilizadoras dos serviços de saúde e dos cuidados de Enfermagem.

Como já afirmamos, devido ao carácter contextual deste estudo, bem como aos objetivos delineados, a etnografia surge como a metodologia de investigação mais apropriada. Com origem na Antropologia, a etnografia tem a intenção de descrever em profundidade o modo como as pessoas vivem e a influência da cultura nesse modo de vida (Hammersley & Atkinson, 1995). Para Creswell (2007), a etnografia pode ser entendida como um processo de investigação ou como um produto de um estudo de investigação, mas onde o foco do investigador se concentra na descrição e interpretação dos padrões partilhados e aprendidos de valores, comportamentos, crenças e linguagem de um determinado grupo cultural⁷.

A etnografia possui, assim, um carácter naturalista, e tem como intenção descrever em profundidade o modo como as pessoas vivem e a influência da cultura nesse modo de vida (Hammersley & Atkinson, 1995). Iniciada na segunda década do século XX, com os trabalhos pioneiros de Franz Boas (1920), B. Malinowski (1922) e Margaret Mead (1929), o método etnográfico clássico consiste no desenvolvimento, por um longo período de tempo, de trabalho de campo, através de estratégias de recolha de dados assente na observação participante, na redação de notas e diários de campo sobre o modo de vida e da cultura de nativos em regiões geográficas isoladas do mundo, entre outras técnicas (Carter, 1998; Hammersley & Atkinson, 1995; Holloway & Wheeler, 2013; Murchison, 2010).

Não existe uma definição única de etnografia, mas considerando a sua origem, podemos afirmar que ela permite-nos o estudo descritivo e analítico sobre os modos de vida de uma sociedade, de um grupo social ou de uma cultura (Burns & Grove, 2005; Holloway & Galvin, 2015). Desta forma, pretende compreender e descrever as ideias, crenças, padrões, conhecimentos, estilos de vida expressos pela linguagem ou sistema semântico de um grupo social ou instituição, analisando os seus referentes simbólicos, a rede de relações sociais, entre outros (Burns & Grove, 2005; Polit & Beck, 2011).

⁷ Entendemos cultura como “o conhecimento adquirido que as pessoas utilizam para interpretar as experiências e gerar comportamentos sociais” (Spradley, 1979, p. 5).

Por outro lado, a etnografia pode ser entendida como uma estratégia ou um processo de investigação que permite a recolha de dados sistemática sobre uma cultura e a sua influência na experiência de vida de uma pessoa (Madden, 2010; Murchison, 2010; Streubert & Carpenter, 1999). Porém, ao contrário de outras metodologias, o investigador etnográfico envolve-se em primeira mão na investigação, na medida em que este trabalho, é realizado em campo e fora de um ambiente controlado por ele (Madden, 2010; Murchison, 2010; Streubert & Carpenter, 1999). Desta forma, depende do investigador descobrir o que é que as pessoas de uma dada comunidade fazem e as razões pelas quais o fazem antes de utilizar os filtros da sua experiência pessoal e teórica, uma vez que “*as ferramentas dos etnógrafos são desenhadas [por ele] para a descoberta*” (LeCompte & Schensul, 2010, p. 2). Seymour (2007) refere que a etnografia é uma descrição social e cultural de uma comunidade, obtida por um método científico, e envolve mais do que uma sistemática de recolha e análise de dados, porque para além da visão tradicional da etnografia emergem novas abordagens relacionadas com posturas teóricas, filosóficas, metodológicas e até políticas, por exemplo a etnografia crítica ou a etnografia focada (Breda, 2013).

Para Holloway e Galvin (2015) a etnografia apresenta as seguintes características: a imersão do investigador num local ou contexto específico e o foco na cultura; a dimensão da perspectiva *emic* dos participantes, nomeadamente dos informantes; e, uma descrição analítica densa dos dados brutos recolhidos pelo investigador, numa perspectiva *etic*. Esta posição é partilhada por Atkinson & Hammersley (1994) que referem que a etnografia coloca uma ênfase na natureza social de um fenómeno particular, em vez de colocar hipóteses acerca do mesmo; trabalha com dados densos e em bruto recolhidos num número pequeno de casos; a análise desses dados envolve uma interpretação explícita de significados para o comportamento de uma comunidade ou cultura; e a sua divulgação acontece principalmente através de narrativas descritivas com a possibilidade de utilização de escassos dados estatísticos que apresentam um papel subordinado aos dados qualitativos.

A vantagem apresentada pela etnografia como metodologia de investigação reside no papel que o investigador desempenha na identificação de comportamentos culturais e sociais através da observação participante. Podemos afirmar que o questionamento do significado do comportamento por meio de entrevistas em profundidade, bem como a forma detalhada de testemunhar e relatar os acontecimentos humanos no contexto natural

e fora do controlo de um laboratório são outras vantagens apresentadas para este método (Hammersley & Atkinson, 1995).

Em resumo, para Hammersley (1998), a etnografia apresenta as seguintes características: o comportamento das pessoas é estudado no seu contexto habitual e não em condições artificiais criadas pelo investigador; os dados são recolhidos através de diferentes fontes e diferentes estratégias, sendo a observação e a entrevista etnográfica as mais importantes; a recolha de dados não é estruturada, no sentido em que não decorre da execução de um plano detalhado e anterior ao seu início, nem são pré-estabelecidas as categorias que serão posteriormente usadas para interpretar o comportamento das pessoas. Porém, isto não significa que a investigação não seja sistemática, mas apenas que os dados são recolhidos em bruto e de forma inclusiva; e a análise dos dados envolve interpretação do significado e da função das atividades humanas e assume uma forma descritiva e interpretativa densa, existindo pouca ou nenhuma análise estatística.

Savage (2000) e Murchison (2010) recomendam a etnografia quando é necessário aceder e conhecer as crenças e práticas em contexto de cuidados de saúde, uma vez que, esta oferece uma visão privilegiada sobre o sofrimento e a vulnerabilidade das pessoas pela proximidade entre o investigador e a comunidade estudada (Murchison, 2010). Neste sentido, a etnografia focada é considerada uma metodologia de investigação aplicada e que tem despertado o interesse dos enfermeiros enquanto investigadores (Cruz & Higginbottom, 2013). Pode ser utilizada para investigar crenças e práticas sobre uma doença em particular ou processos de cuidados específicos, quer sejam realizados por profissionais, quer sejam realizados por pessoas com condições de saúde particulares (Holloway & Galvin, 2015; Magilvy, McMahon, Bachman, Roark, & Evenson, 1987).

Em contraste com a metodologia clássica de inspiração antropológica, é importante frisar que, na metodologia focada, os temas são pré-selecionados, a observação participante é mais discreta, e realizada em momentos definidos, sendo que, por vezes, nem é realizada, podendo ser substituída pela apresentação e discussão de cenários hipotéticos ou outras estratégias de recolha de dados considerados adequados pelo investigador (Higginbottom, Pillay, & Boadu, 2013). As entrevistas são realizadas em torno do tema de investigação do qual os participantes são conhecedores privilegiados (Seymour, 2007). As observações, quando ocorrem incluem, para além dos informantes, outras pessoas significativas (Cruz & Higginbottom, 2013). As questões de investigação centram-se em perceber “qual é”, “como é” e “porque é”, tentando descrever a experiência do grupo

ou fenómeno específico estudado (Cruz & Higginbottom, 2013; Higginbottom et al., 2013).

A figura 6 sintetiza as características específicas desta metodologia que se aplica em grande medida aos trabalhos de investigação necessários na área científica de enfermagem.



Figura 6 Características da etnografia focada

Fonte: Higginbottom, G. M. A., Pillay, J., & Boadu, N. (2013). Guidance on performing focused ethnographies with an emphasis on healthcare research. The Qualitative Report, 18(17), 1–16. Retrieved from <http://www.nova.edu/ssss/QR/QR18/higginbottom17.pdf>

A etnografia focada é a abordagem mais correta para este estudo, porque nos permite investigar crenças e práticas culturais relacionadas com uma doença, permite o estudo exaustivo e denso de um pequeno grupo ou comunidade num curto espaço de tempo, e, é útil quando o investigador se depara com comunidades, contextos ou fenómenos discretos, mas em que os participantes ou informantes possuem um conhecimento específico acerca do problema identificado como acontece no caso das pessoas com PAF na comunidade da Póvoa de Varzim e Vila do Conde (Higginbottom et al., 2013; Polit & Beck, 2011).

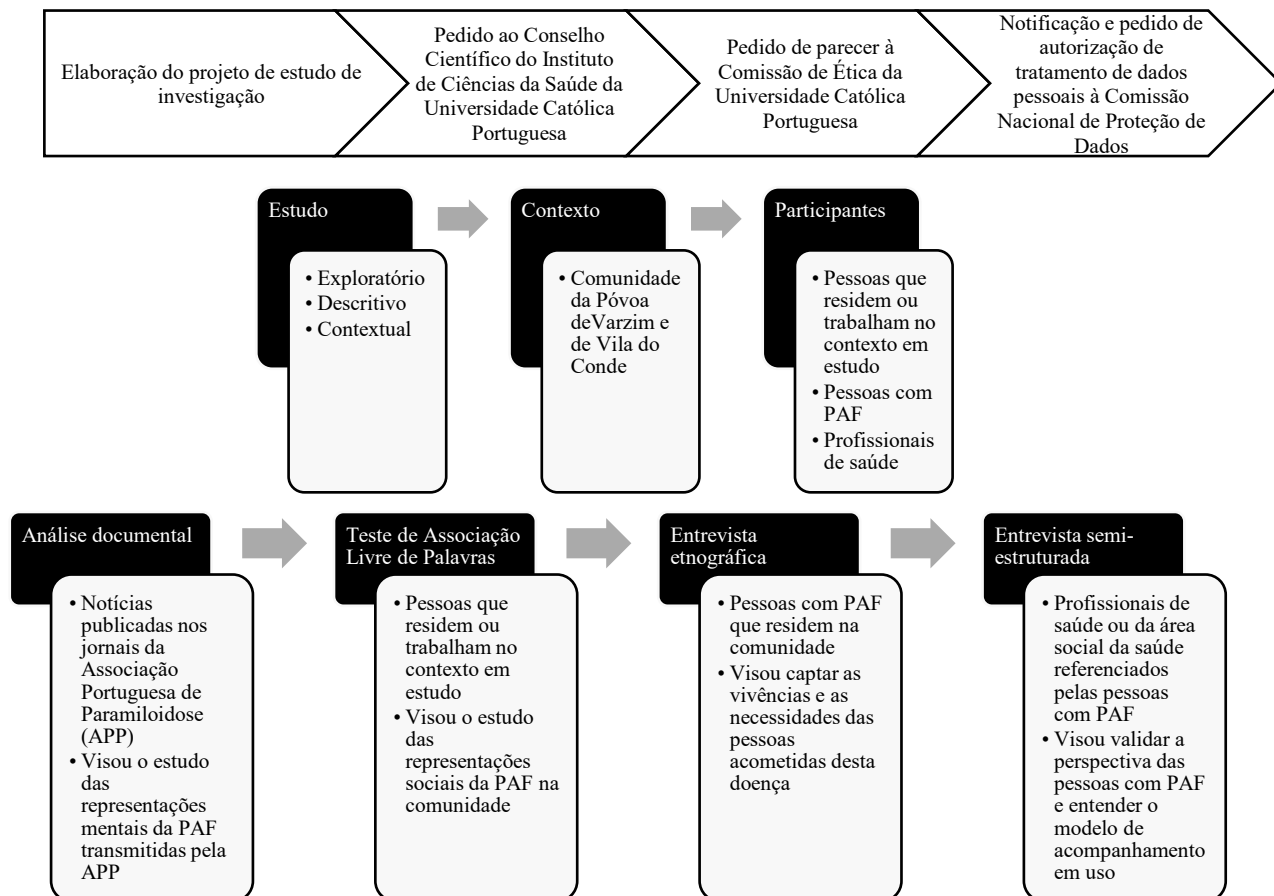


Figura 7 Desenho do estudo de investigação

Em resumo apresentamos o desenho do estudo na figura 7, sendo que nos subcapítulos seguintes iremos descrever e justificar o modo como esse foi implementado.

5.3. CONTEXTO ONDE SE DESENVOLVEU O ESTUDO

Como afirmamos anteriormente, a etnografia focada centra-se no trabalho de campo intensivo, num curto espaço de tempo, ou desenvolvido de forma intermitente, onde se podem aliar diferentes métodos de recolha de dados relacionados com uma questão de investigação bem delimitada (Chesnay, 2015). Em consequência, o contexto social onde o estudo se desenvolve, a imersão do investigador no trabalho de campo e a seleção dos

participantes assume um papel preponderante para a descrição da experiência do grupo ou fenómeno específico estudado.

A comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde foi selecionada para a realização deste estudo, uma vez que, no artigo original de Corino de Andrade (1952) das 64 pessoas com PAF estudadas, 54 são originárias desta comunidade ou dos concelhos limítrofes, pelo que, desde a publicação deste artigo que estas duas localidades ficaram definidas como a comunidade de origem da doença. Atualmente, os estudos epidemiológicos realizados verificam a existência de uma prevalência mais elevada desta doença na comunidade referida (Inês et al., 2015). De acordo com os dados fornecidos em 9 de setembro de 2014, pela Dra. Teresa Coelho da Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP) do Centro Hospitalar do Porto (CHP), existem, nesta comunidade, 278 pessoas portadoras da doença de Andrade em diferentes estádios de doença. Deste universo de pessoas, 12 encontram-se em tratamento de suporte com doença em estágio avançado, 151 realizaram transplante hepático, 46 encontram-se a realizar tratamento com o estabilizador da TTR, 11 encontram-se em estágio inicial e sem decisão quanto ao tratamento, e 52 são portadores assintomáticos da mutação. Considerando este universo de pessoas afetadas pela doença de Andrade, nesta comunidade piscatória e rural do litoral norte de Portugal, e a quase total ausência de estudos acerca da experiência de viver com PAF realizados neste país e no mundo, foi considerado que existe uma partilha de aspetos culturais e sociais que apenas podem ser estudados localmente, recorrendo para isso aos métodos etnográficos.

Considerando estas particularidades é importante caracterizar as duas cidades onde este estudo foi desenvolvido. A Póvoa de Varzim pertence ao distrito do Porto e à sua área metropolitana, tem uma dimensão de 82,1 km² e possuía 62 707 habitantes em 2014 (Instituto Nacional de Estatística, 2017). O concelho encontra-se subdividido em 12 freguesias. Esta cidade é limitada a norte pelos municípios de Esposende e de Barcelos, a leste por Vila Nova de Famalicão, a sul por Vila do Conde e a oeste pelo oceano Atlântico. Em 1990, em instalações construídas na Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim foi inaugurado o Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP), que se constituiu durante o seu funcionamento como a única estrutura prestadora de cuidados e de abrangência nacional no apoio às pessoas com PAF.

Esta estrutura encontrava-se organizada em três valências, nomeadamente de consulta externa, unidade de internamento e apoio domiciliário e assegurando outros serviços

complementares como transporte de pessoas a consultas de pré e pós transplante nos centros de referência (Farinho, Faria, Vieira, & Santos, 2008). Até à assinatura em 2007 de um novo acordo de cooperação com a Administração Regional de Saúde do Norte (ARS Norte), os profissionais de saúde, nomeadamente a equipa de enfermagem era dependente desta entidade pública. Após essa data, a Santa Casa da Misericórdia assumiu o tratamento de 28 pessoas com PAF em regime de internamento e 50 em regime domiciliário, bem como as responsabilidades ao nível da contratação de profissionais de saúde, sem qualquer comparticipação das pessoas com PAF que recorreram a este serviço (Farinho et al., 2008). Embora tenham encerrado, em 31 de dezembro de 2010 a valência de internamento, verificamos, pela leitura do relatório e contas do exercício de 2016 (Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim, 2016a) que o serviço de apoio domiciliário se mantém ativo a cerca de 50 doentes e que é mantida a valência de consulta externa e apoio social. As instalações da valência de internamento foram convertidas numa unidade de cuidados continuados de média duração e reabilitação da Rede Nacional de Cuidados Continuados com capacidade de 21 camas, sendo que duas se encontram destinadas a pessoas com PAF (Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim, 2016b).

Vila do Conde localiza-se no distrito do Porto, fazendo parte da sua área metropolitana, com 149,03 km² de área e com 79 518 habitantes em 2014 (Instituto Nacional de Estatística, 2017). O concelho encontra-se subdividido em 21 freguesias. Esta cidade é limitada a norte pelo Município da Póvoa de Varzim, a leste por Vila Nova de Famalicão e Trofa, a sul pela Maia e por Matosinhos e a oeste tem litoral no oceano Atlântico. É no lugar das Caxinas, zona piscatória da cidade de Vila do Conde de onde provinham maioritariamente as famílias com PAF no passado, e é também aqui que se localiza a sede nacional e o núcleo de Vila do Conde e Póvoa de Varzim da Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP), que foi constituída em 1979. Segundo os dados fornecidos pela APP, esta tem cerca de 12000 associados, entre pessoas portadoras de PAF, familiares e profissionais de saúde, divididos entre diferentes núcleos. É esta zona norte da cidade, Caxinas, que Vila do Conde faz fronteira com a cidade da Póvoa de Varzim.

As duas cidades compartilham o mesmo Agrupamento de Centros de Saúde (ACeS), com sede em Vila do Conde e diferentes unidades funcionais distribuídas pelos dois concelhos. Abrange uma população residente de 141 921 habitantes o que representa cerca de 3,9% da população da região norte no ano de 2015 (ARS Norte, 2017). No âmbito assistencial ligado ao SNS existe, também, um Centro Hospitalar que também é partilhado pelas duas

idades, com as seguintes especialidades clínicas, cirurgia geral, medicina interna, obstetrícia e ginecologia, pediatria e neonatologia.

5.4. IMPLEMENTAÇÃO DO TRABALHO DE CAMPO

Previamente ao início do trabalho de campo, foram implementados alguns procedimentos que garantiram a integridade científica e ética do trabalho que pretendíamos realizar. Como se mostrou na figura 7, foi realizado o pedido de admissão do projeto de doutoramento ao Conselho Científico do Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Católica Portuguesa em janeiro de 2015. Foi realizado, em fevereiro de 2015, o pedido de um parecer à Comissão de Ética da Universidade Católica Portuguesa. Decorrente da resposta a este pedido de parecer foi necessário realizar uma notificação e pedido de autorização de tratamento de dados pessoais à Comissão Nacional de Proteção de Dados, que obteve um parecer favorável da instituição (anexo 1).

O nosso acesso ao trabalho de campo foi facilitador, uma vez que uma das investigadoras é natural e residente em Vila do Conde e exerceu funções como enfermeira no Agrupamento de Centros de Saúde de Póvoa de Varzim e Vila do Conde, nomeadamente na Unidade de Cuidados na Comunidade de Vila do Conde, entre 2010 e 2015. Estes dois factos, deram-lhe um conhecimento privilegiado sobre a doença, sobre as pessoas e sobre as instituições que poderiam apoiar a execução do estudo e que facilitaram o acesso ao campo.

Na fase inicial foram seleccionados alguns informantes-chave pelo conhecimento e pela ligação que tinham na comunidade de pessoas com PAF (Polit & Beck, 2011). Através de vários contactos pessoais e profissionais, foram escolhidos dois membros da APP, três enfermeiros que trabalham na comunidade em estudo, uma assistente técnica, uma assistente social e um médico que trabalham no CEAP e que voluntariamente aceitaram divulgar o nosso estudo junto da população acessível. Esta divulgação consistiu na entrega de um convite que continha informação acerca do estudo, nomeadamente, a sua finalidade, os seus objetivos e o contacto da investigadora (Anexo 2).

Na fase de conceção do estudo, foi igualmente contactado um coordenador de uma unidade de saúde familiar para perceber de que modo a equipa de saúde familiar, nomeadamente o médico, codificava os contactos presenciais com as pessoas ou com as famílias identificadas como tendo no seu agregado pessoas portadoras de PAF no

sistema de informação da Administração Regional de Saúde (SIARS). No entanto, este médico referiu que, no momento da consulta, é necessária a classificação do registo de saúde em formato eletrónico através da Classificação Internacional de Cuidados de Saúde Primários (ICPC). No caso de uma consulta a uma pessoa com PAF, o motivo da consulta é classificado, pelo ICPC, no SIARS como *outras síndromes neurológicas* tornando difícil conhecer através da lista de utentes quantos têm PAF ou até quem são os utentes e famílias com PAF (nota de campo 1).

Atendendo a esta dificuldade de identificação dos potenciais participantes através do Sistema Nacional de Saúde e nomeadamente no âmbito dos cuidados de saúde primários, foi decidido complementar a divulgação do estudo na comunidade, nesta fase inicial de entrada em campo, através da publicação de um anúncio num jornal local (anexo 3) e da publicação de notícias alusivas ao estudo em jornais locais (anexo 4).

Considerando as estratégias de divulgação do estudo, e o modo como foi realizada a seleção de participantes, podemos afirmar que os participantes foram recrutados através da técnica de amostragem não probabilística de conveniência (Hunt & Lathlean, 2015; Polit & Beck, 2011). Esta técnica foi complementada por uma técnica de amostragem em bola de neve, uma vez que, após a identificação dos primeiros participantes, denominados de informantes, foi-lhes pedido que referenciassem mais informantes através da sua rede social de familiares, amigos ou conhecidos que estivessem disponíveis para participarem no estudo. Esta técnica de amostragem pareceu-nos ser a mais adequada, pois pretendíamos incluir no estudo pessoas portadoras de PAF, com mais de 18 anos, que vivessem na Póvoa de Varzim ou em Vila do Conde, porém, sabemos que essa condição de saúde é, muitas vezes, escondida dos outros nessa comunidade (R. Atkinson & Flint, 2001; Cohen, Manion, & Morrison, 2005; Faugier & Sargeant, 1997; Á. Mendes, et al., 2017). A amostragem de bola de neve é útil nos estudos desenvolvidos na comunidade, uma vez que os participantes compartilham convites com outros que conhecem e que cumprem os critérios de inclusão definidos para a população em estudo (Cohen et al., 2005). Esta técnica tem sido utilizada em estudos com populações difíceis de alcançar, por exemplo, pessoas com condições de saúde estigmatizantes, ou onde, apesar de existir uma rede de informantes chave identificada, o investigador necessitar de acesso à população através da sua vinculação a essa rede (R. Atkinson & Flint, 2001; Faugier & Sargeant, 1997).

Esta estratégia de amostragem permite que se estabeleça uma relação de confiança entre o investigador e os informantes, uma vez que existe a intermediação de uma pessoa conhecida comum entre eles, e facilita, do ponto de vista ético, a participação ou recusa voluntária dos informantes, pois na eventualidade dessa recusa, ela nunca será dada diretamente ao investigador, ultrapassando assim questões relacionadas com diferenças de posição social ou de poder entre o investigador e os potenciais participantes (Vinuto, 2014).

As limitações apontadas a esta estratégia de amostragem relacionam-se, principalmente com os problemas de representatividade da amostra, uma vez que os informantes não são recrutados aleatoriamente e de acordo com critérios de probabilidade do universo, mas dependem das escolhas subjetivas dos informantes chave e de outros informantes, assim uma das críticas a esta estratégia é que a maioria das amostras em bola de neve são tendenciosas e, portanto, não permitem que os investigadores façam alegações de generalidade de uma amostra específica (R. Atkinson & Flint, 2001). Por outro lado, também afirmam que a amostragem em bola de neve será tendenciosa pela inclusão de indivíduos com inter-relações e, portanto, os resultados seriam enviesados pela coesão das redes sociais (Vinuto, 2014). Assim, para minimizar estas questões, neste estudo foram contactadas pessoas não-relacionadas entre si para serem informantes chave e para realizarem a referenciação dos primeiros potenciais informantes. Posteriormente, a cada informante foi pedido que referenciasse à investigadora outras pessoas com PAF. Verificou-se que, em alguns casos apesar deste cuidado, dado o universo de pessoas acometidas por esta condição e as características de hereditariedade da doença, a investigadora recebeu o contacto de um informante referenciado por outros dois informantes diferentes não relacionados.

A riqueza e detalhe da descrição das situações quotidianas das pessoas que vivem com PAF, bem como a profundidade dos dados recolhidos graças à nossa imersão no terreno, foram mais importantes do que a quantidade de informantes, ou a possibilidade de generalização dos resultados a outras populações. Neste estudo de investigação e face ao paradigma adotado, valorizamos, sobretudo, a proximidade com os informantes e a possibilidade de dar voz às suas experiências de vida e às suas necessidades de cuidados de Enfermagem decorrentes da sua condição de saúde.

Para caracterizar o modo como as pessoas com PAF vivem na comunidade de Póvoa de Varzim e Vila do Conde, foram incluídos no estudo todos os habitantes com mais de 18

anos, destas cidades acometidos de PAF, em qualquer estágio da doença e submetidos ou não aos tratamentos disponíveis atualmente e que voluntariamente estiveram disponíveis para participar no estudo. Estes participantes foram designados na codificação dos dados obtidos e ao longo da apresentação e discussão dos resultados e redação deste documento por informantes.

A amostra de informantes que participaram no estudo foi de 31 pessoas. O tamanho desta amostra é consistente com as orientações encontradas na literatura para que se atinja a saturação teórica neste tipo de estudos (Mason, 2000), atendendo que se pretende que a amostra seja, representativa da experiência ou do conhecimento a que este estudo procura aceder, mais do que representativa da população (Morse, 1994).

Considerando a validação e a profundidade dos dados obtidos, ao longo do processo de recolha com estes informantes, foi possível identificar profissionais de saúde ou técnicos dessa comunidade que eram para eles um recurso significativo na procura de informações ou cuidados no âmbito da PAF. Esses profissionais ou técnicos foram contactados pela investigadora e integrados no estudo com a designação de testemunhas privilegiadas. Estes participantes também possibilitaram a análise do modelo em uso de cuidados dirigidos a estas pessoas na comunidade em estudo. A totalidade dos 8 profissionais ou técnicos que foram referenciados aceitou participar no estudo, sendo que 4 correspondem a informantes chave iniciais que facilitaram o acesso ao trabalho de campo.

Tendo em mente que, um dos objetivos definidos para este estudo é conhecer o modo como a comunidade percebe as pessoas com PAF, foi utilizada a mesma estratégia de amostragem para conhecer a representação social da comunidade acerca da PAF. Definiram-se como critérios de inclusão de participantes para esta etapa do estudo: ser residente ou trabalhar nos concelhos de Vila do Conde ou Póvoa de Varzim; ter mais de 18 anos; conhecer a doença em estudo; e, aceitar voluntariamente participar através do preenchimento e devolução do instrumento de recolha de dados. Como critérios de exclusão era importante que as pessoas que respondessem ao instrumento de recolha de dados não fossem portadoras de PAF. Assim, foram convidadas pessoas da comunidade que cumprissem os critérios de inclusão e foi pedido que estas convidassem outras, que também cumprissem com esses critérios, a participarem no estudo. A amostragem foi intencional de modo a integrar quer profissionais de saúde que trabalham nesta comunidade, quer pessoas que não são profissionais de saúde.

Em seguida, descreveremos e justificaremos as estratégias de recolha dos dados adotadas.

5.5. INSTRUMENTOS E PROCEDIMENTOS PARA A RECOLHA DE DADOS

Os instrumentos de recolha de dados selecionados e construídos para este estudo decorrem dos objetivos que o estudo pretende atingir. Desta forma, a recolha de dados neste estudo compreendeu a realização de análise documental, de um questionário ou teste de associação livre de palavras, de entrevistas etnográficas e de entrevistas semiestruturadas.

5.5.1. Análise documental

A análise documental consiste num método de procura de informações em documentos que não têm um tratamento científico prévio e que se encontram no domínio público, tais como relatórios, notícias de jornal, cartas, filmes ou gravações de áudio, entre outras (Sá-Silva, Almeida, & Guindani, 2009). Esta abordagem exploratória permite ao investigador analisar documentos públicos produzidos no contexto em estudo, uma vez que eles fornecem informações sobre a história do grupo social, informações sobre regras, políticas ou representações sociais, entre outras informações (Souza, Luis, & Kantorski, 2011). Apreender o plano de fundo da comunidade através de documentos públicos cria familiaridade com as hierarquias ou com as relações sociais existentes e ajudam o investigador a evitar desperdiçar o tempo dos participantes com questões facilmente respondidas através desta estratégia (Pimentel, 2001). Além disso, os documentos transmitem os valores e as imagens publicamente defendidas pelo grupo, pelo que à medida que se recolhem os dados, podem-se comparar e contrastar os valores expostos da cultura e do grupo social com as práticas efetivamente utilizadas (Pimentel, 2001; Sá-Silva et al., 2009). Compreendendo a importância desta estratégia de recolha e análise de dados e compreendendo a importância da APP, quer ao nível local, quer ao nível nacional, decidimos realizar uma análise documental às notícias publicadas nos jornais desta associação. Foram analisados os 46 jornais da APP publicados entre 1980 e 2014. A maioria dos jornais foram fornecidos pela APP, porém a associação não possuía a totalidade dos números publicados, assim, foi realizada a sua busca na biblioteca municipal da Póvoa de Varzim que possui um arquivo sobre a PAF e sobre a cidade, tendo-se conseguido encontrar todos os jornais publicados à data da pesquisa documental realizada no mês de janeiro de 2015.

5.5.2. Teste de associação livre de palavras

Considerando que um dos objetivos do estudo é a análise das representações sociais da PAF na comunidade, foi construído um teste de associação livre de palavras (TALP). O TALP caracteriza-se por ser um teste projetivo, que permite a apreensão das representações cognitivas de um grupo social de forma espontânea, mas revelando conteúdos implícitos ou latentes que podem ser dissimulados nas práticas discursivas (Abric, 2011b). Este teste *“possibilita estudar os estereótipos sociais que são partilhados espontaneamente pelos membros do grupo e a visualização das dimensões estruturantes do universo semântico específico”* (Veiga, Fernandes, & Paiva, 2013, p. 19).

Como já explicamos no capítulo 3, as representações sociais são organizadas de acordo com as proposições de cada grupo social em três dimensões: a informação sobre o objeto, o campo da representação, e a atitude que corresponde à valorização positiva ou negativa, da pessoa ou grupo, sobre o objeto representado (Moscovici, 1976). No entanto, o estudo das representações sociais coloca dois desafios ao investigador, um relacionado com a recolha de dados propriamente dita, e outro remete-nos para o tratamento dos dados recolhidos (Abric, 2011b). Assim, a recolha do conteúdo de uma representação social implica o recurso a métodos que consigam evidenciar os elementos que a constituem, mas que, do mesmo modo, permitam ao investigador conhecer a organização desses elementos e remetê-lo para o núcleo central dessa representação, e desta forma, será possível, verificar a centralidade e a hierarquia que é colocada em evidência (Abric, 2011b). Os métodos de recolha de dados no âmbito das representações sociais classificam-se em dois tipos, os interrogativos ou centrados no discurso e os associativos. Os primeiros são mais clássicos, como a entrevista, e procuram a recolha da expressão verbal ou figurativa do objeto de representação, mas principalmente valorizam o seu conteúdo (Pouliot, Camiré, & Saint-Jacques, 2013).

Nas técnicas associativas inscrevem-se os instrumentos desenvolvidos especificamente para a recolha da representação social e baseiam-se na expressão verbal espontânea, menos controlada e, de certa forma, mais autêntica da representação de um dado objeto (Abric, 2011b). A construção destes instrumentos e a análise dos dados que eles fornecem, fundamentam-se na teoria do núcleo central e estudam a organização e a direção da respetiva representação social de um dado objeto, para além de estudarem também o seu conteúdo (Abric, 2011b).

O TALP foi introduzido na psicologia clínica por Carl Jung, em 1906, com o objetivo identificar os complexos da mente humana e a estrutura da personalidade dos indivíduos (Tavares, Brito, Códula, Silva, & Neves, 2014). No âmbito da TRS a sua utilização aplica-se às dimensões latentes das representações sociais, através da configuração dos elementos que constituem a trama ou rede associativa dos conteúdos evocados em relação a cada estímulo indutor (Nóbrega & Coutinho, 2003, p. 68). De acordo Flament e Rouquette (2003, p. 58), “*o princípio de todos os processos associativos é estabelecer (ou tornar explícita) a ligação entre um indutor e um induzido*”. Na maioria das vezes, o indutor é colocado na forma de uma palavra, uma frase curta ou expressão.

Neste teste é solicitado ao participante para responder com a primeira palavra que recorda quando pensa no objeto de representação, sendo que pode ser realizado de acordo com duas metodologias, a livre ou a evocação hierarquizada (Abric, 2003; Flament & Rouquette, 2003; Lo Monaco & Rateau, 2016). Este método fundamenta-se na hipótese de saliência do núcleo central da representação social, relevando para a sua análise prototípica, nomeadamente através do estudo das frequências de aparecimento de uma palavra e a posição que ela ocupa na evocação hierarquizada (Abric, 2011a; Lo Monaco & Rateau, 2016).

A associação livre relaciona-se com a existência de ligações lexicais, sinonímicas e analógicas entre, uma palavra de estímulo e a sua representação, uma vez que a pergunta é feita ao participante e é-lhe pedido a dizer ou escrever, sem pensar durante muito tempo, nas palavras, nos conceitos ou em pequenas frases ou expressões que pensa sobre o estímulo indutor (Abric, 2011b; Pouliot et al., 2013). Para cada palavra de estímulo e para cada participante, o investigador recolhe uma ou mais palavras induzidas que, posteriormente, serão objeto de análise (Camargo, 2005; Camargo & Justo, 2013; Nascimento & Menandro, 2006).

Um dos princípios relacionados com esta técnica é a oposição a quaisquer restrições sobre os inquiridos, a partir da palavra de estímulo, eles são livres para produzir qualquer tipo de associação, e podemos recolher apenas uma resposta única por respondente, ou respostas múltiplas (Pouliot et al., 2013). A fim de homogeneizar as produções dos participantes e para facilitar o processamento e análise subsequente, podem ser adicionados ao teste critérios quantitativos ou qualitativos (Flament & Rouquette, 2003). No entanto, este número deve ser explícito no formulário, e normalmente, os investigadores solicitam o preenchimento de entre três a cinco respostas. Se isso não for

realizado *à priori*, o investigador pode decidir reter apenas as três ou as cinco primeiras respostas recebidas (Pouliot et al., 2013).

No nosso estudo, o formulário foi constituído por duas partes: a primeira permitiu a caracterização sociodemográfica dos participantes e a segunda consistia no teste associativo propriamente dito. As variáveis de caracterização sociodemográfica recolhidas foram: idade; género; estado civil; habilitações académicas; e profissão. A segunda parte corresponde propriamente ao TALP, e foram apresentados quatro estímulos indutores: a PAF; as pessoas com PAF; os sintomas e as necessidades das pessoas com PAF, com a realização de variações da questão, quando penso em... lembro de, tal como pode ser visto no anexo 5. Foi pedido aos participantes que respondessem com as 5 primeiras expressões ou palavras que se recordassem.

Foram distribuídos 150 TALP pela investigadora e pelos informantes chave, entre profissionais de saúde e pessoas leigas que residiam ou trabalhavam na comunidade de acordo com os critérios de inclusão. Foram obtidos 103 TALP preenchidos o que corresponde a 68,7% de taxa de retorno.

5.5.3. Entrevista etnográfica

A entrevista é uma das estratégias mais utilizadas de recolha de dados na investigação qualitativa em saúde, sendo considerada como uma conversa mais ou menos dirigida às necessidades do investigador de obtenção de dados sobre um determinado tema ou fenómeno em estudo (Green & Thorogood, 2004).

A par da observação participante, a entrevista etnográfica assume-se de extrema relevância na recolha de dados num estudo etnográfico (Cruz & Higginbottom, 2013), sendo que, as duas técnicas de recolha de dados ocorrem, por vezes, de forma simultânea durante o trabalho de campo (Thomson, 2011). Para Spradley (1979, p. 58), a entrevista etnográfica deve ocorrer como um evento discursivo ou uma interação, isto é, *“como uma serie de conversas amigáveis nas quais o investigador, lentamente, introduz novos elementos para ajudar os informantes a responder como informantes”*. Porém, este autor adverte que, à parte desta informalidade é necessário que alguns elementos estejam presentes durante a realização das entrevistas, nomeadamente, a explicitação do propósito da entrevista, as explicações etnográficas e a elaboração de questões etnográficas.

A explicitação do propósito de uma entrevista decorre do princípio ético do respeito pela autonomia e materializa-se na necessidade de obtenção de um consentimento informado,

livre e esclarecido de um participante ou informante em qualquer estudo. Para Spradley (1979), no momento em que ocorre o encontro entre o investigador e o informante, ambos apenas sabem que a entrevista percorrerá um caminho, porém, o informante apenas tem uma ideia geral desse propósito. É necessário que o investigador, nesse momento e em todos os outros que ocorram mantenha a explicitação do propósito do estudo e da entrevista. No nosso estudo foi elaborado um formulário de consentimento informado que era lido pelo potencial informante, antes do início da entrevista e onde se encontrava descrita a finalidade do estudo, os objetivos, os procedimentos de recolha, organização e armazenamento e de análise dos dados, e onde era explicita a possibilidade do informante puder alterar os dados fornecidos durante o estudo, bem como o contacto da investigadora (anexo 6). O formulário de consentimento informado foi impresso em papel policopiado. O formulário original foi guardado numa pasta própria, que posteriormente foi depositada numa gaveta fechada à chave no escritório da investigadora, e foi entregue a sua cópia ao informante. É perante este procedimento ético que podemos distinguir a entrevista etnográfica de uma conversa amigável sobre um tema, e deste modo, garantir a participação livre e esclarecida dos informantes no estudo, e o respeito pela sua autonomia.

Para além da explicitação do propósito da entrevista, é importante que, ao longo da investigação, se transmita aos informantes, o que Spradley (1979) denomina de explicações etnográficas. Estas são importantes no sentido de esclarecer o informante acerca do trabalho, nomeadamente acerca do tipo de registos que são realizados, da linguagem que é utilizada no quotidiano dos informantes, da forma como as entrevistas são conduzidas e o tipo de questões que podem ser colocadas. Para cumprir com este requisito, foi explicado e colocado por escrito no consentimento informado aos informantes que as entrevistas seriam gravadas em registo áudio, mas que poderiam recusar essa captação de dados. Nenhum informante recusou a gravação da sua entrevista.

Nesse momento da entrevista era atribuído um código de identificação a cada informante (Inform_1; Inform_2; Inform_X), e ao longo do estudo e da redação foram nomeados por esse código. A chave que estabeleceu a relação entre o nome e o código encontrou-se, ao longo do estudo, num ficheiro guardado no computador pessoal da investigadora, com acesso através palavra passe. Esse ficheiro, bem como todas as bases de dados pessoais e áudio criadas durante este estudo serão destruídas um mês após a apresentação e defesa da tese de doutoramento.

Foi também explicado que os dados recolhidos durante as entrevistas seriam alvo de uma análise e que nenhuma entrevista seria colocada na íntegra no estudo. Para garantir a privacidade dos informantes, foi atribuído um código de identificação de cada informante que apenas é do nosso conhecimento e, apesar do carácter hereditário da PAF, não foi elaborado nenhum genograma ou ecomapa.

As entrevistas etnográficas são, para alguns autores, denominadas de entrevistas em profundidade ou de entrevistas não estruturadas (Green & Thorogood, 2004; Tod, 2015). A classificação da entrevista etnográfica como uma entrevista em profundidade orienta-nos para a possibilidade de aprofundamento de detalhes acerca de um fenómeno ou realidade social na perspetiva do informante (Tod, 2015). Em termos de estruturação da entrevista, o investigador inicia o seu trabalho de campo levando consigo um conjunto de temas que pretende abordar na entrevista, porém, sem uma estruturação rígida de perguntas a realizar, fornecendo ao participante o tempo e a liberdade de explorar os temas que lhe são mais significativos (Green & Thorogood, 2004; Streubert & Carpenter, 1999; Tod, 2015). Spradley (1979) aconselha a preparação prévia das entrevistas etnográficas, tendo em consideração a elaboração de perguntas descritivas, perguntas estruturais e perguntas de contraste. No nosso estudo, a preparação e a realização deste tipo de entrevistas com os informantes foram fundamentais para a recolha de dados. Desta forma foram sendo introduzidas ao longo das entrevistas questões acerca do modo como eles vivem a sua própria condição de saúde, bem como a doença hereditária na sua família, recolhendo dados sobre a sua perceção acerca das mudanças que têm ocorrido na comunidade relacionadas com a assistência em saúde e a sua representação social. Desta forma e decorrendo dos princípios para a elaboração de entrevistas etnográficas de Spradley (1979) organizamos um guião orientador da entrevista, centrado na recolha de dados sociodemográficos e de dados relativos à condição de saúde dos informantes, apresentado no anexo 7.

Num estudo etnográfico, o investigador assume-se como um instrumento de recolha de dados. Desta forma, o modo como estabelece uma relação com os seus informantes irá determinar a qualidade dos dados que recolhe. Assim, Spradley (1979) alerta-nos para a necessidade de estabelecer uma relação de confiança que permita a profundidade e a autenticidade do estudo, referindo a existência de 4 fases no processo de conquista da confiança: a apreensão, a exploração, a cooperação e a participação. Essas fases foram sentidas por nós, de diferentes formas nos diferentes informantes. Alguns informantes

começavam por telefonar e questionar mais pormenores sobre o estudo e pediam tempo para voltar a entrar em contacto e agendar a entrevista, enquanto outros iniciavam a entrevista começando por afirmar que não tinham muito para falar acerca da sua experiência. Para ultrapassar esta apreensão inicial, sempre que éramos contactados por um potencial informante para a participação no estudo, foi colocada à sua vontade a escolha do local onde gostariam que a entrevista decorresse e foram respondidas todas as dúvidas acerca da finalidade e dos objetivos do estudo. Deste modo, foram realizadas entrevistas em casa dos informantes (15), em casa de familiares ou amigos (3), em locais públicos (12) e na APP (1). Após essa fase inicial de desconfiança, e percebendo que existia um interesse genuíno pela partilha da sua experiência de vida foi possível recolher dados e histórias de vida muito valiosas para o estudo. Para atingirmos esse nível de confiança e envolvimento dos informantes, usamos, diversas vezes, ao longo das entrevistas, os conselhos lidos em Spradley (1979), nomeadamente, repetir as explicações acerca do estudo, assim uma frase era dita com frequência no início, ou durante a entrevista no sentido de recentrar o informante na sua experiência: *eu estou interessada em entender o seu ponto de vista sobre viver com PAF*; outro conselho prende-se com a necessidade de clarificação do discurso do informante, sem questionar acerca do significado, mas sim a sua utilização (Spradley, 1979). Assim, mais do que perguntar qual o significado da doença ou do tratamento para as pessoas, foi pedir-lhes para descreverem como foi o processo de diagnóstico pré-sintomático, ou o como experienciaram o início dos sintomas, ou o processo de tratamento, ou como utilizam os serviços de saúde.

É importante que, durante a entrevista, ocorra um balanço entre o que o investigador quer saber, a sua direção e a flexibilidade para escutar o que o informante deseja comunicar. Desta forma, e pelo facto de sermos enfermeiras, durante a entrevista podemos colocar em prática algumas técnicas utilizadas na relação de ajuda, nomeadamente de escuta ativa, de utilização de linguagem clara e inequívoca, e que não condução dos informantes em torno de crenças e perspetivas particulares que se pretende comprovar (Tod, 2015). Deste modo, o entrevistador é aconselhado a falar o estritamente necessário para clarificação das afirmações do informante, e a gerir o silêncio, pois “*numa entrevista etnográfica, tanto as questões como as respostas devem ser descobertas a partir dos informantes*” (Spradley, 1979, p. 84). Quando são realizadas mais do que uma entrevista com os informantes, podem ser reformuladas questões ou temas que emergiram da análise de entrevistas anteriores. Deste modo, durante as entrevistas, foi necessário demonstrar uma atitude de empatia, escuta ativa e contacto visual. Enquanto entrevistadores tivemos

de manter o controlo sobre as nossas reações, apresentando um comportamento neutro, por forma a que o informante não sentisse que estava a afirmar algo com o qual não concordávamos ou incentivando a responder algo que fosse ao encontro das nossas expectativas. Foi importante permitir espaço e tempo de resposta aos informantes antes de serem colocadas novas questões, assim por vezes, era importante fazer um pequeno resumo do que o informante havia respondido e devolver a questão para aprofundamento do tema.

Considerando a interação sensível que existe na recolha de dados através de entrevista, e a natureza do tema que queríamos explorar, foi explicado a todos os participantes que não existiam respostas certas ou erradas; que existia a possibilidade de parar ou desistirem da entrevista sempre que achassem necessário; que também eles poderiam colocar dúvidas ou pedir algum esclarecimento ao investigador, em qualquer momento; e que a entrevista se encontrava a ser gravada em áudio, se o autorizassem.

5.5.4. Entrevista semiestruturada

Aos participantes designados como testemunhas privilegiadas foram realizadas entrevistas semiestruturadas. Estas entrevistas foram realizadas após as entrevistas etnográficas realizadas aos informantes e visaram a recolha de dados acerca de temas concretos e que emergiram do primeiro ciclo de análise de conteúdo das entrevistas etnográficas.

Assim, foi elaborado um guião de entrevista semiestruturada que apresentamos no anexo 8. As entrevistas semiestruturadas têm perguntas abertas elaboradas *a priori*, mas onde é dado espaço e flexibilidade ao entrevistador e ao participante para introduzir novas perguntas (Tod, 2015). Em todas as entrevistas foram recolhidos dados que nos permitiram a caracterização sociodemográfica das testemunhas privilegiadas. Foi obtido o consentimento informado previamente à recolha de dados (anexo 9). As entrevistas foram audiogravadas com conhecimento e autorização destes participantes.

5.6. PROCEDIMENTOS DE TRATAMENTO E ANÁLISE DOS DADOS

Como percebemos ao longo da leitura deste capítulo, este estudo etnográfico compreendeu a recolha de dados qualitativos através de diferentes estratégias e

instrumentos. Em seguida iremos descrever, para cada tipo de instrumento, de que forma foi realizada a sua organização, armazenamento e análise, em virtude das diferenças que existiram nesse processo.

5.6.1. Análise documental

Os jornais da APP foram lidos na totalidade, por ordem cronológica de publicação, para que fosse possível apreender o seu contexto e as mudanças que ocorreram ao longo dos 46 números publicados nos 34 anos de publicação estudados. Numa primeira fase, todos os artigos publicados, nos diferentes números dos jornais foram lidos, mas apenas as notícias relacionadas com a doença, com as descobertas acerca do diagnóstico e tratamentos, ou com a experiência de viver com PAF foram incluídas para análise. As notícias sobre eventos de angariação de fundos, ou sobre atividades sociais da associação ou sobre relatórios de atividades ou de contas foram excluídas porque não cumpriam os critérios de inclusão, nem se enquadravam com o objetivo desta análise. A representatividade deste estudo foi alcançada porque todos os jornais publicados até à data em que foi realizada a análise foram incluídos. Para orientação teórica e conceptual recorremos ao modelo de autorregulação do comportamento em saúde (Leventhal et al., 1997). A análise de conteúdo foi realizada utilizando o método de análise de dados qualitativos de Milles, Huberman e Saldaña (2014). Devido ao volume de dados e categorias, optamos por realizar uma análise manual de conteúdo sem recorrer a um software de análise de dados qualitativos assistido por computador.

Começamos por ler em profundidade e várias vezes, as notícias que cumpriam os critérios de inclusão, por forma a familiarizarmo-nos com o contexto e com o discurso presente nos diferentes números. Durante este primeiro ciclo de análise, a codificação foi realizada através de codificação provisional (Milles et al., 2014; Saldaña, 2016). Esta abordagem implica a existência de uma lista à partida de códigos, criada pelo investigador e baseada na revisão de literatura, no enquadramento conceptual, ou em resultados de estudos anteriores (Milles et al., 2014; Saldaña, 2016). Desta forma foi criada uma lista inicial de códigos baseada no modelo de autorregulação do comportamento em saúde (Leventhal et al., 1997). Foi criada uma base de dados com os diferentes códigos onde posteriormente foram transcritas as unidades de contexto relevantes evidenciadas nas notícias analisadas (anexo 10). Num segundo ciclo de codificação, foi possível reorganizar e condensar os dados codificados durante o primeiro ciclo, fornecendo-lhes uma organização em categorias que evidenciou as causas e as relações entre os códigos e os construtos teóricos

que orientaram a análise dos dados (Milles et al., 2014). Assim, iniciamos o estudo com 19 categorias provisionais criadas com base no enquadramento teórico e conceptual, e após o segundo ciclo de codificação essas categorias foram reduzidas para 5, uma vez que, algumas categorias apresentavam uma pequena expressividade e foram agregadas a outras similares em termos de significação.

5.6.2. Análise das representações sociais

Os TALP rececionados foram computados no programa IRAMUTEQ (Interface de R de Análises Multidimensionais de Textos e Questionários). O IRAMUTEQ é um software licenciado pela empresa GNU GPL (v2) que fornece aos utilizadores uma análise estatística do *corpus*⁸ textual ou tabelas compostas por indivíduos/palavras (Camargo & Justo, 2016). Este software baseia-se no software R e na linguagem *python* e foi desenvolvido por Pierre Ratinaud em 2009.

Dany (2016) refere que os softwares de análise de dados das representações sociais são capazes de processar os *corpus* lexicométricos visando descobrir as informações essenciais de um texto, sendo que o seu objetivo é a obtenção de uma classificação de um *corpus* com base na similaridade ou dissimilitude estatística do vocabulário ou das palavras que o compõe para destacar os campos lexicais. O desenvolvimento deste tipo de software de análise assenta na hipótese que a distribuição do vocabulário nas declarações de um *corpus* apresenta um traço linguístico do trabalho cognitivo de reconstrução de um objeto por um indivíduo.

Verificamos, no capítulo 3, que a linguagem é integrante e comum aos dois processos de construção de uma representação social, a objetivação e a ancoragem. Sabemos que a representação social é constituída por diferentes elementos, nomeadamente, informação, crenças, opiniões e atitudes sobre um objeto organizados e hierarquizados numa estrutura, partilhada por um grupo social (Flament, 2011). Deste modo, para apreendermos o verdadeiro significado de uma representação social temos de estudar não só o seu conteúdo, mas também a sua estrutura (Abric, 2011a). No estudo das representações sociais uma das abordagens de análise mais utilizadas é a abordagem estrutural, cuja contribuição teórica mais conhecida é a teoria do núcleo central.

⁸ O *corpus* é o conjunto de unidades de contexto inicial que se pretendem analisar e é construído pelo investigador (Camargo & Justo, 2016).

Na gênese de uma representação social encontramos um núcleo figurativo do objeto que se refere à seleção e descontextualização dos seus elementos, para posterior ancoragem nos valores e normas do grupo social. Assim, a representação social organiza-se em torno de um núcleo estável, o núcleo figurativo, e os restantes elementos são categorizados, interpretados e organizados em função dele (Rateau, 2007). De acordo com esta ideia, pode-se afirmar que uma representação é formada por dois sistemas compostos por elementos qualitativamente diferentes: um núcleo central e um sistema periférico (Abric, 2011a).

O núcleo central possui elementos fundamentais que cristalizam o significado global da representação e que organizam toda a sua estrutura. Esses elementos possuem ligações históricas, sociológicas e ideológicas e são consensualmente partilhados dentro do seio do grupo social (Rateau, et al., 2011). Pela sua ligação à dimensão afetiva e ideológica, é onde se ancoram os estereótipos e crenças do grupo assumindo um duplo papel prático e prescritivo (Depeau, 2006), sendo marcado pela memória coletiva e pelo sistema de normas do grupo social (Abric, 1993). O núcleo central ou estruturante possui duas funções, uma função geradora, pois é nele que se mantém ou altera toda a significação dos outros elementos constitutivos, e uma função organizadora, pois é ele que determina a natureza das relações entre os elementos e unifica e estabiliza a representação fazendo-a resistir à mudança (Abric, 1993, 2011a). É através núcleo central que se distinguem as representações umas das outras, uma vez que duas representações são diferentes quando os elementos que constituem o seu núcleo são diferentes, pois são, em certa medida, independentes do contexto social e material imediato (Abric, 1993, 2011a).

Porém, o que define o núcleo central é mais do que um critério quantitativo, Guimelli e Rouquette (1992, p. 199) referem que “*certos elementos de representação, qualificados de centrais, têm, por característica essencial, gerar significação de todo o conjunto (ou em todo o caso, de grande parte) de elementos do campo representacional*”. Esses elementos estabelecem um maior ou menor número de relações ou ligações de acordo com os indutores de resposta positiva a expressões *standard*, denominado por estes autores de valência. O índice de valência avalia, assim, a quantidade de relações que cada elemento do núcleo central estabelece com os outros elementos no campo da representação, pois essa diferença modifica qualitativamente a representação (Abric, 2011a; Guimelli, 1995; Guimelli & Rouquette, 1992). Flament (2011) afirma que, neste

sentido, o núcleo central também tem como função organizar os elementos periféricos da representação.

O sistema periférico é a parte flexível da estrutura da representação e pode não ser partilhado consensualmente por todos os elementos do grupo (Abric, 2011a). Estes elementos compreendem *“informações retidas, selecionadas e interpretadas acerca dos julgamentos formulados a propósito de um objeto e do seu ambiente, dos seus estereótipos e das suas crenças”* (Abric, 2011a, p. 33). Servem como roteiros para a adaptação às situações concretas, uma vez que, *“resultam da ancoragem da representação na realidade e possibilita vesti-la em termos concretos”* (Abric, 2011a, p. 33). Deste modo, cumprem uma dupla função de concretização e regulação da representação social. Devido à sua flexibilidade, a sua terceira função é defender o núcleo central das contradições do ambiente social, sendo que *“a transformação de uma representação se opera, na maioria dos casos, pela transformação dos elementos periféricos: mudanças de ponderação, novas interpretações, deformações funcionais defensivas, integração funcional de elementos contraditórios”* (Abric, 2011a, p. 34).

As funções da representação social incluem o conhecimento do objeto que permitem ao grupo o seu conhecimento e a manutenção da sua identidade, orientando ações e práticas sobre esse objeto e justificando-as (Abric, 1993). Este sistema duplo de estruturação fornece uma aparente contradição à representação social, uma vez que, são à vez, *“estáveis e rígidas porque são determinadas por um núcleo central profundamente ancorado no sistema de valores partilhado pelos membros do grupo, em movimento e flexíveis porque, ao serem alimentadas por experiências individuais, elas integram dados do vivido e da situação específica, da evolução das relações e das práticas sociais onde se inserem os indivíduos ou os grupos”* (Abric, 2011a, p. 38).

Os TALP foram entregues em formato de papel e manuscritos pelos participantes. Após a sua receção, numa primeira fase, foi necessário preparar o *corpus* textual para análise, transcrevendo as respostas obtidas num documento de texto e numa matriz de uma folha de cálculo com recurso ao software *OpenOffice* da empresa Apache. Essa fase incluiu igualmente a codificação dos participantes (sujeito 1, sujeito 2, ... sujeito X), das variáveis definidas para o estudo (idade, género, habilitações académicas e profissão) e do *corpus* de análise, composto pelas unidades de contexto iniciais (UCI) segundo as regras de preparação do material textual para o software IRAMUTEQ (Camargo & Justo, 2013, 2016). No caso dos TALP, cada um é considerado uma unidade de contexto inicial

(UCI) e começa com uma linha de comando. Esta linha informa sobre a identificação do participante e as variáveis definidas como importantes para a análise de cada entrevista, tal como no exemplo que se segue:

```
***** *subj_001 *id_4 *sexo_2 *estciv_1 *habacad_5 *catprof_1
```

Entendendo as bases da análise estrutural, com o apoio do IRAMUTEQ, numa primeira fase, foi realizada uma análise lexicográfica clássica. O que permitiu identificar e formatar unidades de texto, transformar textos em segmentos textuais e identificar frequências de palavras, frequências médias e hapax (palavras com frequência = 1), identificar o vocabulário e reduzir as palavras às suas unidades lexicais primárias (formas reduzidas) criando o dicionário de formas reduzidas, e identificando as formas ativas e complementares que se encontravam nas respostas dos TALP dos participantes. Em seguida, realizou-se análise de especificidades.

Outra análise realizada aos dados consistiu no método de classificação hierárquica descendente (CHD). O software agrupou os segmentos de texto de acordo com seus vocabulários e distribuiu-os de acordo com as frequências das formas reduzidas. Usando matrizes que cruzam formas reduzidas com segmentos de texto, o método de CHD permitiu obter uma classificação definitiva do *corpus* textual. Os critérios para inclusão dos elementos nas suas classes respetivas é a frequência maior que a média de ocorrências no *corpus* (Camargo, Bousfield, Giacomozzi, & Koelzer, 2014). Como critérios de inclusão de elementos no dendograma e no plano fatorial, utilizamos como ponto de corte da análise: o qui-Quadrado ($\chi^2 \geq 3,84$) e o nível de significância ($p < 0,05$) (Camargo, 2005).

Os resultados são apresentados sob a forma de um dendograma que demonstra as relações entre as classes, os segmentos de texto e as variáveis dos participantes. O software calcula os resultados descritivos de cada classe de acordo com seu vocabulário principal (léxico) e palavras com asterisco (variáveis) e fornecendo outra forma de apresentação dos resultados, derivados da análise do fator de correspondência, porque com base nas classes geradas, o software calcula e fornece os segmentos de texto mais típicos de cada classe, fornecendo-lhes um contexto (Camargo & Justo, 2016).

Posteriormente foi realizada a análise fatorial de correspondência (AFC), e esta análise associa textos com variáveis e permitiu-nos analisar textos de acordo com as variáveis de caracterização demográfica. A AFC é realizada pelo método de Reinert através de métodos de álgebra linear e é apresentada sob a forma de gráfico de duas dimensões que

nos ilustra a organização dos segmentos de texto e a organização das classes (Péllisier, 2016). Através desta análise é possível observar com maior facilidade as aproximações e oposições do discurso dos participantes, uma vez que determina os fatores que influenciam a distribuição das formas. Desta forma, a pertença a uma classe é substituída pela distância do termo ao eixo (Salone, 2013).

A análise de similitudes baseia-se na teoria dos grafos, e permite identificar as coocorrências das palavras, fornecendo informações sobre a sua conectividade, ajudando assim a identificar a estrutura do conteúdo do *corpus* textual. Também permite identificar as partes e especificidades compartilhadas de acordo com as variáveis descritivas identificadas na análise (Marchand & Ratinaud, 2012; Loubère, 2016). Os resultados também são apresentados como nuvens de palavras, porque o software agrega as palavras e organiza-as graficamente de acordo com sua frequência.

Por fim, e através da preparação do *corpus*, numa base de dados criada no Software Open Office Calc foi possível realizar uma análise de matrizes. Esta análise permite que se realize uma análise com recurso a uma matriz que envolva variáveis categorias e listas de palavras (Camargo & Justo, 2016). Desta forma, para além das análises estatísticas que nos permitem analisar as frequências das variáveis categoriais da matriz e a análise de frequências múltiplas, podemos realizar a análise prototípica (Camargo & Justo, 2016). Esta análise, específica do estudo das representações sociais, visa identificar a estrutura representacional partindo dos critérios de frequência e ordem de evocação provenientes dos dados dos TALP (Camargo & Justo, 2016).

Ressalta-se que o uso do software IRAMUTEQ não se constitui como um método de análise de dados, mas apresenta-se como uma ferramenta para processá-los, portanto, não conclui essa análise, já que a interpretação é essencial e é da inteira responsabilidade do investigador.

5.6.3. Análise dos dados qualitativos decorrentes das entrevistas

No final de cada entrevista, o ficheiro áudio gerado foi transferido do gravador para uma pasta que se encontra guardada no nosso computador pessoal e identificado através de um código. O acesso a essa pasta encontra-se codificado através de palavra passe. As entrevistas foram transcritas *verbatim*, com apoio da versão de acesso livre do Express Scribe Transcription Software da empresa NCH Software. Este software permite o controlo da velocidade de reprodução, bem como o retorno ao momento da entrevista se

existir necessidade de parar a transcrição. Foram criados ficheiros em *Word* de cada entrevista.

Como já referimos, em etnografia, existe uma forte ligação entre a recolha e análise dos dados. Numa fase inicial os dados recolhidos, quer nas entrevistas realizadas aos informantes, quer as entrevistas realizadas às testemunhas privilegiadas foram guardados cronologicamente e após a sua análise foram reorganizados em categorias. Para a análise dos dados foram utilizados os procedimentos de análise de dados qualitativos de Milles, Huberman e Saldaña (2014) fundamentados num processo indutivo.

Após transcrevermos as entrevistas, estas foram lidas na íntegra várias vezes para apreensão do sentido do discurso dos participantes e para identificação dos segmentos de texto com significação para o estudo. Em seguida iniciou-se o primeiro ciclo de codificação, atribuindo um código aos diferentes segmentos de texto e organizando-os em categorias. As principais categorias foram elaboradas em conformidade com os objetivos do estudo e com o enquadramento teórico e conceptual. Já os códigos emergiram da análise dos dados em bruto obtidos (*raw data*), nessa etapa utilizamos a codificação *in vivo*, onde o discurso dos informantes e as unidades de contexto são utilizadas para a categorização (Milles et al., 2014; Saldaña, 2016). Foram também criados códigos descritivos, estruturais e de processo. Estes métodos de análise permitiram-nos que, no caso dos dados recolhidos junto das testemunhas privilegiadas, no primeiro ciclo de codificação, categorizar os dados analisados em 12 categorias e 32 códigos (Milles et al., 2014; Saldaña, 2016). Após essa fase, iniciamos o segundo ciclo de codificação, que nos permitiu reduzir a sobreposição e a redundância de algumas categorias iniciais. Desta forma, reduzimos as 12 categorias iniciais para 11 categorias com 31 códigos (anexo 11).

Mantivemos os mesmos procedimentos com a análise dos dados recolhidos junto dos informantes. Sendo que neste caso, as categorias mantiveram-se estáveis entre o primeiro e o segundo ciclo de codificação, com a distribuição dos dados por 12 categorias. No entanto verificou-se a redução do número de códigos de 97 códigos iniciais para 46 códigos finais (anexo 12).

As opções de redução dos dados e dos códigos serão justificadas no capítulo de apresentação e discussão dos resultados onde será explicado em pormenor todo o processo de síntese e condensação das categorias e dos códigos.

PARTE III – APRESENTAÇÃO E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

6. VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE

“Não podes voltar a ser a mesma porque (a experiência de fazer etnografia) te força a prestar atenção às pessoas de forma diferente. Trata-se da humanização: não podemos deixar de prestar atenção às pessoas. Mesmo que não tenhamos tempo ou energia para viver desta maneira, ou mesmo que tenhamos a intenção ou a vontade, tendo-se vivido assim uma vez, nem que seja uma vez, a etnografia passa a ser uma experiência transformadora”

(Myerhoff, 1981)

Neste capítulo apresentamos e discutimos os resultados do estudo empírico, obtidos através dos dados recolhidos e analisados através dos diferentes instrumentos e técnicas de análise utilizadas ao longo do estudo. Os nossos principais objetivos neste capítulo são compreender a representação da PAF na comunidade de origem da doença de Andrade e descrever a perspetiva pessoal de viver com PAF das pessoas portadoras da mutação. Iniciamos o capítulo pela explicitação dos resultados que emergiram do contexto comunitário, nomeadamente, a representação mental da doença vista através da análise das notícias publicadas nos jornais da APP, e a representação social da doença nesta comunidade, para em seguida, nos centrarmos na apresentação e discussão dos resultados obtidos no contexto e nas palavras das testemunhas privilegiadas e dos informantes, isto é, dos profissionais de saúde que são significativos para as pessoas com PAF na comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde e das próprias pessoas com PAF, procurando determinar as suas necessidades de cuidados de enfermagem.

Por último, faremos uma reflexão sobre as categorias emergentes, no sentido de explicitar o marco teórico explicativo da natureza de viver com uma doença neurodegenerativa hereditária e recomendar um possível modelo de acompanhamento de Enfermagem na comunidade dirigido às necessidades de cuidados de enfermagem apresentadas pelas pessoas que vivem com a doença de Andrade.

6.1 CONSTRUINDO UMA REPRESENTAÇÃO DA PAF ATRAVÉS DOS JORNAIS DA ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE

No dia-a-dia, construímos crenças e representações acerca do mundo que nos rodeia e das situações experienciadas durante a nossa interação com ele. Da mesma forma, qualquer pessoa que sente uma alteração somática ou recebe uma informação acerca de alguma alteração da sua condição de saúde procura um significado ou um sentido para esse acontecimento que depende de vários fatores (Weinman & Petrie, 1997). Sendo um assunto privado e íntimo de cada pessoa, esse significado ou essa crença acerca da doença, dos sintomas ou dos tratamentos, pode não ser valorizada na relação que a pessoa estabelece com os profissionais de saúde, mas a sua percepção, as suas crenças e as suas representações mentais acerca da doença influenciam as respostas de *coping* e a adaptação à nova condição de saúde (H. Leventhal, Leventhal, & Contrada, 1998; Petrie & Weinman, 2006). Isto acontece pois estas cognições acerca da doença encontram-se associadas, muitas vezes, a crenças do senso comum, desvalorizadas pela pessoa, pelos familiares e, principalmente, desvalorizadas pelos profissionais de saúde (H. Leventhal et al., 1997).

O modelo de autorregulação do comportamento em saúde fornece-nos uma estrutura para compreender a experiência de viver com uma doença das pessoas, sendo principalmente útil quando pretendemos entender como as pessoas se adaptam a viver com uma doença crónica (H. Leventhal et al., 1980). Este modelo explica o modo como a pessoa assume um papel ativo na procura por respostas às ameaças à sua condição de saúde, através do recurso a estratégias de resolução de problemas e através de diferentes estádios (H. Leventhal et al., 1980). O primeiro estádio corresponde ao momento em que uma pessoa percebe um estímulo, um sintoma ou recebe o resultado de um teste de saúde; a identificação é o segundo estádio e corresponde à construção da representação da doença e às respostas emocionais aos estímulos percebidos anteriormente; os comportamentos de *coping* que emergem do estádio anterior e que se direcionam para o enfrentamento da doença e obtenção de respostas de controle emocional são o terceiro estádio; e, a avaliação que corresponde ao quarto estádio e requer a avaliação dos resultados dos comportamentos de *coping* (H. Leventhal et al., 1980).

A formação da representação cognitiva da doença para uma pessoa é um processo ativo que envolve processos emocionais e cognitivos, estádios recursivos de avaliação e representação e um processamento hierárquico do pensamento concreto e abstrato (H. Leventhal et al., 1984). É também um processo paralelo porque implica dois caminhos: um que compreende a representação cognitiva da doença e uma resposta de *coping* para gerir a ameaça que ela apresenta; e um outro caminho, que envolve as respostas emocionais à doença e uma resposta de *coping* para gerir as emoções. Ambas as vias interagem durante o momento em que as pessoas experimentam uma ameaça da sua condição de saúde (H. Leventhal et al., 1984). Como já referimos, este processo é hierárquico e opera, quer num nível concreto, quer num nível abstrato do pensamento. Deste modo, a representação cognitiva que é construída a partir de uma ameaça para a saúde, sendo que os esforços de adaptação e *coping* e a avaliação da situação envolvem tanto as informações concretas que a pessoa tem, como por exemplo, a comunicação do diagnóstico de PAF, como o processamento de informações abstratas, nomeadamente a experiência e o impacto dos sintomas como as parestesias ou a perda de sensibilidade, entre outros (H. Leventhal et al., 1984). Essa discrepância entre os níveis concretos e abstratos de representação da doença podem induzir na pessoas, comportamentos de angústia ou não adesão ao regime terapêutico (H. Leventhal et al., 1997).

Para a construção da representação cognitiva da doença, este modelo apresenta cinco componentes ou dimensões que se relacionam entre si e contribuem para a construção desse modelo (Kaptein et al., 2010; Petrie & Weinman, 2006):

- A identidade da doença - esta dimensão está relacionada com as crenças das pessoas acerca dos rótulos possíveis ou reais para a condição de saúde e para a experiência dos sintomas, nomeadamente o diagnóstico médico. A identificação e a relação entre os sintomas e a doença podem conduzir a pessoa a desvalorizar os efeitos colaterais do tratamento ou a evidenciar comportamentos de não adesão ao tratamento, nomeadamente quando a doença não manifesta sintomas exuberantes ou incapacitantes.
- As crenças sobre as causas - a compreensão dos fatores ou condições que conduziram à doença, influencia o modo como as pessoas podem ou não mudar o seu comportamento, bem como as suas respostas emocionais, incluindo a atribuição de responsabilidade pela doença.

- As crenças relacionadas com o tempo de duração da doença - a percepção da duração da doença ou cronicidade, particularmente no caso de doenças crónicas, é importante devido à sua relação com a adesão ao regime de tratamento.
- As crenças acerca da cura ou do controle - a duração e as causas da doença entrelaçam-se com as crenças acerca do controle ou da cura para a doença. A responsabilidade percebida pela pessoa acerca da adesão ao regime de tratamento é um fator importante a considerar no contexto da doença crónica.
- As consequências da doença - essa dimensão inclui as consequências que a pessoa atribui à sua doença, incluindo as consequências físicas, emocionais, económicas e sociais. Esta dimensão enfatiza a subjetividade individual na percepção da gravidade da doença.

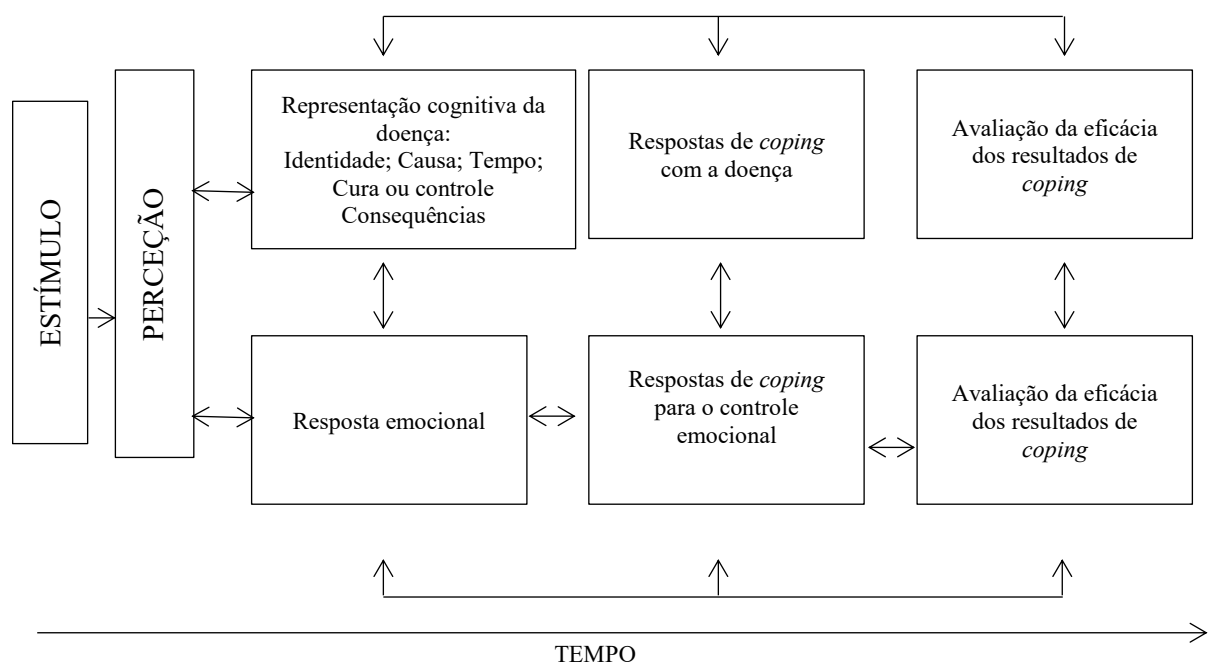


Figura 8 Modelo de autorregulação do comportamento em saúde

Fontes: Leventhal, H., Diefenbach, M., & Leventhal, E. A. (1992). Illness cognition: Using common sense to understand treatment adherence and affect cognition interactions. *Cognitive Therapy and Research*, 16(2), 143–163. doi: 10.1007/BF01173486; Leventhal, H., Leventhal, E. A., & Contrada, R. J. (1998). Self-regulation, health, and behavior: A perceptual-cognitive approach. *Psychology & Health*, 13(4), 717–733. doi: 10.1080/08870449808407425; Leventhal, H., Meyer, D., & Nerenz, D. (1980). The common-sense representation of illness danger. In S. Rachman (Ed.), *Medical Psychology* (Vol. Vol. 2, pp. 7–30). New York: Pergamon.

As doenças genéticas hereditárias representam um desafio para as representações cognitivas da doença, uma vez que as pessoas, nas suas narrativas sobre a experiência de doença, destacam as características herdadas dos pais, mas não percebem sua relação com

os genes ou a genética como a causa da doença (E. A. Leventhal et al., 1997). Analisando o modelo de autorregulação do comportamento em saúde, verifica-se que existem três principais fontes de informação para construir a representação da doença, nomeadamente, a experiência corporal de doença, a informação fornecida por uma autoridade credível (profissional de saúde, meios de comunicação, família, amigos, ou associações de doentes) e informações baseadas na experiência pessoal prévia com a doença (H. Leventhal et al., 1998, 1980; Mishel, 2006). Verificou-se que, em estudos realizados acerca da representação e experiência das pessoas com PAF, que estas também são as suas fontes de informação acerca da sua doença (R. F. Gonçalves, 2009; Jonsén et al., 1998, 2000a, 2000b; Martinho et al., 2011).

Enquanto profissionais de saúde devemos valorizar os meios de comunicação como um meio importante para divulgar informações acerca das doenças, dos tratamentos e dos recursos disponíveis, no entanto, devemos ter em consideração que nem todas as imagens que os meios de comunicação transmitem está correta, induzindo, muitas vezes, crenças erróneas e estigmatizantes na comunidade sobre as pessoas com determinadas doenças e influenciando a representação cognitiva e social da doença (Collin & Hughes, 2011; Drazic & Caltabiano, 2013; Rukavina et al., 2012). Foi neste sentido, que, como primeira etapa do nosso estudo etnográfico, consideramos importante realizar uma análise das notícias publicadas nos jornais da APP que representa os interesses das pessoas que vivem com PAF.

A APP foi criada em 1979 pelo Dr. Corino de Andrade, por outros profissionais de saúde, por pessoas com PAF e pelos seus familiares. Um dos objetivos desta associação é informar todas as pessoas com PAF e as suas famílias sobre as características da doença e os seus modos de transmissão, para além, promover a sensibilização dos serviços de saúde para os problemas das pessoas com PAF, visando a criação de programas de assistência aos doentes; a promoção e elaboração de legislação que defenda os interesses das pessoas com PAF e das suas famílias; e a identificação a nível nacional do número de pessoas afetadas pela doença (Associação Portuguesa de Paramiloidose, 2015). Desde dezembro de 1980, que a APP publica um jornal periodicamente. Este jornal tem como público-alvo as pessoas com PAF, a sua família, bem como a população em geral, tendo-se tornado numa das principais fontes de informação sobre a doença, as causas e os tratamentos.

Foram analisados os 44 números dos jornais da APP, publicados desde dezembro de 1980 até dezembro de 2014. Verificamos durante a pesquisa bibliográfica que este jornal não foi publicado com intervalos regulares até 1999. Encontramos alguns anos com a publicação de apenas uma edição anual que englobava vários números, nomeadamente em 1981, 1982 e 1983. Também foi possível encontrar anos em que nenhum número foi publicado, a saber, 1985, 1986, 1992, 1994, 1996, 1997, 2006. Desde 1996, apenas um número é publicado anualmente, geralmente no mês de dezembro. A pesquisa pelos números dos jornais decorreu junto da APP e das Bibliotecas Municipais dos dois concelhos envolvidos no estudo, Póvoa de Varzim e Vila do Conde, mas verificamos que o jornal n.º 14 não foi encontrado, mas, de acordo com o Presidente da APP, esse número nunca foi publicado, existindo um erro na numeração dos números subsequentes. Desde 2016 que todos os números publicados podem ser encontrados digitalizados online no sítio da APP permitindo uma visão histórica da doença e desta associação (Associação Portuguesa de Paramiloidose, 2015).

Parte das notícias que foram publicadas nos jornais da APP estão relacionados com as atividades da própria associação, nomeadamente, sobre a realização da festa de Natal e de passeios, relatórios de contas e atividades, bem como efemérides da associação e não se debruçam propriamente em informações sobre a doença ou sobre as representações, as crenças ou os significados da doença. Apesar desse facto, notícias relacionadas com os avanços na investigação da doença, nomeadamente sobre as inovações em tratamentos dirigidos à doença, sobre os cuidados a ter na prevenção de complicações, os direitos das pessoas com PAF, bem como testemunhos pessoais acerca da doença na primeira pessoa, sejam realizados por portadores, por pessoas em risco, por familiares ou por profissionais de saúde foram publicadas de forma consistente ao longo dos anos. Assim conseguimos obter notícias com resultados significativos para as cinco dimensões da representação cognitiva de doença centrada no senso comum, a primeira etapa do modelo de autorregulação do comportamento em saúde (H. Leventhal et al., 1997, 1980). No entanto, pela leitura das notícias publicadas não foi possível recolher evidências que sustentem o restante modelo e as suas propriedades.

O domínio da identidade da doença pode ser constituído pelo nome atribuído à mesma pela sua etiqueta de diagnóstica ou pelo rótulo associado a características visíveis doença ou aos sintomas associados à mesma. Nos jornais da APP publicados a designação mais utilizada na categoria identidade da doença foi Paramiloidose, seguida de Polineuropatia

Amiloidótica Familiar ou da sigla PAF, como mostramos no anexo 10. Verificamos que a identificação desta doença é principalmente realizada através do rótulo do seu diagnóstico, mas não através do seu nome científico. No entanto, ainda encontramos referências ao nome popular atribuído à doença nas notícias, a "*doença dos pezinhos*". Este nome é anterior às investigações de Corino de Andrade e servia para popularmente identificar esta entidade clínica desconhecida na altura (C. Andrade, 1952). Esta designação encontra-se associada às consequências físicas da progressão dos sintomas, nomeadamente ao sintoma mais visível, a *steppage*, e ao curso natural da doença, da "*doença dos pezinhos*" (Baines & Wittkowski, 2013; Llewellyn, McGurk, & Weinman, 2007).

No entanto, existe a identificação das pessoas portadoras de PAF feita de dois modos diferentes nos jornais da APP, uma é utilizando-o como um adjetivo para designar a pessoa com PAF, neste caso "*o paramiloidótico*", a outra é através de um substantivo, nomeadamente a "*pessoa portadora de PAF*" ou o "*doente de PAF*" como mostrado no anexo 10. Verificamos que a identificação das pessoas com o adjetivo "*o paramiloidótico*" se mantém mesmo em números mais recentes dos jornais, provavelmente relacionado com o facto de a identidade genética da pessoa se confundir com a identidade pessoal de cada um, nomeadamente como consequência do determinismo genético, criando uma despersonalização da sua identidade pessoal (F. Mendes, 2007).

Este facto, pode conduzir ao sofrimento moral, à sensação de alienação e ao isolamento e estigma social (Á. Mendes et al., 2017). O modo como é designada ou nomeada a pessoa que vive com uma condição genética é importante porque, neste caso, a doença é uma parte da identidade e da herança biológica da pessoa (F. Mendes, 2007). No caso das pessoas com PAF, este aspeto é ainda mais significativo, porque esta doença resulta de uma mutação genética hereditária, pelo que, a partir do momento em que a pessoa toma conhecimento do resultado do teste genético pré-sintomático este passa a ficar registado não só nos seus genes como na sua identidade pessoal (E. A. Leventhal et al., 1997; F. Mendes, 2007).

As crenças sobre as causas de uma doença são importantes para a construção de uma representação da doença. Embora as causas de cada doença sejam consideradas individualmente, as crenças podem ser agrupadas pelos seus fatores causais.

No caso da PAF, ao lermos as diferentes notícias publicadas nos jornais, identificamos principalmente duas causas atribuídas para doença: as causas bioquímicas e as causas genéticas/hereditárias. Durante o processo de análise de conteúdo, nomeadamente no primeiro ciclo de codificação criámos três categorias de codificação para as causas da PAF, no entanto, durante o segundo ciclo optamos por unir as causas genéticas e as causas hereditárias numa categoria devido ao significado partilhado pelas narrativas encontradas nos depoimentos do jornal.

Assim, na primeira categoria temos como causa atribuída à doença um distúrbio bioquímico pela acumulação de uma substância:

Verificou-se, com efeito, que os doentes atingidos pela PAF fabricam uma proteína anormal, muito semelhante a uma outra proteína normal do sangue, a pré-albumina. Jornal 2,3,4

Aqueles em que for identificada uma pré-albumina anormal e que, portanto, virão a ter a doença mais cedo ou mais tarde... Jornal 11

Demonstrou-se que esta proteína se transforma na substância anormal que dá o nome à doença – a substância amilóide. Jornal 18

...na PAF uma proteína que circula habitualmente no sangue tem uma conformação anormal o que leva a depositar-se em vários locais do organismo, nomeadamente nos nervos periféricos, sob a forma de uma substância chama da amilóide. Jornal 20

A atribuição da doença a uma causa genética/hereditária tem implicações sociais, familiares e emocionais profundas. Da análise que se realiza às notícias é difícil separar a atribuição de uma causa hereditária para a doença, da atribuição de uma causa genética, como pode ser verificado pelos trechos apresentados:

...este panorama que se abate sobre centenas de famílias, sofrendo de uma doença hereditária, por acaso genuinamente portuguesa. Jornal 2,3,4

Outras doenças há, contudo, como é o caso da Paramiloidose (...), que são pura ou predominantemente determinadas pela hereditariedade e que são as doenças genéticas mendelianas. Jornal 5,6

...onde se descobre que eu tinha «herdado» do meu pai esta estranha doença. Jornal 11

A Paramiloidose é uma doença hereditária, isto é, passa de pais para filhos (...) cada filho de um doente tem 50% de probabilidade de vir a ter e a transmitir a doença. Jornal 13

Hoje em dia as pessoas na minha terra já vão sabendo que a paramiloidose é uma doença hereditária, de carácter dominante, isto é, as mais instruídas. Jornal 15

...uma doença de transmissão hereditária, isto é, transmite-se exclusivamente de pais para filhos... Jornal 16

Algumas expressões utilizadas reforçam ou afirmam essa causa genética/hereditária, tais como:

...defeito genético... Jornal 23

...é uma doença hereditária dominante... Jornal 23

...doença hereditária degenerativa e progressiva. Jornal 23

A origem é genética... Jornal 24

...doença de origem genética. Jornal 40

Nota-se que as causas genéticas/hereditárias surgem com maior evidência e peso do que as causas bioquímicas, demonstrado pelo número superior de vezes que estas causas aparecem nas notícias. A investigação acerca das crenças sobre as causas de uma doença permite-nos conhecer a percepção pessoal de cada uma para os fatores ou das condições que conduziram ao aparecimento de uma determinada doença (Llewellyn et al., 2007). Este aspeto é relevante, uma vez que a adaptação a atitude e os comportamentos das pessoas influenciam não só o curso da doença, mas também as suas respostas emocionais e adaptativas, a adesão ao regime terapêutico e a atribuição de responsabilidade pela doença (Byrne, Walsh, & Murphy, 2005). Como verificamos, para a PAF são atribuídas duas causas, os mecanismos bioquímicos e as mutações genéticas/hereditárias. Se os mecanismos bioquímicos conduzem a pessoa a pensar em causas que se encontram fora do seu controle e remetem para a intervenção terapêutica dos profissionais de saúde, ou para a investigação de novos fármacos, já a questão da hereditariedade remete-nos para as consequências sociais e emocionais da doença, bem como as representações de controle individual da doença de Andrade (E. A. Leventhal et al., 1997). A crença acerca das causas da PAF, nomeadamente das causas genéticas e hereditárias influencia a tomada

de decisão sobre aspetos pessoais e familiares da vida futura, nomeadamente, acerca do futuro profissional, da parentalidade e conjugalidade, mas também em alguns casos influência as decisões acerca do tratamento (Martinho et al., 2012).

As crenças acerca do tempo de duração da doença e da sua cronicidade referem-se à percepção que a pessoa possui sobre sua doença como sendo uma doença aguda ou uma doença crónica. No caso das doenças crónicas é importante considerar a percepção das pessoas acerca do curso natural da doença, bem como as expectativas sobre a progressão da doença e dos tratamentos, nomeadamente quando queremos capacitar a pessoa para a autogestão do regime terapêutico (H. Leventhal et al., 1992). Nesta categoria emergiram dois códigos com bastante significado nos jornais, percepção acerca do curso natural da doença e cronicidade. Dessa leitura, podemos verificar que as percepções acerca do curso natural da doença estão relacionadas com a idade de aparecimento e os sintomas iniciais, a progressão da doença, nomeadamente a intensidade e a gravidade dos sintomas:

Um dos sintomas mais precoces na Paramiloidose são as perturbações digestivas, muitas vezes acompanhadas de falta de apetite e perda acentuada de peso. Jornal 1

A própria natureza da doença, altamente incapacitante, tornando estes doentes, ainda novos, dependentes dos seus familiares e de outrem. Jornal 2,3,4

...perda relativamente precoce de algumas funções indispensáveis ao dia-a-dia. Jornal 18

...devido às características da doença, com início na faixa etária dos 20-30 anos e rápida evolução até à morte... Jornal 22

...doença de início tardio... Jornal 24

Os primeiros sintomas surgiram sob a forma de picadelas, falta de força muscular, falta de sensibilidade ao quente e frio e também dor, essencialmente nos membros inferiores e alguns dias de má disposição. Jornal 43

De acordo, com as expectativas de duração da doença que encontramos nas notícias, verificamos que se encontra bem formada a ideia da cronicidade da PAF. Verificamos que em consequência desta ideia, as representações apresentadas pelas notícias lidas

mostram a representação desta doença como uma doença grave, progressiva e até há muito pouco tempo, que conduzia à morte em grande sofrimento:

...terrível doença que é crónica, progressiva e incapacitante. Jornal 11

...um «mal» que é hereditário, de carácter dominante e, até à data, irreversível. Jornal 12

...sendo uma doença tratável, ainda não é curável... Jornal 23

...doença hereditária, degenerativa e progressiva. Jornal 25

...tenho de viver com isso, é crónica... Jornal 28

O armazenamento desta matéria nos tecidos leva o paciente, num prazo médio de dez anos, à incapacidade física e à morte. Jornal 36

...uma doença que não tem cura e inevitavelmente (...) conduzia os doentes prematuramente à morte... Jornal 41

As crenças acerca da duração da doença, particularmente no caso de doenças crónicas, são importantes devido à necessidade de promover a adesão ao regime terapêutico da pessoa (Llewellyn et al., 2007). O prognóstico e o curso natural da PAF não permitem espaço para a esperança, pois apesar do avanço terapêutico que existiu com o transplante de fígado, sabemos que existe progressão da doença ao nível do sistema nervoso central 10 anos após o mesmo, e sabemos que a eficácia do Tafamidis é de 60% (T. Coelho et al., 2013; L. F. Maia et al., 2015; Oshima et al., 2014; Yamashita et al., 2012).

As notícias mais recentes publicadas também transmitem a ideia que, com o aumento da esperança de vida secundária aos avanços terapêuticos, uma pessoa com PAF vive mais tempo e com melhor qualidade de vida do que seus pais, mesmo quando o fenómeno de antecipação se manifesta (Lemos et al., 2014). Essas crenças relacionam-se com a ideação de controle dependente dos tratamentos ou da ação dos profissionais de saúde sobre a doença (C. Ferreira, Gay, Regnier-Aeberhard, & Bricaire, 2010). Este facto é importante uma vez que, até 1990, não havia qualquer esperança de controle sobre a progressão da doença e nenhum dos tratamentos disponíveis nessa altura era verdadeiramente eficaz.

As crenças acerca da cura ou do controle da doença referem-se à ideia de uma cura ou controle dependente de recursos pessoais, ou de tratamentos, ou da atuação dos profissionais de saúde sobre a doença. Somente as crenças relacionadas com o controle da doença emergiram da análise dos jornais e nenhuma representação de cura emergiu,

levando em consideração as crenças sobre a cronicidade da doença apresentadas anteriormente. Porém, uma crença que estas notícias transmitem é a possibilidade de controlar ou erradicar a doença nos descendentes, quer através da recusa em ter filhos, quer através do recurso ao diagnóstico genético pré-natal ou à procriação medicamente assistida com diagnóstico genético pré-implantatório.

Denotamos, uma preocupação dos diferentes números do jornal acerca da obtenção resultados positivos e benefícios do diagnóstico genético pré-sintomático para as pessoas em risco de PAF, o reforço da importância das medidas de autocuidado no âmbito dos tratamentos, nomeadamente do transplante de fígado e sua influência nas decisões de saúde, como demonstrado nos seguintes excertos:

Diagnóstico precoce da ... amiloidose é o meio mais eficaz de contenção da doença (...) e permitirá aconselhamento genético preciso ... Jornal 11

Se (...) antes de existir o teste pré-clínico, era humano que os indivíduos em risco “jogassem” nos 50% de sorte de não terem recebido o gene, tal atitude, não é, parece-me, legítima agora. Jornal 16

...ou submetemo-nos ao transplante e saltamos para a esperança de vida ou aguardamos que a morte nos consuma lentamente. Jornal 32

Desde que comecei a tomar a medicação, as mudanças têm sido lentas, mas positivas. Jornal 41

Em relação às crenças sobre o papel dos profissionais de saúde no controle da doença, as notícias publicadas enfocam, principalmente, a necessidade de treino específico para cuidar das pessoas com PAF nos diferentes estádios, nomeadamente nos mais avançados, a necessidade de criação e organização de serviços de proximidade na comunidade e a investigação de novos tratamentos. Quanto aos tratamentos, estes são vistos como a última esperança, e muitas pessoas com PAF aderem a ensaios clínicos com essa esperança de controle sobre a doença. Para alguns deles, a falta de um tratamento eficaz é sinónimo de perda de esperança e à perda de confiança nos profissionais de saúde:

...assegurada assistência de enfermagem capaz e a colaboração de assistentes sociais interessadas em resolver alguns dos problemas que afligem as famílias afetadas. Jornal 5,6

Para além da plasmofereze estão em experiência outros métodos mais específicos que removam ou bloqueiem a ação da amiloide. Jornal 13

...existe um tratamento que tem apresentado um elevado índice de sucesso em que vale a pena investir – o transplante hepático. Jornal 23

...a medicação veio travar a evolução da doença... Jornal 41

...um transplante hepático que salvou a minha vida da progressão da Paramiloidose... Jornal 42

A representação das consequências da doença para a pessoa permite-nos avaliar o impacto da doença a curto e a longo prazo quer ao nível físico, emocional, social ou económico. Inicialmente em cada categoria emergiam em separado as consequências a curto e a longo prazo, porém após o segundo ciclo de codificação verificamos que era difícil, pelo tempo de evolução da doença separar as consequências da doença.

A perceção das consequências físicas relaciona-se com o impacto que os sintomas apresentam para as atividades instrumentais de vida diárias (AIVD's) e para o autocuidado. Essas representações são conceptualizadas pela experiência pessoal da doença, mas também pela recordação as experiências passadas de doença dos pais ou de outros familiares:

Os Paramiloidóticos têm perda de sensibilidade; magoam-se; no Inverno fazem queimaduras grandes e extensíssimas. Jornal 7,8,9,10

O meu pai queixava-se de adormecimento, formigueiro e falta de sensibilidade térmica e dolorosa nos membros inferiores, dificuldade na marcha, diarreias e perturbações nos membros inferiores semelhantes às dos membros inferiores. Jornal 22

Toda e qualquer dor, uma diarreia pontual, um mal-estar geral ainda que pequeno, faz-nos pensar que a doença já se está a manifestar. Jornal 24

Quando tinha 7 anos percebi que o meu Pai não era como os outros pais, era muito magro, andava com dificuldade, o pouco que comia fazia-lhe mal tinha diarreias constantes era incontinente e não distinguia o calor e o frio nas mãos e nos pés. Jornal 36

Os sintomas que tinha, apesar de poucos eram incomodativos... Jornal 43

A percepção de consequências emocionais da PAF relaciona-se com a evolução progressiva dos sintomas, nomeadamente a dor e a perda funcional, com o sofrimento associado à doença, e com o estigma e com o isolamento social que a doença conduz. As experiências anteriores com a doença dos pais ou dos familiares constroem uma percepção da doença associada ao sofrimento e à perda da esperança. Verificamos, no entanto, que as consequências emocionais são percecionadas não só na perspetiva da pessoa com PAF, mas igualmente percecionadas pelo impacto da doença no bem-estar emocional da família.

...um doente que se revolta contra o facto de o ser, chegando a tratar mal a mulher e os filhos, que estão já de tal modo traumatizados ao ponto de o filho tomar já calmantes em doses elevadas, andando a ser vigiado por um psiquiatra. Jornal 7,8,9,10

...o doente sintomático fecha-se, torna-se mesmo egoísta, sofre emocionalmente, não comunica o que lhe vai na alma, questiona-se perante Deus por que razão foi escolhido para possuir tal flagelo. Jornal 24

...pela primeira vez doentes dão a cara publicamente (...) sem vergonha e sem medo do estigma social. Jornal 41

Na esperança de que o medicamento chegasse a tempo de evitar o transplante, vivi um período de muita ansiedade. Jornal 43

As consequências económicas e sociais percebidas pela leitura das diferentes notícias dos jornais encontram-se muito próximas, porém pela sua natureza foi decidido mantê-las como códigos separados. Nos primeiros jornais, as consequências económicas encontram-se, principalmente, no preço ou no acesso aos medicamentos ou a produtos de apoio, nos rendimentos baixos ou inexistentes resultantes da situação de reforma antecipada e incapacidade dos doentes, e no impacto das condições económicas e sociais das famílias afetadas pela PAF, geralmente famílias muito numerosas e com crianças pequenas.

Nos jornais mais recentes, este aspeto social e económico é menos comum e menos citado, mas é referida recorrentemente a dificuldade nas deslocações ao hospital para a aquisição da medicação imunossupressora secundária ao transplante de fígado ou ao Tafamidis:

...obteve-se a concessão gratuita de medicamentos a todos os paramiloidóticos... Jornal 5,6

Temos sabido que alguns doentes têm pago do seu bolso as cadeiras de rodas de que necessitam, por desconhecimento dos passos a dar para as conseguirem através dos Serviços de Segurança Social. Jornal 15

...deixaram de trabalhar muito cedo, ficando dependentes dos cônjuges ou filhos... Usufruído de reformas muito baixas ou mesmo não tendo direito a elas (...) encontravam-se em situação de quase total dependência de familiares. Jornal 40

...outros têm cada vez mais dificuldade de acesso às consultas e ao levantamento da medicação, pelas dificuldades económicas... Jornal 42

As consequências sociais percebidas transmitidas pelas notícias lidas nos jornais da APP referem-se ao acesso a direitos sociais dos doentes, às condições de habitação precárias das famílias e às consequências do diagnóstico para a tomada de decisão relativa à escolha do emprego, casamento ou filhos:

Que direitos temos como doentes ou como deficientes? Jornal 1

Ao mesmo tempo procuramos ver as condições de vida, como sendo a habitação, alimentação e informação dos doentes, o que em alguns casos é conflagrador. Jornal 7,8,9,10

Uma doença com custos (...) sociais imensos, difíceis de contabilizar (...) provocando modificações a nível socioeconómico, nas relações familiares, nos seus papéis e regras habituais de funcionamento familiar. Jornal 23

...fazer com que o doente se sinta útil... Jornal 18

...o diagnóstico pode influenciar opções profissionais (...) pode ainda influenciar o planeamento familiar... Jornal 24

O transplante de fígado foi o primeiro tratamento efetivo a abrandar a progressão da doença, porém, muitos portadores de PAF morreram durante o procedimento e, as expectativas de uma pessoa com PAF submetida transplante eram de uma menor qualidade de vida secundária aos sintomas remanescentes e ao regime terapêutico imunossupressor (Nowak, Suhr, Wikström, Wilczek, & Ericzon, 2005). Atualmente, continua a não existir um tratamento que garanta a cura, porém a doença pode ser

controlada pelos tratamentos disponíveis por um período de tempo, mas o portador mantém o risco de transmissão da mutação para a próxima geração e esse facto, continua a ser realçado nas notícias dos jornais da APP, assim como as consequências físicas, emocionais, económicas e sociais.

Na figura 9 representamos o modelo de representação cognitiva da doença obtido pela leitura dos jornais da APP. A representação cognitiva de uma doença é uma parte muito importante do sistema de crenças criado em torno de uma doença e afeta a vivência de uma transição saudável. Essa representação é construída não apenas pela experiência anterior de doença da pessoa, mas também pelas imagens que os meios de comunicação transmitem acerca dessa doença específica, e que se constitui como uma versão da representação social dessa doença.

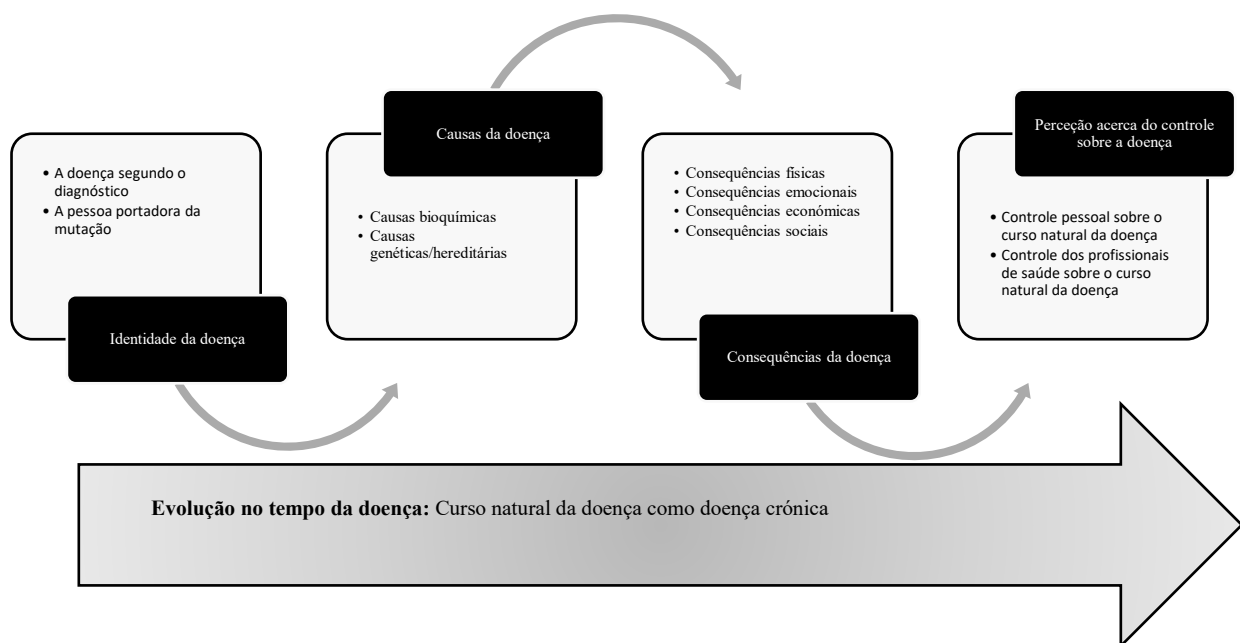


Figura 9 Modelo da representação cognitiva da PAF construída a partir das notícias publicadas nos jornais da APP

Para promover transições mais saudáveis e desconstruir crenças incorretas, é importante que os enfermeiros estejam cientes do impacto da representação social da doença e do modo como estas podem influenciar as representações cognitivas.

Embora a PAF seja uma doença rara em todo o mundo, nos focos endémicos, afeta um número significativo de pessoas e de famílias. As novas possibilidades de tratamento

lançam dados importantes que precisam ser estudados, nomeadamente o impacto da introdução de medicamentos dirigidos para a doença, bem como as alterações resultantes da estabilização da progressão da doença que pode, por sua vez, trazer uma nova representação da doença para as pessoas com PAF, a sua família e para a comunidade onde elas vivem.

6.2 A REPRESENTAÇÃO SOCIAL DA PAF NA COMUNIDADE DE ORIGEM DA DOENÇA: A PERSPETIVA DOS LEIGOS E DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Como já referimos, na Póvoa de Varzim e em Vila do Conde, a PAF é uma doença conhecida, sendo que, a sua identificação através de uma designação popular, "*doença dos pezinhos*", precedeu a sua identificação enquanto entidade clínica. A evolução favorável no prognóstico desta doença nos últimos anos é marcante, pela oportunidade de realização do transplante hepático, mais recentemente pela introdução do fármaco Tafamidis e pela investigação em novos fármacos que permitem desacelerar o curso natural da doença, constituindo-se como uma esperança e uma melhoria da qualidade de vida para os atuais portadores desta mutação. Mas, apesar dos recentes avanços no âmbito terapêutico, o diagnóstico desta doença ainda possui um enorme impacto psicossocial em adultos jovens, na sua família, mas também na comunidade.

Como descrito no capítulo da metodologia, nesta segunda etapa do nosso estudo pretendíamos identificar e descrever as representações sociais da PAF na comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde recolhidas através do preenchimento de um TALP. Dos 106 participantes que devolveram os TALP previamente distribuídos, 78 são do género feminino e 28 são do género masculino. De acordo com a idade, verificamos que, entre os 18 e os 27 anos participaram 18 pessoas, dos 28 aos 37 anos participaram 25 pessoas, 30 participantes apresentam idades entre os 38 aos 47 anos e entre os 48 e os 57 anos participaram 20 pessoas. Na faixa etária dos 58 aos 67 anos e na faixa etária dos 68 aos 77 anos responderam ao TALP, 7 e 5 pessoas respetivamente. Quanto às habilitações académicas, 56 participantes possuem um curso superior e 34 participantes possuem o ensino secundário concluído, pelo que, na sua maioria, os participantes deste estudo possuem aptidão para responder a um TALP que exige dos participantes capacidade de

abstração. Participaram também 8 pessoas com o 3º ciclo, 3 com o 2º ciclo e 5 com o 1º ciclo.

Como já referimos, a técnica de amostragem que utilizamos foi uma técnica de amostragem de conveniência, desta forma foi possível, intencionalmente, incluir profissionais de saúde, nomeadamente, enfermeiros, médicos, farmacêuticos e assistentes sociais, que trabalham nos dois concelhos para além de pessoas leigas que vivem e residem na mesma comunidade. Assim, a nossa amostra dividiu-se da seguinte forma, 40 profissionais de saúde e 66 não profissionais de saúde, sendo que a caracterização dos participantes está resumida na tabela 3.

Tabela 3 Caracterização dos participantes que responderam ao TALP

<i>Variável</i>	<i>Classe/Intervalo de classe</i>	<i>Frequência Absoluta</i>
Gênero	Feminino	78
	Masculino	28
Idade	18-27 anos	18
	28-37 anos	25
	38-47 anos	30
	48-57 anos	20
	58-67 anos	7
	68-77 anos	5
Escolaridade	1º ciclo	5
	2º ciclo	3
	3º ciclo	8
	Ensino Secundário	34
	Ensino Superior	56
Categoria Profissional	Profissionais de Saúde	40
	Não Profissionais de Saúde	66

Os dados recolhidos foram analisados pelo software IRAMUTEQ recorrendo à lematização dos mesmos, de acordo com os procedimentos indicados no capítulo anterior referente à metodologia de análise dos dados. Na primeira fase da análise, foi realizada uma análise lexical simples (Camargo & Justo, 2013). Deste modo, o programa reconheceu a separação do *corpus* em 106 textos que correspondem ao número de participantes e que se repartiu em 420 UCI que corresponde ao número de respostas obtidas às perguntas dos TALP. Nesses segmentos foram identificadas 486 formas e 1958 ocorrências. O número de hápax é de 269, o que corresponde a 13,74% das ocorrências e 55,35% das formas. Obteve-se uma média de ocorrências por participante de 18,47, sendo que a estrutura dos TALP previa a obtenção no máximo de 20 respostas por participante, este resultado traduz que, em média, os participantes responderam preenchendo 92,35% das respostas previstas para o TALP. Durante esta análise, o software construiu o dicionário de formas reduzidas onde se encontram identificadas as formas ativas, as

formas suplementares e os hápax produzidos pelos participantes e que se encontram em anexo a este estudo (anexo 13).

Posteriormente, foi realizada a análise de especificidades do *corpus* textual. Nesta etapa foram associadas as UCI com as variáveis em estudo. Intencionalmente, neste estudo selecionamos a variável profissão para realizar a análise, procurando avaliar as diferenças nas representações sociais entre estas duas amostras. Encontram-se em anexo a tabela com os resultados desta análise (anexo 14).

Na etapa seguinte, foi possível pela análise dos resultados obtidos através do método de CHD, verificar que, do nosso *corpus* textual foram retidos para análise 85 segmentos de texto dos 106 UCI, o que corresponde a 80,19% do *corpus* textual e que foram agrupados em 7 classes. Verificamos, nesta análise, que o número de formas ativas com a frequência superior a 3 foi de 149 e a média de formas ativas por segmento de texto foi de 4,66 (anexo 15). No primeiro momento da análise, o *corpus* textual sofreu uma partição em dois eixos ou *subcorpus*, e separando a classe 2 das restantes classes. Num segundo momento, o subcorpus foi dividido em dois, obtendo-se as classes 7 e 5. Num terceiro momento, constituíram-se novas partições do *subcorpus* que originaram, de um lado, as classes 3 e 4 e, do outro lado, as classes 1 e 6.

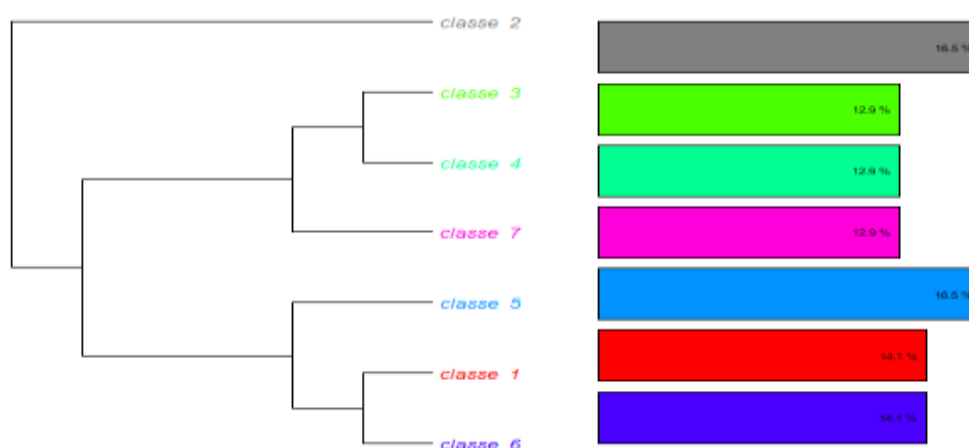


Figura 10 Dendrograma da CHD das representações sociais da PAF na comunidade

Estas classes são representadas no dendrograma apresentado na figura 10, pelo que se pode verificar o número de classes e a relação que foi estabelecida entre elas, bem como o valor percentual de cada uma em relação ao total do corpus analisado.

Observando a figura 10 observamos que as classes 3,4 e 7 possuem uma relação entre si, bem como as classes 5, 1 e 6.

[illegible]

A análise da frequência de palavras dentro de cada classe, bem como a indicação do grau de significância das palavras que possuem mais afinidade com a classe, por meio da associação com o χ^2 encontram-se em anexo (anexo 16). Avaliando o dendograma, observamos o conjunto de palavras agrupadas nas diferentes classes, sendo que, as mais representativas foram aquelas com valor de χ^2 mais elevado, revelando a relação de maior pertinência entre a palavra e a classe.

172

classe de “(Con)Viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária”. Nesta classe, as palavras risco, diagnóstico precoce, seguidas de desconhecimento, herança, filho, pé, hereditário, arrastar, informação, dinheiro, futuro, hospital e apoio são as mais representativas da classe. Esta foi constituída pelo discurso dos participantes com idades compreendidas entre os 18 e os 27 anos, com habilitações académicas ao nível do ensino secundário e por pessoas que não são profissionais de saúde.

Quando nos referimos aos riscos em saúde é importante distinguir dois conceitos que emergem na literatura, a perceção do risco e a tolerância ao risco. A perceção do risco é entendida como a capacidade da pessoa para discernir acerca de uma certa quantidade de risco, enquanto que a tolerância ao risco refere-se à capacidade para aceitar uma certa quantidade de risco (Á. Leite, Dinis, Sequeiros, & Paúl, 2017b). No âmbito da saúde, o conceito de risco apresenta-o como prospetivo, sendo percecionado como o “*perigo de danos futuros*” e concentra-se, principalmente, na identificação de riscos negativos que afetem a condição de saúde da pessoa (Joffe, 2003). O risco genético associado à hereditariedade torna este conceito de risco ainda mais complexo, uma vez que, quando relacionado com doenças com causas multifatoriais, a predição do risco antecipa um futuro provável de doença, enquadrando-se na perspetiva transmitida por F. Mendes (2007) de doença sem doentes. No entanto, no caso da PAF, estamos perante uma doença monozigótica, em que a realização de um teste pré-sintomático com resultado positivo para uma das mutações da PAF conduzir a uma certeza de manifestação futura da doença, e em linha de conta com o atrás exposto, estando perante um doente sem doença, nomeadamente até à manifestação dos primeiros sintomas (F. Mendes, 2007). No entanto, mais do que a incerteza relacionada com a hereditariedade e com o risco genético, no discurso dos participantes deste estudo, surge-nos a representação do risco como um sentimento, uma vez que associado às palavras diagnóstico precoce, herança e hereditário encontramos as palavras futuro e filho (Loewenstein, Weber, Hsee, & Welch, 2001). Centrado na perspetiva de futuro, o resultado dos testes genéticos pré-sintomáticos é antecipado, quer pela pessoa em risco, quer pelos que o rodeiam, antecipando, em muitos casos o que vão sentir no momento em que recebem o resultado. Esse resultado é antecipado, e não antecipatório, pois, na perspetiva dos participantes, nem sempre influencia a tomada de decisão sobre aspetos particulares da vida, tal como a escolha de um trabalho, ou os comportamentos em saúde, como, por exemplo, a realização do teste

pré-sintomático ou o recurso à procriação medicamente assistida (Loewenstein et al., 2001).

Como verificamos na figura 11 a classe 3 e 4 encontram-se relacionadas e após a sua análise verificamos que ambas promovem o olhar sobre a doença, quer da comunidade em geral, quer dos profissionais de saúde.

A classe 3 reteve 11 dos 85 segmentos de texto, correspondendo a 12,9% do *corpus* textual analisado e, classificamos esta classe de “*Olhar da comunidade sobre a doença*”. Ilustram esta classe com χ^2 mais elevado, as palavras: náusea, terapia, vômito, apoio médico, apoio social, doença crónica, discriminação, emagrecimento, transplante de fígado, vergonha, paramiloidose, doença dos pezinhos, estigma, apoio psicológico e amigo. Esta classe agrupa, principalmente o discurso dos participantes do género masculino, com idades compreendidas entre os 58 e 67 anos e os 68 e os 77 anos, com escolaridade correspondente ao 1º ciclo e não profissionais de saúde. No discurso destes participantes emergem os sintomas que se apresentam com maior visibilidade para as pessoas que vivem nesta comunidade, nomeadamente as náuseas, os vômitos e o emagrecimento. Emergem, ainda, nesta classe as designações mais populares da doença como doença dos pezinhos e paramiloidose, a par das palavras discriminação, vergonha e estigma.

A classe 4, à semelhança da classe 3, também reteve 11 dos 85 segmentos de texto, correspondendo a 12,9% do *corpus* textual analisado. Classificamos esta classe de “*Olhar dos profissionais de saúde sobre a doença*”. Ilustram esta classe palavras como doença endémica, reabilitação, Caxinas, incontinência, Póvoa de Varzim, cuidados de Enfermagem, arrastar, esperança, vergonha, estigma, Vila do Conde, Tafamidis e apoio emocional. Esta classe é representativa do discurso de profissionais de saúde, de pessoas com idade compreendida entre os 58 e os 67 anos, e participantes com formação superior.

Verificamos que a palavra estigma também se repete no discurso dos profissionais de saúde, sendo este resultado também encontrado no estudo realizado por Á. Mendes e colegas (2017), na mesma comunidade, onde as pessoas com PAF relatam episódios de estigma. No entanto, os profissionais salientam como manifestações visíveis da doença a incontinência e as alterações da marcha, ilustrada pela palavra arrastar. Nas suas respostas aos TALP ressalta a nomeação das cidades e do lugar onde originalmente Corino de Andrade identificou os primeiros doentes, estabelecendo a importância que esta comunidade tem na vivência da doença.

A classe 7, apresenta a mesma dimensão de retenção de segmentos de textos que as anteriores, 11 segmentos em 85, com uma percentagem de 12,9%. Categorizamos esta classe de “*A doença enquanto ameaça*”, uma vez que ilustram esta classe palavras como, atrofia muscular, pacemaker, perda de sensibilidade, impotência sexual, apoio familiar, transplante de fígado, capacidade motora, morte, apoio psicológico, dificuldade em andar, Corino de Andrade, doença incapacitante, qualidade de vida, formigueiro e doença genética. Verifica-se que esta classe é representada principalmente pelo discurso dos profissionais de saúde e que apresentam as consequências da doença, nomeadamente, a atrofia muscular, a perda de sensibilidade, a impotência sexual, a dificuldade em andar, a doença incapacitante, os formigueiros e a morte. Nota-se que o discurso produzido nos TALP pelos profissionais de saúde e que foi agrupado nesta classe revela o carácter negativo da doença e a desesperança dos profissionais de saúde que residem ou trabalham nesta comunidade.

A classe 5, a par com a classe 2 reteve 14 segmentos de texto, correspondendo a 16,5% do total do *corpus* textual. Pelo discurso apresentado pelos participantes, nomeamos esta classe de “*Quotidiano com a doença*”, e é ilustrada por expressões diversificadas como, medicação, familiar, tontura, alterações motoras, apoio financeiro, alterações visuais, investigação, dificuldade, qualidade de vida, ajuda, dependência, genética, tristeza e atrofia muscular. Esta classe é ilustrada principalmente pelo discurso produzido por participantes com habilitações académicas do 2º ciclo e com idade compreendida entre os 48 e os 57 anos e apresenta um discurso construído em torno das necessidades e dos cuidados que as pessoas com PAF apresentam no seu dia-a-dia.

A classe 1 e a classe 6 apresentam o mesmo número de segmentos de texto retidos, 12 de 85, correspondendo a 14,1% do total cada uma. O discurso retido na classe 1 é transversal a todos os participantes, e foi nomeada de “*Impacte emocional do diagnóstico para a pessoa*” e é ilustra pelas seguintes expressões, angústia, tristeza, fragilidade, acompanhamento, incapacidade, preocupação, apoio, depressão, perda de sensibilidade, cuidados de saúde, hereditariedade, adaptação, neuropatia, solidão e família. Esta classe mostra a preocupação partilhada por todos os participantes com o impacte da doença para as pessoas afetadas.

A classe 6 é constituída pelo discurso dos participantes que possuem entre os 28 e os 37 anos, solteiros e foi designada por “*Apoio da comunidade*”, uma vez que agrupa as seguintes palavras, compreensão, úlcera, carinho, tratamento, fraqueza, paralisia,

sofrimento, enfermeiro, apoio domiciliário, sensibilidade, família, medo e incurável. Esta classe mostra a necessidade de cuidados que devem ser organizados na comunidade em torno das necessidades apresentadas pelas pessoas com PAF, nomeadamente os cuidados de enfermagem domiciliários.

Completamos e confirmamos estes resultados, através da AFC que nos permite, perceber a relação espacial entre as diferentes classes representadas de forma gráfica e que apresentamos no anexo 17. Na figura 12 apresentamos o gráfico que mostra a distribuição espacial do discurso produzido pelos participantes e de acordo com a cor da classe a que pertencem.

Os dois primeiros fatores resumem 44,15% do discurso produzido pelos participantes⁹. O primeiro fator (23,02% do total do corpus) separa claramente as classes 3, 4 e 7 (abscissa positiva) da classe 2 (abscissa negativa) e das classes 6, 5 e 1 (abscissa com tendência central). Este facto demonstra claramente que a representação do risco e incerteza da doença genética se encontra claramente presente no discurso dos participantes, nomeadamente nos participantes que não são profissionais de saúde como também se pode verificar pelo gráfico apresentado no anexo 17.

O segundo fator (21,13%) assume a distinção entre os objetos e as suas relações. A classe 2 está claramente separada das classes 3, 4, e 7, embora se encontrem numa ordenada positiva, enquanto as classes 6,5 e 1 apareçam numa ordenada negativa.

A combinação destes dois fatores faz com que o gráfico mostre três áreas nesta projeção bidimensional do corpus textual:

- uma área de coordenadas positivas, no quadrante superior direito, que agrupa as classes 3, 4 e 7,
- uma área de abscissa negativa com ordenada francamente positiva, na quadrante superior esquerdo, onde encontramos, isolada, a classe 2,
- uma zona com abscissa de tendência central e ordenada negativa, na zona inferior central, onde estão localizadas as classes 6, 5 e 1.

⁹ De acordo com Pélissier (2016) para ser considerada eficaz, a AFC deve apresentar valores percentuais por fator superior a 20%, tal como acontece nos dois primeiros fatores da nossa análise.

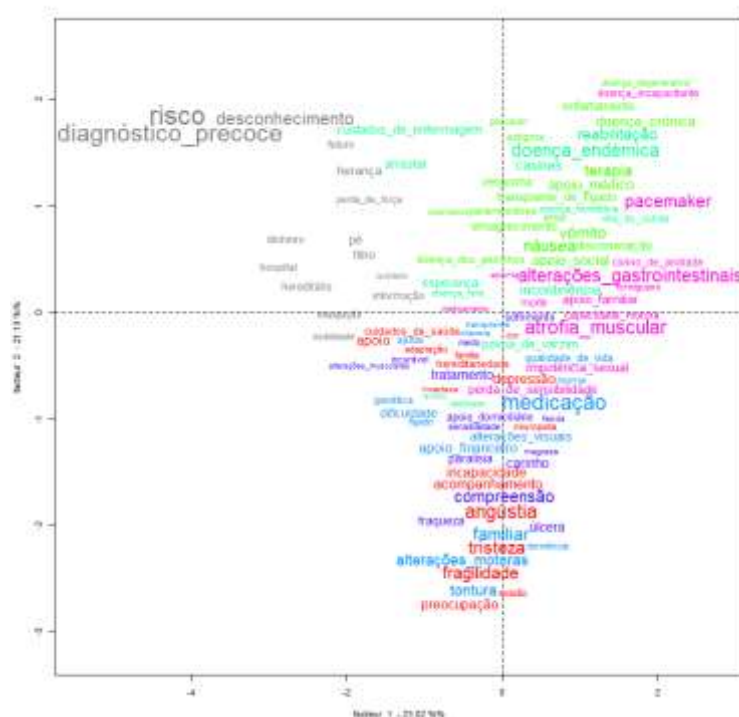


Figura 12 Gráfico da Análise fatorial de correspondência das representações sociais da PAF na comunidade

Esta apresentação gráfica é coerente com a divisão das classes na CHD e reafirma os temas que emergem da evocação livre de palavras realizada pelos participantes. Notamos que é central a preocupação com o impacto emocional da doença, e as necessidades da pessoa com PAF e o apoio na comunidade. As questões relacionadas com o risco e a incerteza da doença genética são representadas pelos participantes como um tema separado dos restantes, mas a doença e a perspectiva de viver com PAF na comunidade estão intimamente relacionadas na representação social da doença que os participantes possuem.

Na etapa seguinte de análise dos dados foi realizada a análise de similitudes, que permite evidenciar as relações de conectividade entre as palavras. Conseguimos assim, visualizar a estrutura das representações sociais da PAF e confirmarmos a centralidade dos elementos do discurso dos participantes.

Na apresentação gráfica as palavras maiores e em negrito demonstram sua importância para essa ligação, esclarecendo que quanto maiores as palavras, maior a sua frequência e contribuição para a formação da árvore de similitudes. Como já anteriormente referimos, esta análise baseia-se na teoria dos grafos, que é um modelo matemático que permite o estudo das relações entre objetos discretos e *“possibilita identificar as coocorrências entre as palavras e o seu resultado, traz indicações da conexidade entre as palavras,*

auxiliando na identificação da estrutura de um corpus textual, distinguindo também as partes comuns e as especificidades em função das variáveis ilustrativas (descritivas) identificadas na análise” (F. Mendes, Zangão, Gemito, & Serra, 2016, p. 345). Através desta análise obteve-se a árvore de similitudes que se apresenta na figura 13.

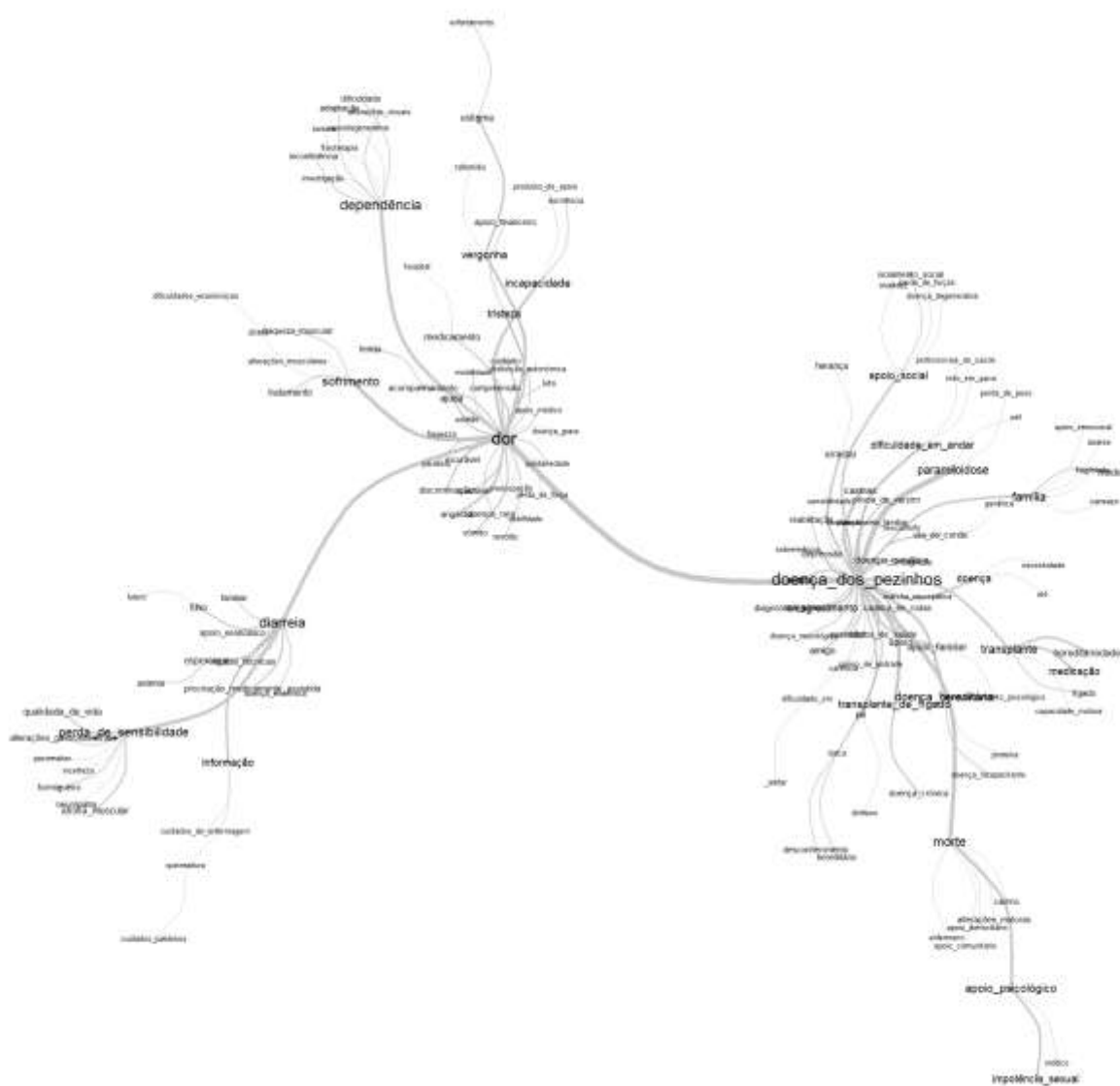


Figura 13 Árvore das similitudes das representações sociais da comunidade sobre a PAF

Podemos observar que os elementos de maior centralidade e frequência são “doença dos pezinhos” e dor que se encontram ligadas entre si por uma ramificação direta e forte. Com origem em doença dos pezinhos sai uma ramificação forte para a palavra paramiloidose e saem, igualmente, ramificações que se ligam às palavras família, dificuldade em andar, apoio social, transplante de fígado e doença hereditária. De notar que a palavra doença hereditária tem uma ramificação forte com a palavra morte, apoio psicológico e

impotência sexual. Porém, a palavra dor ramifica-se em sofrimento, dependência, vergonha, incapacidade, tristeza e diarreia. O ramo que atravessa a palavra vergonha passa pela palavra estigma, o que demonstra uma relação no discurso dos participantes entre a vergonha experimentada pela pessoa com PAF e a percepção de estigma existente na comunidade relativamente a esta doença e aos seus portadores como já anteriormente referimos. A palavra diarreia divide-se em diferentes ramos que agrupam uma comunidade de sinais e sintomas de PAF, nomeadamente, perda de sensibilidade, atrofia muscular, mas também as suas consequências, as queimaduras e a qualidade de vida.

Esta análise coloca em evidência a representação da PAF nesta comunidade como uma doença geradora de dor, dependência e sofrimento, onde o apoio social e a família se tornam fundamentais para a pessoa com PAF. Conjugando-se estes diferentes modos de análise é possível afirmar que a representação social da PAF na comunidade em estudo está objetivada na percepção de uma doença que conduz a elevados níveis de dependência, ao sofrimento e ao estigma que esta doença acarreta.

Os resultados obtidos pelas diferentes análises textuais remetem-nos para uma representação social que salienta os aspetos negativos de viver com uma doença neurodegenerativa hereditária na ótica das pessoas que residem e trabalham na comunidade em estudo. No entanto, para verificar estes resultados optamos por realizar uma análise prototípica. Assim, após esta análise geral ao *corpus* textual foi realizada uma análise prototípica, pelo que, como já descrevemos anteriormente, construímos uma matriz com as respostas obtidas nos TALP de acordo com a posição em que cada palavra surge nas respostas obtidas e a variável que nos interessava distinguir nesta análise, neste caso a variável ocupação. A opção de realizar a análise das respostas obtidas considerando a separação da variável ocupação em profissionais de saúde, sem distinção do grupo profissional a que pertencem foi pertinente neste estudo, uma vez que, as representações profissionais são partilhadas pelo grupo profissional, no entanto, as representações sociais são mais fluídas e são compartilhadas e contextualizadas nas dinâmicas interpessoais e nas interações profissionais dos diferentes atores (Jeoffrion et al., 2016; Jeoffrion, 2009). Os resultados obtidos analisando as respostas obtidas em todos os participantes podem ser observados na figura 14, as respostas obtidas em todos participantes não profissionais de

saúde na figura 15 e as respostas obtidas nos participantes que são profissionais de saúde na figura 16.

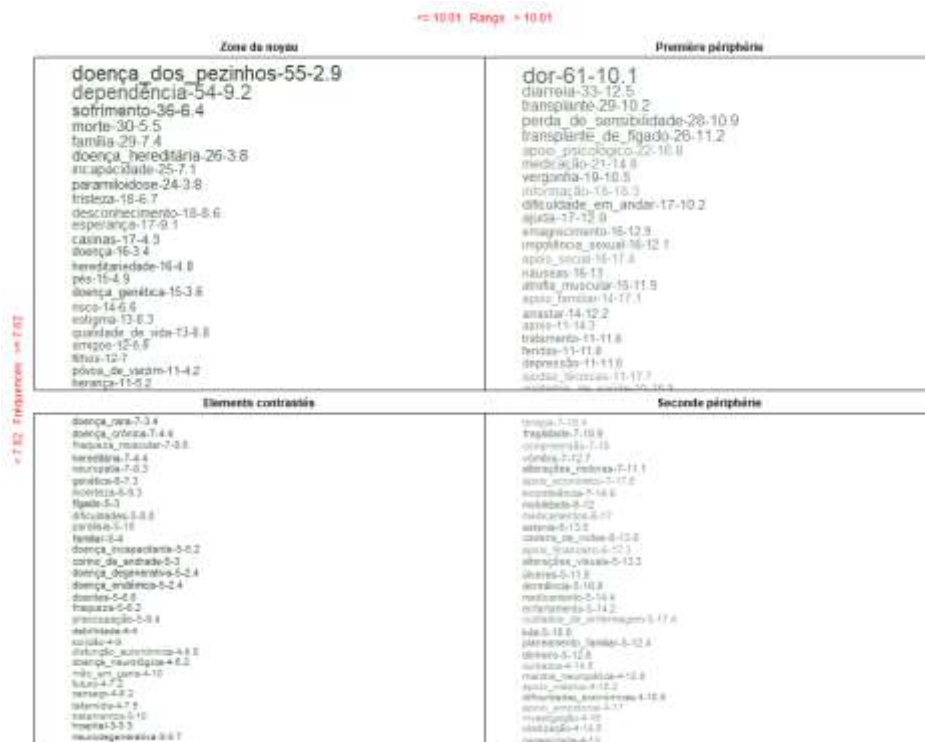


Figura 14 Análise prototípica das respostas de todos os participantes

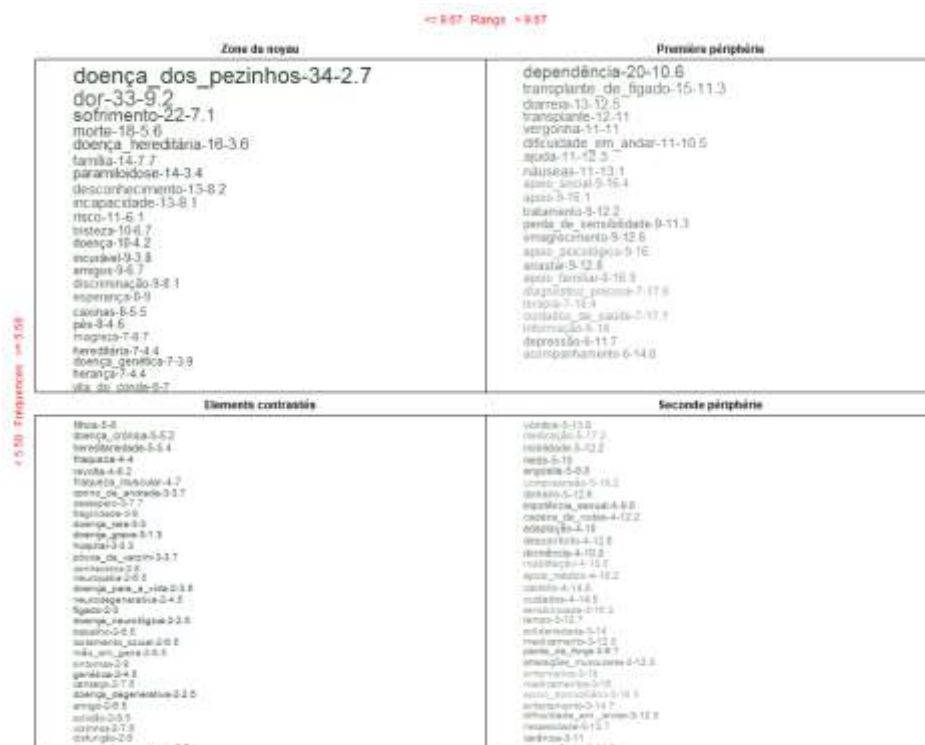


Figura 15 Análise prototípica referente às respostas dos participantes não profissionais de saúde



demonstrando um entendimento coletivo e partilhado sobre o carácter individual da doença decorrente da herança familiar. Também é salientado neste núcleo central, o impacto psicológico e social da PAF para a pessoa e para a sua família, sendo enfatizadas, à semelhança dos resultados obtidos pela análise das notícias dos jornais da APP, as questões relacionadas com o estigma, a vergonha e a discriminação.

Na primeira periferia, que está fortemente relacionada com o núcleo central, encontram-se as palavras dor, diarreia, transplante, perda de sensibilidade, transplante de fígado, apoio psicológico, medicação, vergonha, informação, dificuldade em andar, ajuda, emagrecimento, impotência sexual, apoio social, náuseas, atrofia muscular, apoio familiar e arrastar. Estes resultados são semelhantes aos obtidos na análise dos dados recolhidos junto dos participantes não profissionais de saúde, no entanto quando olhamos para os resultados obtidos junto dos profissionais de saúde, verificamos que a palavra dependência se encontra no núcleo central, e a primeira periferia é constituída por palavras que se relacionam principalmente com manifestações da doença, tais como, dor, diarreia, perda de sensibilidade, atrofia muscular, impotência sexual e feridas. E, esta periferia, nos profissionais de saúde, também é reforçada com palavras relacionadas com as necessidades/cuidados que estes profissionais, tal como a população em geral, identificam e consideram importantes para as pessoas com PAF, tais como, medicação, apoio psicológico, informação, transplante de fígado, ajudas técnicas e apoio social.

A segunda periferia é constituída por palavras como terapia, fragilidade, compreensão, vómitos, alterações motoras, apoio económico, incontinência, mobilidade, medicamentos, astenia, cadeira de rodas, apoio financeiro e alterações visuais. Nos participantes que não são profissionais de saúde, a segunda periferia é constituída, principalmente pelas palavras, terapia, fragilidade, compreensão, vómitos, alterações motoras, apoio económico, incontinência, mobilidade, medicamentos, astenia, cadeiras de rodas, apoio financeiro e alterações visuais. Considerando que, na segunda periferia a relação que existe com o núcleo central é menor, que esta é a periferia que apresenta maior variação, quando foi realizada a análise apenas às respostas dos participantes que não são profissionais de saúde, as palavras mais evocadas foram vómitos, medicação, mobilidade, medo, angústia, compreensão, dinheiro, impotência sexual, cadeira de rodas, adaptação e desconforto. Porém para os profissionais de saúde os termos evocados e que integram a segunda periferia são depressão, tempo, reabilitação, alterações motoras,

náuseas, arrastar, cuidados de enfermagem, fragilidade, planeamento familiar acompanhamento, apoio emocional, queimaduras, apoio financeiro e produtos de apoio.

Os elementos contrastantes que emergem da análise da totalidade do discurso dos participantes são doença rara, doença crónica, fraqueza muscular, hereditária, neuropatia, genética, incerteza, fígado, dificuldades, paralisia, familiar, doença incapacitante, Corino de Andrade, doença degenerativa e doença endémica. Porém, para os participantes que não são profissionais de saúde, os elementos mais contrastantes no seu discurso são filhos, doença crónica, hereditariedade, fraqueza, revolta, fraqueza muscular, Corino de Andrade, desespero, fragilidade, doença rara, doença grave, hospital e Póvoa de Varzim. Nos profissionais de saúde, as palavras mais contrastantes que emergem do seu discurso nos TALP são desconhecimento, angústia, doença endémica, neuropatia, Vila do Conde, revolta, Tafamidis, doentes, genética, herança, doença rara e incerteza.

Para entender a experiência de doença é necessário entender o seu duplo sentido, por um lado, a doença constitui-se como uma realidade descrita, explicada, tratada e, portanto, materializada pelos profissionais de saúde e por outro lado, constitui-se como uma experiência individual única, com repercussões psicológicas, sociais e culturais para a pessoa afetada, para a sua família e para a comunidade (Jeoffrion et al., 2016). No entanto concordamos com Jeoffrion e colegas (2016) que afirmam que a representação social de uma doença é estruturada em torno, não só destas duas dimensões, mas igualmente pelas trocas de informação, crenças e atitudes entre os diferentes membros de uma comunidade ou de um grupo. Neste sentido, tornou-se importante neste trabalho entendermos o modo como a comunidade olha para esta doença e para os seus portadores, bem como os profissionais que nesta comunidade prestam cuidados de saúde. Assim, verificamos algumas diferenças no modo como os profissionais de saúde e os leigos valorizam o impacto de viver com PAF. Essa diferença é ilustrada no discurso produzido pelos profissionais de saúde que, na CHD, valorizam essencialmente o carácter endémico da doença, referindo-se ao nome das duas comunidades e ao lugar de Vila do Conde associados à PAF, as Caxinas, mas valorizando igualmente os cuidados de saúde que se encontram disponíveis na comunidade, nomeadamente a reabilitação, os cuidados de enfermagem, bem como as consequências da doença, nomeadamente a incontinência. No entanto, emerge do seu discurso nesta categoria três palavras que devem ser salientadas esperança, estigma e vergonha. Nesta análise, o discurso dos não profissionais de saúde, salienta as manifestações da doença, tais como náusea, vômito, emagrecimento, mas

também faz referência às populares designações da doença, tais como paramiloidose e “doença dos pezinhos”. No entanto, cruzando estes resultados com os obtidos através da análise prototípica, verificamos que a representação social da PAF nos profissionais de saúde também se encontra ancorada a uma lembrança popular e a um conhecimento leigo, uma vez que o termo “doença dos pezinhos” emerge no núcleo central do seu discurso, associado às palavras estigma e vergonha. Esta partilha da representação social da PAF entre os diferentes participantes coloca em evidência que o conhecimento sobre a doença não acontece, na maioria dos casos durante a formação profissional, mas que os profissionais de saúde desta comunidade, por vezes apenas conhecem esta doença e contactam com pessoas com PAF quando iniciam funções nesta comunidade.

Como já referimos, as representações acerca do risco genético e da hereditariedade emergiram separadamente do restante discurso e surgiram, maioritariamente, pela voz dos participantes que não são profissionais de saúde. Na nossa revisão de literatura conseguimos demonstrar que o carácter hereditário da PAF altera a vivência desta doença, tornando-a familiar, atravessando e unindo em termos identitários as diferentes gerações.

A PAF foi descrita como entidade clínica em 1952, mas como afirmamos no capítulo anterior, até aí as comunidades de maior prevalência da doença desenvolveram mitos sobre a sua origem e caracterização, que implicavam a perceção de estigma social para essas famílias (Á. Mendes et al., 2017; Novais & Mendes, 2016). Desta forma existe uma relação entre o discurso acerca do risco genético e da hereditariedade dos participantes não profissionais de saúde e o discurso dos profissionais de saúde acerca do estigma e da vergonha de ser portador de PAF. Da análise das notícias dos jornais da APP e do discurso produzidos pelos participantes nos TALP podemos afirmar que, para enfrentar o estigma desta doença na comunidade, as pessoas em risco ou portadoras não falam, ou evitam falar acerca do tema, porém, os sintomas mais visíveis, como a marcha, a incontinência e as alterações do trânsito intestinal, que se vão tornando visíveis tornam esse silêncio inviável e insustentável. E são estas manifestações visíveis da doença que são evocadas no discurso dos participantes, quer os que são profissionais de saúde, quer nos leigos que vivem nesta comunidade.

Sabemos que, para a PAF existe um teste genético pré-sintomático que pode ser realizado, oferecendo a possibilidade de a pessoa saber antecipadamente ao aparecimento dos sintomas acerca da sua condição. Esta possibilidade como referimos no capítulo 2 afeta a pessoa nas suas diferentes dimensões da vida quotidiana. O modo como a comunidade

olha para este conhecimento acerca da doença, bem como para a percepção do risco afeta o modo como as pessoas em risco ou portadoras da mutação realizam as suas escolhas de vida relacionadas com a família, o trabalho e outras, e neste sentido os profissionais de saúde encontram-se na primeira linha para apoiar as pessoas no entendimento acerca deste tema (Á. Mendes et al., 2017).

Do discurso dos profissionais de saúde emerge, também a palavra esperança, essa esperança encontra-se objetivada no Tafamidis e nos ensaios clínicos dos novos fármacos que se encontram a decorrer. No entanto o impacte destes tratamentos e da esperança que trazem para a melhoria da qualidade de vida e longevidade dos portadores, e na representação social da PAF na comunidade ainda não é muito visível no discurso dos participantes.

6.3 VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE NA COMUNIDADE: A PERSPETIVA DAS TESTEMUNHAS PRIVILEGIADAS

Neste subcapítulo apresentamos e discutimos a perspetiva das testemunhas privilegiadas sobre como se vive com PAF na comunidade. Tal como explicitado anteriormente, os oito participantes considerados como testemunhas privilegiadas foram nomeados pelos informantes durante a sua entrevista, nomeadamente quando questionados sobre quem eram as suas referências na comunidade quando necessitam de algum tipo cuidado ou informação de saúde no âmbito da PAF. A importância destes participantes decorre da sua experiência profissional vivida, e por este discurso se começar a aproximar do discurso dos informantes, embora ainda apresentem, pelo seu papel social um distanciamento que lhes permite transmitir uma visão geral sobre como se vive com a doença de Andrade na comunidade de Vila do Conde e da Póvoa de Varzim.

As testemunhas privilegiadas são: 1 médico, 1 assistente técnica, 2 assistentes sociais e 4 enfermeiros. Três participantes são do género masculino e 5 do género feminino. Em média, as testemunhas privilegiadas têm 47,4 anos com um desvio padrão de 17,7 anos, e oscilando entre os 34 e os 64 anos. Percebemos durante a entrevista que as testemunhas trabalharam ou ainda trabalham no antigo CEAP, com exceção de uma das testemunhas privilegiadas que foi assistente social nos cuidados de saúde primários e que se reformou

cerca de um ano antes da entrevista e que, em exercício de funções, tinha como responsabilidade o apoio social a pessoas com PAF, o empréstimo de produtos de apoio e a distribuição de material de incontinência. Um dos enfermeiros também já se encontra reformado, mas ainda apresenta um papel ativo da APP.

Como já referimos no capítulo anterior, a recolha de dados foi realizada através de entrevistas semiestruturadas, em que o discurso dos participantes foi gravado e transcrito na íntegra, produzindo um volume de dados que consideramos extremamente diversificado, rico e profundo acerca do tema. A análise dos dados recolhidos foi realizada através dos procedimentos de análise de dados qualitativos de Milles, Huberman e Saldaña (2014) fundamentados num processo indutivo, tal como explicado nos procedimentos de análise de dados qualitativos no capítulo anterior.

Salientamos que, a análise qualitativa caracteriza-se pela procura dos significados produzidos no discurso dos participantes, interligada ao contexto em que eles se inserem e delimitada pelo enquadramento teórico e conceptual orientador do estudo. Desta forma, a discussão dos dados analisados permite-nos elucidar uma sistematização da realidade apreendida baseada na profundidade dos dados acerca da experiência particular e na primeira pessoa das vivências das testemunhas privilegiadas. Relembramos que um estudo etnográfico não tem a pretensão de atingir o limiar da representatividade, mas a descrição dos fenómenos culturais e das relações sociais, nomeadamente neste estudo, a experiência de viver com a doença de Andrade na comunidade. Este momento de sistematização e redução dos dados foi realizado através de um movimento constante, em diferentes direções, nomeadamente das questões de investigação para a realidade, da realidade para a abordagem conceptual, da revisão teórica para os dados, repetindo-se os caminhos e entrecruzando-os até que a análise permitiu a visualização de um quadro significativo da realidade.

A estrutura do guião orientou a entrevista semiestruturada em torno de três eixos temáticos, a doença, o impacto da doença para a pessoa e as redes sociais e comunitárias de apoio. Porém, os procedimentos de análise dos dados utilizados (Miles et al., 2014; Saldaña, 2016), permitiram-nos a reorganização do discurso das testemunhas privilegiadas e a redução dos dados produzidos em torno outros três eixos temáticos que se encontram diretamente relacionados com o enquadramento teórico e conceptual orientador do estudo, a saber, a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária, a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária e a

oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária, tal como pode ser observado quadro síntese apresentado no anexo 11.

A *incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária* encontra-se estruturada em torno de quatro categorias, nomeadamente, a *realização do teste genético pré-sintomático*, as *condições pessoais para a transição*, as *condições da comunidade para a transição* e as *condições da sociedade para a transição*. Da análise dos dados recolhidos, verificamos na tabela 4 as categorias e os códigos que as constituem e que para as testemunhas privilegiadas consideram ser influenciadoras da incerteza para as pessoas com PAF ou em risco.

Tabela 4 Resumo das categorias referentes ao tema: *a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*

Tema	A incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Categoria	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
<i>Realização do teste pré-sintomático</i>	Processo de procura pelo teste pré-sintomático	Procura pelo teste pré-sintomático
	Herança familiar	Herança familiar
	Vontade de saber	Vontade de saber
	Preparação para saber	Preparação para saber
	Sentir antes de saber	Procuram quando têm sintomas
<i>Condições pessoais para a transição</i>	Esconder a situação	Vivem escondendo a situação
	Estrutura familiar matriarcal	Estrutura familiar matriarcal
	Apoio da família	Suporte familiar
	Estigma	Perceção do estigma
<i>Condições da comunidade para a transição</i>	Discriminação	
	Cuidados de saúde primários	Cuidados de saúde primários
	Centro de Estudos da Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim	Centro de Estudos da Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim
	Associação Portuguesa de Paramiloidose	Associação Portuguesa de Paramiloidose
	Câmara Municipal de Vila do Conde	Câmara Municipal de Vila do Conde
<i>Condições da sociedade para a transição</i>	Apoios do Estado	Apoios do Estado
	Centros de referência	Centros de referência

A incerteza associada à doença, de acordo com a teoria de Mishel, é um estado mental que representa a inadequação do esquema cognitivo, mas também é uma experiência inerentemente neutra (Mishel, 1988, 2014). Relacionada com as estratégias de adaptação e *coping* a uma nova condição de saúde, a autora, na sua reconceptualização da teoria, explica que a necessidade de viver com a doença crónica, pode apresentar-se como um processo de crescimento pessoal e de equilíbrio dos sistemas ao longo de toda a experiência com a doença ou com as recidivas que dela advenham (Mishel, 2014). No caso da doença genética hereditária a *realização do teste pré-sintomático* apresenta-se como um momento em que a pessoa em risco lidará seguramente com a incerteza, constituindo-se como uma categoria que se destaca na nossa análise dos dados. O teste

pré-sintomático pode ser realizado pela pessoa com idade igual ou superior a 18 anos, em risco de ser portador em virtude da história familiar, ou para alguém, que sem história familiar prévia conhecida, apresente um quadro sintomático suspeito de PAF (Direção Geral da Saúde, 2017).

A procura pelo teste pré-sintomático é um dos códigos que compõem esta categoria. Por um lado, as testemunhas privilegiadas explicam o procedimento de encaminhamento para o Instituto de Biologia Molecular e Celular, bem como o protocolo de consultas que antecede o conhecimento do resultado:

Os possíveis portadores que se dirigem a nós, nós encaminhamos para o centro de genética no Porto e é lá que feita a análise. São três consultas que é o protocolo. [...]. TP1, assistente social.

Nós encaminhamos para o IBMC, é um protocolo de três consultas que passa pelo psicólogo e colheita de sangue e passadas três semanas nova consulta com o psicólogo. E a terceira é a data do conhecimento, é encaminhado por nós por um pedido através de email. Neste momento, agora são os médicos de família que passam os PI para o pagamento das consultas. TP6, assistente técnica.

No entanto, de acordo com a norma 013/2017 (Direção Geral da Saúde, 2017), que se encontra em consonância com o Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de agosto (Governo da República Portuguesa, 2014), “*compete ao centro de referência de paramiloidose familiar avaliar clinicamente a situação das pessoas em risco de serem portadores de mutação causal da doença por relação familiar com pessoas com PAF ou portadores e também a prescrição de teste molecular como teste de diagnóstico*”. Deste modo, a responsabilidade do encaminhamento para a realização do teste pré-sintomático deixa de estar centrada no médico de família e nos cuidados de saúde primários, para se concentrar no centro de referência para a PAF. Notamos, porém, que o pedido de encaminhamento para o teste através do médico de família é, por vezes, complicado pela dificuldade que este profissional de saúde tem na identificação do pedido de teste no sistema informático, tal como referido no excerto apresentado em seguida:

E a informação... fazer chegar a informação aos médicos do centro de saúde era muito importante, nós fazemos o encaminhamento para a análise mas o PI tem de ser os médicos do centro de saúde a passar para o protocolo

genético e como não está na base de dados, eles dificultam a vida às pessoas que é uma coisa impressionante e que não podem passar e não podem passar e são eles que têm de passar eles são os médicos assistentes e para aquela família é importante saber se aquela pessoa é portadora da doença e as dificuldades fazem com que as pessoas... TP1, assistente social.

Uma das testemunhas privilegiadas remeteu-nos para o início da investigação e assistência às famílias com PAF na comunidade, lembrando que, nesse tempo, a procura das famílias e dos portadores era realizada ativamente pelos profissionais de saúde, existindo nos cuidados de saúde primários da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde, uma consulta de paramiloidose. Referiu também a existência, nesse tempo, de um ficheiro com referência às famílias e aos portadores que permitia ter conhecimento de dados epidemiológicos, mas que também facilitava a identificação das pessoas acometidas por esta doença genética e hereditária.

O diagnóstico... Há muitos anos... Há muitos anos, o que é que se fazia? No centro de saúde, [...] e nós fizemos um ficheiro dos portadores, dos doentes, dos descendentes dos portadores, dos, portanto, dos que já tinham sintomas eram os doentes, os portadores que eram assintomáticos, os não portadores, e dos falecidos. Tínhamos isso tudo no ficheiro, percebes? E há medida que eles nos iam aparecendo nós íamos atualizando. Havia uma consulta no centro de saúde das Caxinas que funcionava também lá em cima, e funcionou no hospital, mas no âmbito do centro de saúde [...]. Nós fazíamos, portanto, todos os registos [...]. Sim, fizeram as análises no centro de saúde. Exatamente foi quando houve esse estudo [...] que se fez um levantamento de todas as famílias que nós conhecíamos ou que nós fomos conhecendo de paramiloidose e que eles tiravam o sangue quer no centro de saúde, que era mais aqui no centro de saúde. TP2, assistente social.

Contudo, e perante o quadro legal atual, nomeadamente o Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de agosto (Governo da República Portuguesa, 2014) que se refere à proteção e confidencialidade da informação genética, às bases de dados genéticos humanos com fins de prestação de cuidados de saúde e investigação em saúde, às condições de oferta e realização de testes genéticos e aos termos em que é assegurada a consulta de genética médica exigiria uma revisão profunda dos procedimentos, uma vez que no ponto 3 do seu artigo 4º sobre os princípios refere claramente que “a informação genética e as bases de

dados genéticos não devem ser criadas ou utilizadas de forma discriminatória ou que possa conduzir à estigmatização de um indivíduo, de uma família, de um grupo ou de comunidades” e reforça, no seu ponto 4 que, “os direitos e interesses do titular da informação genética prevalecem sobre outros fins, nomeadamente, de investigação ou comerciais, da entidade responsável pela criação, tratamento e acesso à informação genética ou das bases de dados genéticos”.

Como já referimos no capítulo de apresentação da metodologia, a nossa primeira nota do diário de campo é a apresentação do relato de uma conversa informal com um coordenador de uma USF que nos referiu que, quando é realizada uma consulta a uma pessoa com PAF, o motivo da consulta é classificado, pelo ICPC, no SIARS como *outras síndromes neurológicas* tornando difícil conhecer, através da lista de utentes quantos têm PAF ou até identificar e nomear quem são os utentes e as famílias com PAF.

O código *herança familiar* relaciona-se com o facto de, no discurso das testemunhas privilegiadas, quer no passado, quer atualmente ocorrerem relatos de situações em que as pessoas em risco desconhecem a sua condição de risco genético ou conhecendo esse risco e perante as memórias que guardam da vivência prévia apresentarem receio de se confrontar com a possibilidade de um resultado positivo no teste.

[...] há pessoas que me dizem, eu não sei se tenho, e tenho medo de fazer o teste. Porque têm a imagem do pai que morreu, ou do tio ou do irmão. TP4, médico.

E isso acontece porque nós sabemos que 50%, portanto à priori, 50% dos filhos que terá a doença e, portanto, e isso também mexia com eles e quando muitos deles só após... TP7, enfermeiro.

Existe uma angústia para quem não recorreu a esta técnica [procriação medicamente assistida], o momento em que os filhos vão saber o resultado. Porque esta doença está nos genes e faz parte da sua identidade. Podemos utilizar outra terminologia, como defeito genético, mas tudo no fim, defeito genético, mas o que é? É a paramiloidose. TP8, enfermeiro.

Contudo, a *vontade de saber* também se constituiu como um outro código que emergiu da análise dos dados, uma vez que, as testemunhas privilegiadas apresentam a principal motivação manifestada pelas pessoas em risco de PAF para a realização do teste, nomeadamente, a vontade de constituir família.

O que nos acontece muito também, é doentes que vêm cá para saber, porque fizeram o teste quando eram muito jovens, pessoas agora com trinta e muitos, quarenta anos que querem pedir uma segunda via da análise, porque fizeram nunca quiseram saber e agora ou porque têm filhos ou pensam ter [...]. TP1, assistente social.

A adesão é realmente voluntária, havia algumas pessoas que sem haver já sinais evidentes de doença, pelo menos, não tendo nenhum sinal e sendo familiares de portadores de PAF queriam saber se tinham porque aí mudava tudo relativamente ao seio familiar e se calhar até pela esposa que muitas vezes havia, eu nunca apanhei nenhuma esposa que não soubesse. Das famílias que lá estavam e que nos procuravam e se calhar também elas tentavam elucidá-los e tentar com que o teste fosse realizado. Que era para ficarem mais descansados, não é? Quando dava negativo... notava-se que realmente era a felicidade. TP7, enfermeiro.

Aliado a esta vontade de saber, as testemunhas privilegiadas discutem acerca da *preparação para saber* das pessoas em risco, nomeadamente, quando o resultado obtido é positivo para a mutação e sobre o seu papel, enquanto profissionais de saúde na preparação para a receção deste resultado.

Pois são empurrados pela família para vir porque eles têm medo de reconhecer a realidade, de tomar conhecimento da realidade. É uma coisa dramática e temos de os preparar e tal. TP2, assistente social.

Se por ventura não é portador do gene mutante é uma alegria, saiu o totoloto ou o euromilhões e é uma alegria enorme. Se por ventura lhe saiu aquela bola preta é um terramoto psicológico, é um autêntico terramoto psicológico. A pessoa naquele momento fica muito abanada, depois interioriza e depois sofre e depois há muitos que se libertam. Felizmente há muitos que depois dizem, muito bem e seguem em frente... TP8, enfermeiro.

Outro código que se salienta na análise dos dados é que as pessoas em risco procuram realizar o teste quando suspeitam que sentem os primeiros sintomas, e foi denominado de *procuram quando têm sintomas*. Pelo facto de algumas pessoas em risco procurarem realizar o teste numa fase em que já sentem alguns sintomas, são conduzidos, tal como refere a norma 013/2017 a um percurso de encaminhamento diferente, não para a

realização do teste genético pré-sintomático, mas para o centro de referência e esta percepção de um percurso na assistência à doença é visível no discurso das testemunhas privilegiadas (Direção Geral da Saúde, 2017).

Quando já há sintomas nós encaminhamos diretamente para a Unidade de Paramiloidose do Porto, para a consulta de neurologia e eles fazem a análise e... os médicos por norma conseguem logo perceber se já há ali um indício da doença e começam logo a encaminhar para as diversas especialidades [...]. TP1, assistente social.

Sim muitas vezes procuram quando têm sintomas. Muitas vezes são os outros que lhe dizem para ir procurar e saber isso. Porque depois começa a parte assim familiar e são empurrados e temos de ter sensibilidade. TP2, assistente social.

Sim... Mas o rastreio marca-os... sinto que até aquele momento, e havendo já, digamos assim... como é que hei de dizer... alterações, as pessoas a partir daí já desconfiam e já não há surpresa, mas quando não há... há sempre aquela possibilidade, de ser ou não ser e eles preferem nem saber... quando aparecer depois fazem essa opção. Sim e há aqueles que vão quando já têm sintomas e a família os empurra. TP7, enfermeiro.

Nota-se nestes excertos que, da experiência das testemunhas privilegiadas, as pessoas que procuram o apoio e encaminhamento numa fase em que já apresentam sintomas e suspeitam ser portadoras de PAF são, em alguns casos, influenciados por membros da família.

Esta categoria, *realização do teste pré-sintomático*, é concordante com os achados referentes à revisão de literatura realizada, uma vez que, na perspetiva das testemunhas privilegiadas, pode ser considerada vantajosa e justificável a sua execução, do ponto de vista médico e também da comunidade em geral. Estes participantes consideram que os resultados influenciam o sentido do planeamento do futuro, podem ajudar na escolha de uma profissão, orientam na procura pelo aconselhamento no âmbito do planeamento familiar, e na melhoria da qualidade de vida, no entanto estes motivos podem não ser reconhecidos como tal pela pessoa em risco de PAF (Leite, Dinis, Sequeiros, & Paúl, 2017a; Leite et al., 2017b). Verificamos, nos estudos anteriormente discutidos, que a redução da ansiedade e da incerteza associada ao risco, o planeamento e a tomada de

decisão, necessitam de ser apoiados. Contudo, os profissionais de saúde que se encontram na comunidade referem dúvidas acerca da sua capacidade para assumirem este papel (Graceffa et al., 2009; Lêdo et al., 2013; Pinto, 2002). Tal como encontrado num outro estudo, para as testemunhas privilegiadas, os aspetos emocionais e a perceção do risco pessoal, ou seja, do risco subjetivo, parecem influenciar ainda mais a decisão de realizar o teste genético, em vez do conhecimento preciso e objetivo relacionado com um risco genético (Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005).

Para Meleis (2015a), as *condições pessoais para a transição* relacionam-se com o significado e valor atribuído pela pessoa às mudanças e ao contexto onde estas ocorrem, mas também às atitudes, às crenças culturais, à preparação e ao conhecimento, bem como ao estatuto socioeconómico. Da análise dos dados recolhidos, percebemos que no âmbito das condições pessoais para a transição, as testemunhas privilegiadas identificam quatro códigos que a justificam, nomeadamente, *vivem escondendo a situação, estrutura familiar matriarcal, suporte familiar e perceção do estigma*.

O código, *vivem escondendo a situação*, relaciona-se com o significado e o valor atribuído pelas pessoas com PAF à sua doença na perspetiva das testemunhas privilegiadas. Denota-se pelo discurso produzido que, atualmente, ainda existem pessoas que escondem a sua condição de saúde. Sabemos que esta doença sempre foi acompanhada de sentimentos de vergonha e isolamento social, pois, enquanto, os sinais de evolução da doença não são visíveis, é possível para a pessoa não revelar a sua condição de portador, no entanto, as alterações visíveis na deambulação, as alterações do trânsito intestinal e os episódios de incontinência revelam aos outros a sua condição de saúde (Novais & Mendes, 2016).

Agora eu acho que... e tu sabes muito bem que isto é um estigma muito grande a nível social eles escondem o mais que possível. Eu lembro-me de uma rapariga que dizia que era negativa e que a mãe faleceu e há dias dei com ela a andar... tu sabes a andar à pato, não é? [...]. Mas não são pessoas que contem. TP2, assistente social.

Ainda querem esconder... essa questão de esconder. Mas temos de saber porque o estar na incógnita não leva a lado nenhum. Não podemos fazer nada e assim se a gente souber... Também se estiver bem... TP4, médico.

Porque realmente aquelas pessoas que realmente rejeitavam a doença não se cuidavam e recusavam que alguém cuidasse deles. Eles recusavam ajuda e recusavam porque não tinham a doença. Eles negavam e, portanto, ainda estavam na fase de negação e se calhar nunca ultrapassaram essa fase. Tivemos situações assim. TP7, enfermeiro.

As crenças culturais apresentam um forte impacto na vivência pessoal da transição, sendo que, no caso da PAF para as testemunhas privilegiadas, as crenças culturais centram-se numa organização da *estrutura familiar matriarcal* característica dos meios piscatórios. O contexto social estudado apresenta um grande número de famílias ligadas ao sector das pescas, e em consequência deste facto, as famílias organizam-se em torno de um pilar, a mãe, que assume o lugar do pai e o lugar de apoio em terra do pescador, sendo que, o pai, de certa forma, se demite do seu papel, em virtude do tempo que passa afastado em campanha no mar (Martins, 1999). Assim, dependendo do género do progenitor acometido de PAF, a família pode sofrer diferentes consequências como se verifica pelo discurso das testemunhas privilegiadas.

[...] e porque a mãe morreu e morrendo a mãe morre o pilar. Porque o pai morreu... TP2, assistente social.

A mãe é que é o pilar da casa. Aqui nas nossas Caxinas o homem, o pescador e falo na classe piscatória, o pescador, e como lhe disse a classe piscatória hoje, os paramiloidóticos já são menos e muito raro já, mas o que lhe posso dizer é que o homem vai para o mar. A mulher é a dona da casa, é a educadora dos filhos, é quem guarda o dinheiro, é quem, quando o marido chega a terra no fim-de-semana e tem que lhe pedir dinheiro a ela para ir ao café. Ela é que lhe dá dinheiro a ele, ela é que administra tudo. Ele é que trabalha e arrisca a vida. TP8, enfermeiro.

Tal como em outros processos de saúde/doença, na doença de Andrade, a família e a sua estrutura são um dos pilares importantes na facilitação da transição nomeadamente, proporcionando à pessoa condições que promovam que essa transição se concretize de forma saudável (Meleis, 2015a). Para além das crenças culturais associadas à família no contexto estudado, a PAF, sendo uma doença hereditária, proporciona, às pessoas em risco, aos portadores assintomáticos e sintomáticos, uma experiência e preparação diferente para viverem com esta doença. Neste sentido, o *suporte familiar* surge como um

código relevante na facilitação do processo de transição na perspectiva das testemunhas privilegiadas.

Há, há por alguns... A maior parte tem alguma retaguarda de irmãos, mas quando isso não existe depois é complicado porque o doente fica completamente sozinho... A sentir-se rejeitado e por outro lado, sem condições financeiras para manter uma casa, é muito complicado. O processo de divórcio nestes doentes, enquanto cônjuges que não têm a doença continuam a vida deles a ter os seus rendimentos estas pessoas não é bem assim, não é? TP1, assistente social.

[...] e depois havia aquelas situações em que os pais morriam e deixavam só um filho, e esse filho ficava entregue a si próprio, sem ter... se não houvesse alguém da família que o apoiasse ele era um... coitado, se alguém não lhe pusesse a mão ou algum amigo [...]. TP2, assistente social.

O apoio familiar... Por muito que digam que a família... é assim, nós temos os casos bons e temos os casos menos bons. Nos casos menos bons eu acho que é mesmo o apoio familiar. Ou porque se separaram ou porque não têm apoio dos filhos, ou porque não têm nenhum familiar que queira estar com eles [...]. TP6, assistente técnica.

Um outro código emergente e que se relaciona com as condições pessoais para a transição é a *perceção do estigma*, que se encontra na fronteira entre esta categoria e a categoria condições da comunidade para a transição. O estigma distingue-se da discriminação, uma vez que, embora a sua definição na Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem (CIPE), entenda estes dois conceitos como uma crença comprometida, assume que a discriminação é a “*parcialidade ou preconceito para com um grupo com atributos comuns*” (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2016, p. 53) e o estigma como a “*prática de associação de desonra ou vergonha com outros pela presença de um fator distintivo; frequentemente associada com a doença mental, incapacidade física, religião ou história de comportamento criminoso*” (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2016, p. 57). A discriminação genética é definida como a discriminação contra um indivíduo ou contra os membros da família desse indivíduo, devido às diferenças reais ou percebidas no genoma desse indivíduo (Billings et al., 1992).

Para Goffman (1988, p. 5) “a sociedade estabelece os meios de categorizar as pessoas e o total de atributos considerados como comuns e naturais para os membros de cada uma dessas categorias”. Este autor considera que a pessoa estigmatizada possui duas identidades: a real e a virtual. A identidade real é o conjunto de categorias e atributos que uma pessoa tem efetivamente; e a identidade virtual é o conjunto de categorias e atributos que as pessoas apresenta a um estranho, consideradas enquanto exigências e imputações de caráter, feitas pelos normais, quanto ao que o estranho deveria ser. Deste modo, uma dada característica pode ser um estigma, especialmente quando há uma discrepância específica entre a identidade social virtual e a identidade social real. Desta forma, na relação entre as identidades real e virtual, o processo de estigmatização não ocorre devido à existência de um atributo em si, mas, pela relação incongruente entre os atributos e os estereótipos dominantes na sociedade (Goffman, 1988). Assim, o estigma constitui-se como uma construção social, onde os atributos particulares que desqualificam as pessoas variam de acordo com os períodos históricos e a cultura, não lhes propiciando uma aceitação social plena (Goffman, 1988).

Neste sentido, o estigma relacionado com as pessoas com PAF era, no passado, percebido pela discriminação relativamente à oportunidade de constituição de família nesta comunidade, bem como, ao nível da sua identidade social, para além da discriminação no acesso ao emprego. Porém, para as testemunhas privilegiadas, este estigma continua ainda, nos dias de hoje, a ser percebido neste âmbito, como ilustram os seguintes excertos:

As pessoas dizem que as atitudes mudaram, mas no fundo não sei... Quem tem uma filha para casar, se sabe que ela vai casar com um doente com paramiloidose não encara isso muito bem. Embora as pessoas digam, ah hoje em dia a paramiloidose é uma doença como outra qualquer. Se tivesse um cancro... Mas eu acho que são as pessoas a tentarem convencer-se disso, mas ainda há muito, muito estigma. Não tanto como havia certamente... TP1, assistente social

Eu acho que ainda continua o estigma. A comunidade ainda continua a ver. Tem a doença dos pezinhos e, portanto [...]. Acho que há porque há coisas que demoram o seu tempo a mudar. As pessoas sabem que quando um filho vai casar com alguém com a doença dos pezinhos TP3, enfermeira.

[...] quando alguém, porque aqui também se fazia o apoio domiciliário e quando iam às casas particulares e uma coisa que diziam assim mesmo, os pais diziam, por favor não tragam a carrinha para aqui que não quero que os vizinhos fiquem a saber. Ouvíamos isto muitas vezes, não tragam porque as minhas filhas não casam... TP4, médico.

Deste modo, e de acordo com a análise dos dados recolhidos nas entrevistas realizadas às testemunhas privilegiadas, consideramos que a *perceção do estigma* assume uma importância relevante no que diz respeito às condições pessoais para a transição na comunidade de origem da doença de Andrade. As pessoas olham para a doença e para a incapacidade negativamente, existindo uma grande ênfase sobre o controlo sobre a doença, a autonomia e a capacidade para o autocuidado da pessoa (Royer, 1998). Considerando o curso natural da PAF verificamos que, esta doença hereditária coloca em causa o papel profissional ativo esperado de um jovem adulto, nomeadamente, ao nível das funções produtivas e laborais, o que para os portadores da mutação, induz uma dimensão da perceção do estigma.

[...] porque se eventualmente diziam que tinham paramiloidose já não eram contratados porque os patrões já previam que iriam faltar muito, isso ainda existe, infelizmente. Esse estigma ainda existe. TP1, assistente social.

E estes doentes são discriminados em termos de emprego, mesmo a nível de empréstimos bancários eles não conseguiam perceberes. Porque tinham um limite de vida que lhe era imposto pelas seguradoras. Eles tinham umas das coisas que eles tinham de bom era os benefícios fiscais e poderiam ter carros para se deslocar ou alguém, compravam em nome deles e o marido ou a mulher, portanto... nesse aspeto também era bom, quando me apareciam desses casos. TP2, assistente social.

A disponibilidade de tratamentos, nomeadamente de realização de transplante de fígado e o Tafamidis, que embora não curem a doença, nem previnam a transmissão hereditária aos descendentes permitiu alguma diferença no modo como a comunidade olha para as pessoas com PAF e para as suas famílias, e deste modo, as testemunhas privilegiadas sentem uma certa diminuição do estigma, como exemplificado nos excertos seguintes:

[...] mas com esta esperança, o Tafamidis, pode ser que as coisas mudem. O facto e poder resolver as coisas atempadamente. E depois o diagnóstico pré-

natal e consegue-se escolher os óvulos e tudo isso, mais dia, menos dia o número de casos vai diminuir, pelo menos aqui na Póvoa e Vila do Conde. Apesar de tudo já lidam com essa doença há muito tempo e pode ser que sejam os primeiros a lidar com isso.... TP3, enfermeira.

Eu acho que neste momento a paramiloidose que há alguns anos atrás, antes do transplante e do Tafamidis era uma... era considerado um... uma família a fugir, vamos fugir, não filha não podes namorar com esse rapaz que ele pertence e por isso eles escondiam-se e o tal tabu. Hoje não, hoje as pessoas já sabem que a paramiloidose não é uma doença que é uma certidão de óbito porque têm dois tratamentos e se Deus quiser há de ter vários tratamentos e Deus queira que um dia tenha uma cura. TP8, enfermeiro.

As condições pessoais para a transição das pessoas com PAF na comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde, como verificamos, centram-se em quatro aspetos fundamentais que se relacionam com a categoria anterior. Para as testemunhas privilegiadas, a condição de ser portador de uma doença hereditária, nomeadamente da PAF, na comunidade estudada, não afeta apenas a pessoa, mas a sua família, uma vez que a estrutura familiar centrada na mãe como pilar conduz a diferentes consequências no suporte familiar dependendo do progenitor portador como discutimos e exemplificamos anteriormente. Esta característica cultural da comunidade piscatória afeta a dinâmica familiar no caso de a mãe ser a portadora de PAF, tendo sido, no entanto, mais sentida no passado do que na atualidade.

A perceção do estigma existente nesta comunidade cria uma separação entre as pessoas normais e os descendentes em risco ou os portadores de PAF afetando a sua identidade social e o seu papel profissional e familiar. Este facto conduz a que muitos dos portadores de PAF escondam a doença o máximo de tempo possível até à manifestação visível de sintomas. Para Goffman (1988) a relação entre as pessoas consideradas normais e as pessoas estigmatizáveis é um processo dinâmico, onde se distinguem dois conceitos, os indivíduos desacreditáveis e os indivíduos desacreditados. Para este autor, o processo de estigmatização pode variar de acordo com a evidência e a exposição das características da pessoa na sua relação com os outros. Assim, o indivíduo desacreditável possui características distintas das dos considerados normais, mas nem sempre conhecidas e percebidas por eles, enquanto que o desacreditado possui características distintas em relação aos normais, sendo conhecidas e percebidas por estes (Goffman, 1988). As

peessoas com PAF integram-se no conceito de “*malnascidos*” (F. Mendes, 2004), sendo portadores de uma herança genética que não conseguem silenciar e que tentam esconder enquanto podem, pois sabem que, assim que esta se torna visível, eles ficam *marcados* com o estigma, passando pelos dois papéis, de indivíduos desacreditáveis a indivíduos desacreditados.

As condições da comunidade para a transição relacionam-se os seguintes códigos, *cuidados de saúde primários, Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP) da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim, Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP) e a Câmara Municipal de Vila do Conde.* Nesta categoria apresentamos o modo como a comunidade se encontra organizada para dar resposta às necessidades e solicitações das pessoas com PAF, nomeadamente ao nível dos cuidados de saúde e cuidados sociais.

Os *cuidados de saúde primários* são, na perspetiva das testemunhas privilegiadas, um dos recursos que, ao longo da história da PAF nesta comunidade, se têm encontrado disponíveis nos cuidados às pessoas e às famílias acometidas por esta doença, mas que tem perdido capacidade de resposta.

Aqui nas Caxinas existia, no centro de saúde, a consulta de paramiloidose, para além de nós [CEAP]. Era onde os doentes também iam saber do resultado do teste. Eu não posso dizer que em todas as unidades se crie uma consulta de paramiloidose, mas podia existir... eu hoje sinto-me doente e o médico de família nem sempre atende, e posso ter de ir a um outro médico e contar tudo, mas existir um profissional que saiba de tudo e que siga a pessoa sempre. E que as pessoas não estejam sempre a contar e a ter que relembrar que têm paramiloidose. E não resolvem o nosso problema. E vais ver que as dificuldades das pessoas são sempre as mesmas, porque eu vejo isso onde estou. TP6, assistente técnica.

Ao longo dos anos, com a criação do *CEAP na Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim* e pelo encerramento da consulta de paramiloidose no Centro de Saúde das Caxinas, as testemunhas privilegiadas assistiram a um afastamento das pessoas com PAF neste nível de cuidados, no que se refere nas respostas às suas necessidades de cuidados dirigidas a esta doença.

Isto que existia aqui deixou de existir por causa disso. Eu saí e acabou. O último reduto das Caxinas, eu vim-me embora e desapareceu. Já não havia

médico, já não havia enfermeira, [...] eu acabei e ali acabou tudo. TP2, assistente social.

Esta doença e nesta zona, nos cuidados de saúde primários não tinham contacto direto com este tipo de doentes porque eles recorriam ao nosso serviço [CEAP]. Neste momento como o serviço tem bastantes limitações, os utentes foram englobados nos centros de saúde, portanto, nas USF e deixaram de sair ou saíram realmente, mas ainda recorrem, mas não com aquela frequência como recorriam. Eu sei isso porque tenho um utente, só tenho um utente que é portador de PAF, recorre muito ao serviço pois sabe que eu estou na unidade e recorre à unidade com alguma frequência, mas eu trabalhei e passei por alguns centros de saúde e sei que em termos de as pessoas... em termos de tratamento de sintomas não há apoio. TP7, enfermeiro.

Da análise do discurso produzido pelas testemunhas privilegiadas, nota-se que persiste um desconhecimento dos profissionais de saúde que trabalham neste nível de cuidados acerca da doença e das necessidades das pessoas com PAF, o que dificulta a sua afirmação como autoridades credíveis nos cuidados dirigidos às pessoas com PAF.

A comunidade dos cuidados... os cuidados de saúde primários ainda não sabem bem o que é esta doença e não veem estes doentes... [...] E eu acho que não há esses cuidados e eles sentem-se um bocadinho abandonados [...]. Vão ao centro de saúde e os médicos põem muitas dificuldades porque não podem passar um medicamento e não podem passar o outro. Pedem ao médico de transplante para fazer uma lista, são postos em causa todos os dias... acabam por prestar os cuidados, mas pondo sempre em causa se eles precisam ou se não precisam... se... E eu acho que eles se sentem muito perdidos, muito abandonados [...]. TP1, assistente social.

Não sei, não sei. Sinceramente não sei. Nós enquanto USF, e enquanto tínhamos a assistente social ainda íamos distribuindo algumas fraldas porque vinha da sub-região e da ARS e nós pedíamos o material e vinham fraldas e diz mesmo no formulário paramiloidose, neste momento não te sei dizer. Sei que com a reforma da assistente social passou para outra, mas não sei como é que está. Mas eles tinham gratuitamente fraldas, fraldas-cuecas,

pensos e depois a nível de material de pensos, porque eles têm, alguns, úlceras e a comunidade faz a resposta como outro utente normal. TP5, enfermeira.

Os profissionais de saúde têm dificuldade em reconhecer, mesmo os que trabalham aqui... TP5, enfermeira.

A evolução dos tratamentos disponíveis para a PAF, o transplante de fígado e o Tafamidis, colocam os profissionais de saúde que trabalham na comunidade perante novos desafios. Como já referimos no capítulo 1, a esperança do transplante encontra-se ensombrada pela contínua deposição de amiloide que ocorre ao nível do SNC, que conduz a uma evolução da doença e suscita a questão do risco de declínio cognitivo e demência entre os sobreviventes a longo prazo desta doença (Freitas Castro, Alves, Franco, Martins, & Conceição, 2017; L.F. Maia et al., 2015). Esta preocupação acerca das novas necessidades de cuidados das pessoas com PAF também é visível no discurso das testemunhas privilegiadas.

Nós vamos ter mais doentes e com um grau de dependência alto e com cerca de cinquenta, quarentas... nos homens mais cedo e nas mulheres um pouco mais tarde. Deixamos de estar preparados para isto. Deixamos de estar, porque aqui quando começamos a fazer aquele trabalho, quando começamos a saber quem eram os portadores e os doentes, quem possivelmente daqui a uns anos nos viriam ter às mãos e bem, os transplantes nunca pensaríamos que nos vinham outra vez cair. TP2, assistente social.

Enquanto profissionais também acho eu, é uma esperança. O facto de passar e ver pessoas tanto que não sejam transplantadas... ver como eu passei aquelas experiências não é agradável [...]. Vai haver outras situações, outras áreas nestes doentes. Ao nível do aconselhamento, não é? Vamos ter de aconselhar, porque pensamos que eles já sabem tudo, porque são pessoas informadas porque são jovens. [...]. TP3, enfermeira.

O Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP) da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim foi um dos recursos na comunidade de apoio à pessoa com PAF e à sua família. Com valência de internamento, consulta, apoio social e apoio domiciliário desde 1990, para assistência especializada a pessoas com PAF, encerrou o seu internamento em 2010 mantendo ativo o serviço de apoio domiciliário a cerca de 50

doentes e a valência de consulta externa e apoio social. Apesar disso, esse recurso ainda surge como uma referência nos cuidados prestados à pessoa com PAF nesta comunidade, como espelhado no discurso das testemunhas privilegiadas. A maioria dos participantes esteve, ou ainda se encontra ligado ao CEAP onde desenvolveram expertise no âmbito dos cuidados às pessoas com PAF, o que lhes permitiu serem reconhecidos pelos informantes deste estudo como peritos na comunidade e suas referências.

Se calhar a Santa Casa era o ponto de encontro dos cuidados de saúde, do apoio social, do apoio psicológico e acabou por perdê-los e eles ficaram sem um porto de abrigo porque se calhar como a Santa Casa tinha isso, os outros serviços não tinham essa necessidade. TP1, assistente social.

O serviço de internamento era importante após o transplante de fígado, mas também para as pessoas com pouco ou nenhum suporte familiar e que, com a evolução da doença de Andrade, se tornam dependentes no autocuidado e necessitam de gestão e controlo sintomático.

E a Santa Casa da Póvoa, deixou de existir esse recurso também. Embora eu ache que... era bom porque foram para lá alguns doentes. Mas depois foi-se degradando e agora as novas parcerias que não contemplam esse serviço. Mas que os doentes sem retaguarda familiar... esse rapaz de Mindelo, um outro de Mindelo... muitos deles que foram para a Póvoa [...]. TP2, assistente social.

Aquele serviço que trabalhei sem saber nomes eram cuidados paliativos. Aquele internamento de vinte e oito camas, na altura eram paliativos. Havia controlo de sintomas, da dor, o descanso do cuidador. Tínhamos tudo o que exige uns paliativos. TP5, enfermeira.

A manutenção de alguns serviços permite que o CEAP continue a ser uma referência para as pessoas e famílias afetadas e colmate a ausência de outras estruturas de apoio, nomeadamente, o encaminhamento para o teste pré-sintomático, o apoio domiciliário e o apoio social.

Conclusão, neste momento, eu lá vejo, de vez em quando, um doente ou outro que gosta e a consulta está aberta e um doente que venha cá e eu consigo medicá-lo com uma coisinha, mas a verdade é que os doentes... [...] Mas mesmo assim continuamos a ser uma referência para fazer um diagnóstico.

[...] mas somos nós ainda que estamos a fazer a referência e o doente vem aqui ter, e ainda não tem o diagnóstico e somos nós que orientamos para o teste, para o rastreio e tudo. TP4, médico.

Mas é assim, nós na Santa Casa fornecemos bens alimentares, e no caso de tratamento de roupas e higiene da casa, mas acho que é mais a nível social que precisam de apoio. [...] A nível da doença, nós cá no Centro podemos fazer o encaminhamento para as consultas da procriação medicamente assistida, podemos fazer o encaminhamento para os hospitais se a pessoa se decidir que quer fazer transplante e segue para transplante. [...] Mas dos outros serviços podemos ser nós a encaminhar, quer para procriação medicamente assistida, quer para o teste genético. Para transplante podemos sim, mas convém sempre passar pela consulta de neurologia que neste caso será sempre no Porto. TP6, assistente técnica.

A Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP) foi criada em 1979, como já referimos pelo Dr. Corino de Andrade, doentes, familiares e outros profissionais de saúde, com a missão de promover a melhor integração na sociedade dos portadores de PAF, fomentando os meios mais adequados ao seu tratamento e recuperação (Associação Portuguesa de Paramiloidose, 2015). Desta forma, a APP assume uma importância na comunidade relevante na divulgação e no apoio às pessoas com PAF como ilustra o discurso das testemunhas privilegiadas. No entanto, o tipo de apoio e o modo como são avaliadas as necessidades são dois pontos de controvérsia entre os participantes.

A associação também é um recurso. Mas com é que eu hei de explicar, mas eu acho que a associação só vê as mesmas pessoas. Existem muitos sócios e sabem que existem muitos doentes entre a Póvoa e Vila do Conde, mas os apoios que dão são sempre às mesmas pessoas e não é alargado, nem nunca se deram ao trabalho de procurar para saber as necessidades de cada pessoa. TP6, assistente técnica.

Quanto muito podemos ter acesso através da APP... Na altura, nós tínhamos uma relação muito boa com a Associação e o CEP era a referência aqui. Na altura em que trabalhava lá. E sei que os utentes recorriam lá, os utentes e famílias. [...] a Associação faz uma grande pressão política e o presidente sem dúvida e muito se deve a ele. TP7, enfermeiro.

A nível de saúde, o doente paramiloidótico... a APP trabalhou incessantemente para que os nossos doentes têm, no aspeto médico e medicamentoso têm tudo gratuito. TP8, enfermeiro.

A Câmara Municipal de Vila do Conde, ao fornecer transporte para as consultas, nomeadamente para os centros de transplantação de Lisboa e Coimbra, às pessoas com PAF de Vila do Conde cria condições na comunidade favoráveis à transição, por diminuir o impacto económico das deslocações para os centros de referência.

Vila do Conde organiza transporte e a Póvoa nunca. E depois fazíamos estes malabarismos, que eu fazia e não me dói a consciência. Ele é da Póvoa, mas tem aqui um primo e dá a direção do primo e eu não dizia para a camara que ele era da Póvoa, entendes... Ninguém está a saber nada, está bem? Damos a volta. TP2, assistente social.

Eu sei que na altura a Câmara de Vila do Conde e da Póvoa apoiavam os doentes e disponibilizavam uma carrinha para as idas às consultas, mas penso que a Póvoa já terminou há bastante tempo. TP7, enfermeiro.

A última categoria que surge neste tema, a *incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária* relaciona-se com as *condições da sociedade para a transição*, onde dois códigos a fundamentam, nomeadamente, *apoios do Estado e centros de referência*. Nesta categoria, as testemunhas privilegiadas ilustram como a sociedade se organizou para apoiar as pessoas com PAF com necessidades específicas, nomeadamente, com a implementação de medidas de apoio social a nível nacional. Deste modo, os participantes relatam a evolução dos apoios sociais dirigidos às pessoas com PAF, sendo que alguns foram obtidos após intervenção da APP.

[...] tudo e depois tínhamos as idas. Desde muito cedo tínhamos reuniões com o TP8, em 1900 e tais, que já não me lembro bem, tivemos uma reunião no Porto e depois outra em Lisboa por causa de pedirmos, portanto, a isenção desses doentes de taxas moderadoras, por ser uma doença hereditária e, portanto, com todos, com alguns benefícios para estes doentes. TP2, assistente social.

A problemática social e socioeconómica já não é tão visível, porque antigamente o doente ficava, aquele que ficasse doente deixava de trabalhar e a família quase que morria à fome, não havia apoios nenhuns, mas hoje o

nosso país apoia os doentes. O doente paramiloidótico, como já disse, tem tudo gratuito, mesmo as cirurgias que são caríssimas, e mesmo o medicamento, o Tafamidis, que é caríssimo não pagam um tostão. TP8, enfermeiro.

A criação de *centros de referência* através do Despacho n.º 11297/2015 de 28 de Outubro do Ministério da Saúde reconhece o CHP, nomeadamente a UCP ou também designada de Unidade Corino de Andrade e o Centro Hospitalar Lisboa Norte (CHLN) como os dois centros de referência para a PAF. O mesmo despacho determina que no âmbito do transplante de fígado, para além das unidades de transplantação destes dois centros hospitalares, o Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (CHUC), é também reconhecido como centro de referência.

Quer a UCP do CHP, quer o Centro de Referência de Paramiloidose Familiar do CHLN, são unidades multidisciplinares onde prestam cuidados uma equipa diferenciada de profissionais de saúde, nomeadamente, enfermeiros, assistentes sociais, técnicos superiores de saúde, nutricionistas e médicos de diferentes especialidades relacionadas com esta doença: Neurologia, Nefrologia, Fisiatria, Psiquiatria, Psicologia, Dermatologia, Cardiologia, Oftalmologia, Urologia e Genética (Centro Hospitalar do Porto, 2016; Centro Hospitalar Lisboa Norte, 2014). As testemunhas referem e valorizam a importância da multidisciplinaridade e da especialização no discurso que produzem sobre os centros de referência, como podemos verificar pelos excertos seguintes.

[...] o Porto dá muita resposta a nível de todas as especialidades [...]. TP1, assistente social.

A verdade é que temos depois as consultas pois eles precisam do Santo António de consultas de cardiologia e de nefrologia e de neurologia e essas consultas... eles vão lá à consulta de transplante a lisboa e no Santo António receberam-nos para fazer as outras consultas. Pois eles têm a consulta no Centro da Paramiloidose no Porto. TP2, assistente social.

[...] há muitos utentes agora que nós nem temos conhecimento que tipo de tratamento optou porque já não passa pela Santa Casa. Acaba por ser as consultas no Porto, na Paramiloidose. TP6, enfermeira.

O centro de genética médica no Porto é a referência e o Santo António também. O hospital de Santo António onde foi diagnosticada pelo Dr. Corino

de Andrade tem um centro e aqui nesta zona grande parte das pessoas sabem da sua existência e do seu apoio aos doentes com paramiloidose. TP7, enfermeiro.

Apesar disso, a percepção de uma das testemunhas privilegiadas acerca do que as pessoas com PAF sentem sobre os centros de referência é que existe falta de articulação entre os diferentes profissionais e entre as diferentes especialidades.

Mesmo no Santo António onde há uma unidade, o neurologista olha para a neurologia, se é um problema de nefrologia ou encaminha ou não, mas se... não, eu acho que ainda não há ainda um trabalho efetivamente... há uma fragmentação dos cuidados... Não há um fio condutor e isso era muito importante para os doentes se sentirem seguros. TP1, assistente social.

Em resumo, para as testemunhas privilegiadas, a pessoa com PAF vive a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária porque, durante o processo de realização do teste pré-sintomático, mais precisamente, a partir do momento em que recebe o resultado, o seu estatuto de portador da mutação obriga-o a mobilizar as suas condições pessoais para a transição. Verificamos no discurso das testemunhas privilegiadas que, algumas pessoas, negando ou desconhecendo as causas hereditárias da doença, apenas procuram a realização do teste pela a suspeita do aparecimento dos primeiros sintomas ou por pressão de familiares ou amigos. Ressaltamos igualmente, que a condição de ser portador é muitas vezes ocultada socialmente, nomeadamente enquanto os sintomas não são visíveis, pois, de acordo com os dados analisados, a percepção do estigma ainda se encontra presente na comunidade de Vila do Conde e da Póvoa de Varzim. Nesta comunidade, a família apresenta uma estrutura matriarcal, sendo um dos grandes apoios para a pessoa com PAF. Sabemos que o percurso de evolução da doença conduz a um aumento de nível de dependência da pessoa com PAF, pelo que, se por um lado a família se apresenta como um apoio importante durante esta evolução, por outro, ser portador da mutação de PAF marca-os como um estigma, para o resto da vida, onde a construção de projetos de futuro de vida como casar e ter filhos, ou até mesmo obter um emprego pode ser dificultador, nesta comunidade, como verificamos no discurso das testemunhas privilegiadas.

Para as testemunhas privilegiadas, as condições na comunidade para a transição envolvem, o que Mishel (2014) designa por provedores de estrutura, nomeadamente serviços prestadores de cuidados de saúde que deverão ser reconhecidos pelas pessoas

com PAF como autoridades credíveis. Porém, a reforma dos cuidados de saúde primários com a criação das unidades de saúde familiares (USF) surgem como uma oportunidade de melhoria da prestação de cuidados de saúde a famílias afetadas por doenças hereditárias pela sua filosofia e modelo de organização. No entanto, estas têm-se distanciado destes utentes e famílias, na perspetiva das testemunhas privilegiadas, em primeiro lugar pela existência do CEAP, que assumia os cuidados de saúde às pessoas e famílias com PAF da comunidade de Vila do Conde e da Póvoa de Varzim, e, mais recentemente, pela criação dos centros de referência que segundo a norma 013/2017 assumem a responsabilidades pelos cuidados de saúde às mesmas pessoas (Direção Geral da Saúde, 2017).

Como verificamos anteriormente, para Mishel (1988) os determinantes da incerteza na doença podem ser biológicos, psicológicos ou sociais, e a adaptação à doença depende da avaliação geral da incerteza. Assim, a dificuldade ou facilidade de adaptação à nova condição de saúde dependerá da capacidade de mobilizar recursos para responder à incerteza orientando-a na direção desejada, quer para reduzi-la, se for avaliada como uma ameaça, quer para mantê-la, se a condição for avaliada como uma oportunidade (Mishel, 1999, 2014).

No caso das pessoas com PAF, na voz das testemunhas privilegiadas verificamos que existem condições que colocam a pessoa a viver a doença encarando-a como uma ameaça. Pela análise do seu discurso, podemos afirmar que a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária, tal como o tema anterior, envolve quatro categorias, a saber, *história de família*, *olhar profissional sobre a PAF*, *viver uma transição*, e *quotidiano com a doença*. Verificamos na tabela 5 as categorias e os códigos que as constituem e que para as testemunhas privilegiadas consideram evidentes da ameaça da doença para as pessoas com PAF.

Tabela 5 Resumo das categorias referentes ao tema *a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*

Tema	A ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Categoria	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
<i>História de família</i>	Papel de cuidador	Papel de cuidador
	Decidir ter ou não filhos	Decidir ter ou não filhos
<i>Olhar profissional sobre a PAF</i>	Parte da doença está na cabeça deles	Parte da doença está na cabeça deles
	A doença como uma ameaça	A ameaça da doença
<i>Viver uma transição</i>	Reforma	Impacte socioeconómico
<i>Quotidiano com a doença</i>	Processos corporais comprometidos	Processos corporais comprometidos
	Autocuidado	Autocuidado
	Adaptação ineficaz	Não aceitação do estado de saúde
	Na corda bamba	Na corda bamba

Como temos vindo a verificar, a família assume uma importância central na vivência da doença neurodegenerativa. Pelo facto da PAF ser uma doença hereditária, acentua ainda mais o seu impacto na família. A categoria *história de família* é constituída por 2 códigos que lhe dão significado, *papel de cuidador*, *decidir ter ou não filhos*, e que demonstram que a doença de um dos membros afeta todos os outros membros dessa família.

Verificamos, anteriormente, que a família é um suporte importante para a pessoa com PAF, quer no momento do diagnóstico, quer até pela sua influência na decisão de procura do teste pré-sintomático. Porém, quando a doença avança e a dependência da pessoa com PAF aumenta é também a família que assume o *papel de cuidador*. Considerando a estrutura familiar anteriormente descrita, o que se verifica é que quando é a mãe a pessoa dependente são, muitas vezes, os filhos ainda menores que assumem esse papel.

Em Vila Chã a situação foi sempre pior do que aqui. Começou a desenvolver mais cedo aqui... isso foi há 40 anos... agora trabalham até mais tarde e fazem o exame mais cedo, o rastreio... as raparigas saíam da escola cedo para cuidarem da mãe ou do pai. Para fazerem o comer... TP2, assistente social.

[...] uma coisa que chocava e que a gente via era que muitas vezes diziam que não deviam casar e outros diziam que não deviam ter filhos, mas isto é muito complicado de falar nisso, porque estas pessoas eram os filhos que os apoiavam e que cuidavam deles se os tivessem. Quem não tivesse ninguém estava desgraçado, porque dantes não havia apoio, não havia esta casa. TP4, médico

Todas estas situações vêm colocar a família em cansaço. Seja marido, seja esposa seja filhos. Porque este doente acaba por exigir muito mesmo. Este doente acaba por não dar quase nada, e só quer, só quer e acaba a família por se saturar e se cansar, porque estão sempre com chamadas constantes de atenção. TP5, enfermeira.

Porque outras coisas que também encontrávamos é que esse tipo de famílias eram famílias bastante numerosas. E o facto que eles explicam para isso é o facto dos mais novos cuidarem dos mais velhos, já que ficavam incapacitados numa fase muito inicial alguém teria que ganhar a vida e isso é uma coisa que me marcou. Eles tinham descendentes para tentarem que o seio familiar

não fosse... ou pelo menos que tivessem alguma qualidade de vida e alguém que cuidasse deles. TP7, enfermeiro

Esse peso da história familiar e da herança genética conduz a que muitas pessoas com PAF ponderem seriamente a *decisão de ter ou não filhos*.

E o não ter filhos sei que também é... quer dizer, é muito fácil falar quem está fora, mas a pessoa que até gostava de ter um filho e que muitas vezes também não tinham aquele acompanhamento para realmente dizer como é que se fazia, com a fecundação. Ser acompanhado no centro de genética e tal e tal. Percebe? Quer dizer é muito bonito falar de fora, mas olhando para as pessoas, porque eles também têm direito a ter uma família, porque quem não tem família estava desgraçado, não tinha... no dia-a-dia está completamente, digamos posto de parte e desamparado. TP4, médico.

[...] eu acho que quanto mais cedo eles souberem, eu acho pessoalmente, acho isso. Quanto mais cedo eles souberem o resultado do teste do TTR, eu penso que eles se forem bem estruturados a nível psicológico e familiar, que a maioria deles não era, acho que sim que devem seguir a vida deles em frente pensando essencialmente na descendência. Eu acho que eles aí têm de ter mesmo... nós, enquanto comunidade, temos de estar atentos e a tentar encaminhá-los da melhor forma a nível de descendência. TP5, enfermeira.

Estes resultados obtidos encontram-se em concordância com os encontrados noutros estudos, nomeadamente em Martinho e colegas (2012), onde as decisões relacionadas com a parentalidade são as que conduzem a um maior conflito decisional para as pessoas com PAF.

A segunda categoria está relacionada como o modo como os profissionais de saúde, nomeadamente, as testemunhas privilegiadas olham para a doença e foi denominada de olhar profissional sobre a PAF. Considerando a primeira pergunta da entrevista, *o que é para si a Polineuropatia Amiloidótica Familiar*, realizamos a análise das respostas obtidas com apoio do software IRAMUTEQ. Obtivemos a árvore de similitudes apresentada na figura 17.

Verificamos que o núcleo central da árvore nos remete para o termo doença com uma ramificação forte para polineuropatia amiloidótica familiar e outro forte para paramiloidose. A ramificação de polineuropatia amiloidótica familiar evidência os termos

têm, alguns podem ser efetivamente físicos e da doença, mas muitos partem da cabeça deles, não é? O saber o que os espera... leva-os a sentirem aquilo que se calhar não iam sentir nos próximos anos, muitos vômitos... acaba por ser um bocadinho psicossomático. Embora a doença efetivamente esteja lá e se possa manifestar, mas a nível psicológico eles não têm o apoio que... mereciam. TP1, assistente social.

A doença toma conta deles pela parte psicológica ... muito... também daí também o problema de não quererem de ver os outros doentes. Eles não gostavam de se misturar com os outros doentes da PAF. TP2, assistente social.

Jonsén e colegas (1998) referem, como descrevemos no capítulo 2, que estar doente com PAF é como viver um percurso de vida de sofrimento e de perdas, associado a sentimentos negativos, como a sensação de impotência, a perda de esperança e de sentido na vida, bem como de incerteza com o futuro. Desta forma, esta doença influencia psicologicamente a pessoa pela incerteza da espera pelo resultado do teste pré-sintomático, ou pela incerteza na espera pelo transplante, e atualmente pela incerteza sobre o tratamento que irão ter disponível e o seu impacto no prognóstico.

A transição ocorre quando estas pessoas passam a ser portadores ou a apresentarem os primeiros sintomas. Na perspetiva das testemunhas privilegiadas, esta transição é sentida com maior *impacte socioeconómico* para a pessoa e para a sua família, constituindo-se como uma transição de desenvolvimento, associada a uma transição saúde/doença. Inicialmente codificada como reforma, no segundo ciclo de codificação, verificamos que o discurso dos participantes se encontra para além da obtenção da reforma por invalidez, mas refere-se às consequências dos tratamentos na condição laboral da pessoa e a ameaça que a doença tem para a segurança económica das famílias, bem como as diferenças que sentem nas características sociodemográficas dos portadores de PAF.

A nível financeiro é o pior. Porque as reformas são muito baixas, porque eles nunca, alguns nunca fizeram descontos, porque a doença manifestou-se muito cedo. Os que fizeram, fizeram poucos e então são reformas de 200 e poucos euros que eles não conseguem dar resposta [...]. TP1, assistente social.

[...] e depois, não só isso, mas a nível cultural também mudou. As pessoas foram estudando, quem não ia à escola, quem ia só até à 4ª classe começou a ir até ao nono e começaram a ter cursos superiores muitos deles e isso também... ajudou a melhorar a qualidade de vida a melhoria económica também ajudou um bocadinho a isso. A gente já não trata aquele doente como eu tratava antigamente de coitadinho. TP2, assistente social.

Agora a nível, acho que a reforma não é a solução, porque a maioria deles ficava quieto e depois era o álcool, o tabaco e a droga que vinha porque tinham dinheiro fácil. TP5, enfermeira.

[...] depois acaba por vir as dificuldades económicas. Acabam por estar reformados e não trabalham e não têm possibilidades para o pagamento de uma renda, das despesas mensais e da alimentação. TP6, assistente técnica.

Obviamente que um individuo transplantado tem logo uma... a maior parte dos nossos transplantados tem a sua profissão e recebe o seu salário, mas obviamente que um doente transplantado não pode andar a cavar e nem pode andar com uma picareta na mão e nem pode andar com uma pá todo o dia a atirar areia para uma máquina ou a atirar cimento para uma máquina. Tem que haver um ajuste no posto trabalho, mas como sabe nem todos os patrões têm uma mentalidade e até conhecimentos. TP8, enfermeiro.

O quotidiano com a doença é a última categoria que constitui o tema a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária e é definida por 3 códigos, *processos corporais comprometidos, autocuidado e autoconhecimento*.

Os *processos corporais* são entendidos como as funções corporais que permitem a vida e na CIPE é considerado um processo, não tendo uma definição (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2016). Tal como verificamos no capítulo 1, a PAF manifesta-se através de alterações autonómicas periféricas. Quando questionados sobre as manifestações clínicas da PAF, as testemunhas privilegiadas identificam, quer os sintomas iniciais, quer os sintomas característicos da evolução da doença.

Mas visualmente é na marcha que eles começam a perder a força muscular nos membros inferiores. Tanto é que a marcha se chama steppage, porque parece mesmo uma marcha de pato, que eles arrastam os pés... jogam os pés. TP5, enfermeira.

Sem transplante é as picadas nos pés, logo. É a primeira coisa e emagrecimento [...]. Os primeiros sintomas são pela sensibilidade e outros pela parte digestiva. Há coisas comuns a muitos doentes, como as alterações sexuais, as retenções, as feridas, as alterações digestivas. TP6, assistente técnica.

Um dos principais sintomas é a impotência e realmente nessa parte, as pessoas ficavam bastante limitada. Além de... de diminuição da força muscular, etc... Eu acho que, realmente o que causava mais impacto era a impotência. TP7, enfermeiro.

O processo do sistema reprodutor comprometido é um dos mais referidos pelas testemunhas privilegiadas, sendo um dos sintomas mais sentido nos homens do que nas mulheres, e a sua manifestação afeta a vida de casal (Alves et al., 1997; Hund, 2012; Silva et al., 2013). A retenção urinária é também referida pelos participantes e descrita nos estudos encontrados como uma manifestação frequente em cerca de 12% das pessoas com PAF (M. Andrade, 2001). No entanto, a perda de sensibilidade é entendida como o sintoma que acarreta consequências mais graves, nomeadamente as queimaduras e as úlceras. As úlceras por pressão surgem nas pessoas com maior nível de dependência e, de acordo com a sua localização, podem ser agravadas pela condição de incontinência e diarreia (Lobato, 2004). Já sabemos que, pelo menos 50% das pessoas portadoras de qualquer uma das mutações, manifestam um dos sintomas gastrointestinal e percebemos que também esses sintomas são valorizados pelas testemunhas privilegiadas (Wixner et al., 2014).

As alterações aos processos corporais, como já verificamos, conduzem a uma diminuição da capacidade funcional e a um aumento da dependência no autocuidado. Assim, o código *autocuidado* surge como uma dimensão importante do quotidiano com a doença. Quer pela sua iniciativa de procura de cuidados de saúde, seja na procura de informação ou na procura pela realização do teste pré-sintomático.

Depois, agora penso que são mais informados e procuram mais antecipadamente. Porque já têm conhecimento pela net, pelos profissionais de saúde [...]. TP2, assistente social

Estes filhos que veem os pais na situação em que estão, não querem chegar muitas vezes ao que viram. E então recorrem eles próprios ao serviço ou ao

Porto ou onde quer que seja para iniciar logo, mesmo muitas vezes ainda não tendo a idade para saber se é portador ou não. Eles tomam mais a iniciativa [...] TP6, assistente técnica.

No entanto, a perda da capacidade para executar o autocuidado, nomeadamente as atividades básicas de vida diárias continuam a afetar as pessoas com PAF e na perspetiva das testemunhas privilegiadas existem situações em que se torna necessária a introdução de produtos de apoio. Estes participantes referem como principais dispositivos de apoio as talas dos membros inferiores, as canadianas e as cadeiras de rodas para apoio na deambulação, as camas articuladas e as fraldas para as alterações do processo corporal eliminação. No entanto, esta necessidade de introdução de instrumentos de apoio para suprir essa dependência no autocuidado nem sempre é bem entendida pelas pessoas com PAF, uma vez que torna mais visível a doença para os outros.

Mas foi coisas que eles nunca aceitaram bem, as camas. Cadeiras-de-rodas sim, canadianas sim, fraldas. Ah! Tinham as talas, tinham umas talas que vinham cá os técnicos, umas talas termo moldáveis que se punham para o pé não cair, desde o meio do pé até ao joelho para os ajudar. TP2, assistente social.

[...] deixar de andar, o de conseguir comer... TP3, enfermeira.

[...] têm medo de ficarem sujos [...]. TP5, enfermeira

Outra categoria que compõe o tema, *a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*, foi denominada de *não aceitação do estado de saúde*. A aceitação do estado de saúde é entendida pela CIPE na sua versão 2015, como um fenómeno de aceitação, tendo a aceitação como definição *coping: reduzir ou eliminar as barreiras, apreensões ou tensões* (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2016). No entanto, para esta categoria adotamos a definição da versão de 2011, onde a aceitação do estado de saúde é definida como um *status: reconciliação com as circunstâncias de saúde* (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2014) pois adequa-se de um modo mais evidente ao discurso das testemunhas privilegiadas como pode ser verificado nos excertos ilustrativos. Durante primeiro ciclo de codificação, esta categoria foi denominada de adaptação, no entanto, durante o segundo ciclo, verificamos que, sendo este conceito definido como *coping: gerir novas situações* (Conselho Internacional de Enfermeiros,

2016) apenas definia uma parte dos dados recolhidos como os excertos também o demonstram.

[...] depois psicologicamente é muito complicado. São indivíduos muito, tanto da parte deles como delas, a nível de ciumentos, indivíduos muito introvertidos que não querem sair, mas que geram um ambiente familiar muito mau, sim, a nível dos ciúmes principalmente, da mulher, porque a mulher não pode sair um bocadinho porque ficam logo a pensar que elas estão com este ou com aquele. TP2, assistente social

Não há assim, não há a nível nesta fase, não há nada assim mais que apoie. Eu acho que a parte da psicologia é a mais importante. Trabalhar em... trabalhar é muito importante e há falta aqui nos doentes com paramiloidose. Que é uma doença degenerativa e só o facto de dizer degenerativa já assusta mais. Que avança... avança e vai degradando... degradando... TP3, enfermeira.

[...] E aí é que está e nós temos de... que ver que estamos a lidar com gente que tem trinta anos e trinta e tal anos e que sabem que é o começo de uma vida e que eles podem estar limitados a uns poucos anos ou até meses e esta parte toda trás uma certa ansiedade. TP4, médico.

[...] depois no meio disto há uma... a família às vezes, a mulher que não é portadora, no caso, sofre porque eles têm muitos ciúmes como a nível sexual não dão uma resposta eficaz e têm mesmo, mesmo muitos ciúmes e acabam, por a mulher muitas vezes por sofrer, ou o homem, no caso. Mas a nível sexual, a mulher é mais silenciosa acaba por ter relações mesmo contra vontade, porque é a comodidade. TP5, enfermeira.

O terceiro tema que é salientado no discurso das testemunhas privilegiadas refere-se à *oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*. Para Mishel (1999, 2014) quando a incerteza é avaliada como uma oportunidade, conduz a estratégias de *coping* destinados a mantê-la, conduzindo a pessoa um crescimento pessoal. Desta forma, se a pessoa estiver focada em estratégias de *coping* centradas no problema que permitem a atenuação do choque, os efeitos da incerteza relacionados com a doença vão sendo atenuados até, finalmente, alcançar a estabilidade do sistema (Mishel, 2014). Até ao início dos anos 90, o diagnóstico de PAF apresentava-se como uma certeza de ameaça

à vida, permeada por curtos momentos de esperança com tratamentos experimentais, como a inumodepuração, entre outros, que rapidamente eram ensombrados por resultados desanimadores. O transplante de fígado surgiu como a primeira grande esperança nos anos 90 para as pessoas com PAF, aumentando de alguma forma a incerteza relacionada com a doença, mas sendo visto como uma oportunidade. Este tema é, neste sentido, constituído por categorias que mostram o modo como os tratamentos desenvolvidos para a PAF mudaram a forma como as testemunhas privilegiadas, as pessoas com PAF e a comunidade olham para esta doença, como se pode verificar na tabela 6.

Tabela 6 Resumo das categorias referentes ao tema *a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*

Tema	A oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Categoria	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
<i>Transplante de fígado</i>	O transplante não é uma cura	O transplante não é uma cura
	O transplante como uma oportunidade	O transplante como uma oportunidade
	O transplante como um risco	O transplante como um risco
<i>Tafamidis</i>	Não sei dizer muito	Não sei dizer muito
	Esperança	Esperança
<i>Investigação e inovação na PAF</i>	Procriação medicamente assistida	Procriação medicamente assistida
	Ensaio clínico	Ensaio clínico

A primeira categoria que constitui este tema é *transplante de fígado*, uma vez que este foi o primeiro tratamento eficaz a permitir atrasar a progressão dos sintomas e o aumento da dependência nas pessoas com PAF (Ando, 2005; Suhr, Friman, & Ericzon, 2005; S. Yamamoto et al., 2007). Esta é definida por três códigos, *o transplante não é uma cura*, *o transplante como uma oportunidade* e *o transplante como um risco*.

Como já referimos no capítulo 1, a realização do transplante de fígado permite prolongar a sobrevivência da pessoa com PAF para além dos 13 anos após o início de sintomas, em média, se a doença seguir o seu curso natural (Yamashita et al., 2012). Mas reforçamos que, no entanto, após o transplante para além de os sintomas preexistentes permanecerem inalterados, este não altera a progressão da deposição de amiloide no humor vítreo e nas meninges e sabemos também que a deposição de amiloide continua a ocorrer ao nível do sistema nervoso central (Ando, 2003; L. F. Maia et al., 2015).

As testemunhas privilegiadas também possuem este conhecimento quando relatam as suas experiências com pessoas transplantadas e expressam as suas preocupações que foram agrupadas no código *o transplante não é uma cura*.

[...] porque há o transplante, também se usava antigamente que o transplante era uma luz ao fundo do túnel, mas agora a gente vê que passados uns dez anos eles voltam a ter outra vez os mesmos sintomas, não é? A gente já nota que a partir de determinada altura... O maior desafio para elas é elas estarem vivas. Elas estarem vivas e com qualidade de vida. TP2, assistente social.

E nós temos doentes com vinte e tal anos de transplante e bem. TP4, médico.

E acabei por encontrar um utente numa das USF's onde trabalhei, já depois de ter estado na PAF e encontrei o doente e qual o meu espanto, e eu sei que ele já tinha sido transplantado já há alguns anos, [...]. Mas olhando para o utente tive alguma dificuldade em reconhecê-lo, porque ele estava num estado primário quando agora passado alguns anos o encontrei e já estava num estágio IV, numa fase mesmo... caquético, acamado e completamente debilitado, estava numa fase final da vida e aí custou-me reconhecer... TP7, enfermeiro.

Isto não cura, o transplante e o medicamento não curam [...]. TP8, enfermeiro.

No entanto, apesar de não ser uma cura e sabermos que após algum tempo existe a possibilidade de evolução da doença, este tratamento ainda reúne maior consenso quanto à sua eficácia, e esse facto constitui o código *o transplante como uma oportunidade*.

Quando só existia o transplante ou optavam pelo transplante ou sabiam que o fim deles ia ser como os pais, como os tios ou faziam o transplante e podia correr bem ou mal ou então tinham a certeza que ia correr mal porque a doença não ia parar de evoluir. E eles... E a maior parte deles nem hesitava. Mas eles sabem que se não fizerem alguma coisa qual é o destino deles. Que eles têm tantas experiências próximas, não é? TP1, assistente social.

[...] E quando ouvem a informação vou ser transplantado e dão a notícia com aquela alegria toda e não têm aquele medo, a esperança ainda é maior porque têm a força de vontade de viver e lutar [...]. TP3, enfermeira.

Mas muitas delas já acabam por dizer que preferem o transplante por sabem e têm conhecimento de pessoas já com muitos anos após o transplante [...] e

quando já se sentem bem afetados, então recorrem logo para transplante.

TP6, assistente técnica.

Mas eu penso que foi uma mais-valia o facto de eles fazerem o transplante colocava... o transplante era favorável [...]. Antigamente morriam todos, mas hoje os doentes sabem que mesmo que tenham um diagnóstico positivo que têm o transplante hepático [...]. TP8, enfermeiro.

Porém, a oportunidade criada pelo transplante de fígado é avaliada de uma forma realista pelas testemunhas privilegiadas, pois elas estão consciencializadas dos riscos que as pessoas com PAF correm e relatam que também os candidatos a transplante têm essa consciencialização no momento da decisão. Surge deste modo o código *o transplante como um risco*.

Sabe-se que, toda a gente ouviu falar que o transplante era uma solução, mas que tinha as suas complicações e jovens que numa fase inicial que eram transplantados e morriam. Portanto tinha-se medo... ou era morrer no bloco ou era morrer mais tarde com a doença daquela forma, não é? TP3, enfermeira.

Ninguém quer se submeter a um transplante se tiver outra opção, ninguém quer morrer. TP6, assistente técnica.

[...] mas em termos de recuperação sabemos que temos outro tipo de problemas. Até pela medicação que eles teriam de fazer. [...] O transplante é sempre uma mutilação muito grande como se sabe e depois há gente que morre no transplante. Tivemos vários casos. TP7, enfermeiro.

O transplante de fígado é concebido como uma oportunidade para as testemunhas privilegiadas, por um lado, embora não seja a cura para a PAF permite às pessoas aumentarem a esperança e a qualidade de vida, no entanto, a progressão mais lenta e ao nível do SNC da doença colocam desafios novos aos profissionais de saúde que trabalham nesta comunidade. Por outro lado, o transplante de fígado continua a ter riscos, apesar da evolução das técnicas cirúrgicas e da terapia imunossupressora, pelo que, as testemunhas privilegiadas entendem a facilidade de escolha pelas novas alternativas terapêuticas, nomeadamente, o *Tafamidis* que se constituiu como outra categoria do tema. Inserido na categoria de medicamento órfão, passou por um processo de aprovação pela Agência Europeia do Medicamento em 2011 e é dispensado em meio hospitalar (CHP e CHLN)

com indicação de uso em pessoas com PAF em estágio I, sem indicação ou que recusam a realização de transplante de fígado (EMA Committee for Medicinal Products for Human Use, 2008). No entanto, um dos códigos que emerge do discurso dos participantes é, *não sei dizer muito*, uma vez que as testemunhas privilegiadas têm falta de informação sobre o medicamento, os seus mecanismos de ação e eficácia, tal como espelhado nos excertos seguintes:

[...] o Tafamidis, não sei dizer sobre isso porque quando vim para a reforma e eles começaram a tomar isso [...]. TP2, assistente social.

[...] eu esta informação, não sei muito sobre o Tafamidis, mas garantidamente penso que ainda não é sintetizada a TTR, ajuda a não se desfazer a proteína, é um estabilizador e que já se falava disso há muito tempo. TP3, enfermeira.

Eu já não apanhei essa fase do Tafamidis, em 2012, eu já não trabalhava lá e perdi o contacto esse tipo de doentes e essa parte é muito limitante não te sei mesmo dizer. Só mesmo os utentes é que podem dizer. TP7, enfermeiro.

Um dos aspetos que é referido sobre o medicamento é o seu custo, nomeadamente, o custo por dia do tratamento com este medicamento.

E o Tafamidis foi um medicamento que demorou muito tempo a ser investigado e depois este medicamento foi vendido à Pfizer por uma fortuna, por uma fortuna. Fala-se em dinheiros, por uma fortuna... obviamente que quando chegou à paramiloidose, quando chegou aos doentes também custa uma fortuna. Fala-se em 400 euros por dia cada comprimido e fala-se em 12 mil euros por mês, falasse em cento e quarenta e tal por ano. Quer dizer, é um medicamento muito caro... TP8, enfermeiro.

No entanto, mais do que o mecanismo de ação e a sua eficácia ou custo, é reforçado no discurso dos participantes, a *esperança* que este medicamento trouxe às pessoas com PAF, embora ressaltem que a experiência com o medicamento e o prognóstico com o futuro ainda é incerto, ao contrário do que acontece com o transplante.

[...] o facto de ter vindo o Tafamidis, a medicação aparecido com esta esperança, uma coisa nova, que não é só o transplante [...]. Agora com esta esperança do comprimido, o comprimido... toda a gente faz comprimidos e este é um comprimido para a vida, não é? Um comprimido para o futuro pelo

que projeta a vida de outra maneira e com outra esperança. Acho que acabam as pessoas por, mesmo não sei, já deve estar, já deve estar... para estar a ser comercializado está garantidamente. TP3, enfermeira.

É porque eles têm de decidir, ou é uma coisa ou outra e é uma chatice. Porque o Tafamidis, eles têm muita... muita fé no medicamento, mas a verdade é que o medicamento não tem ainda a experiência de anos e o transplante tem. TP4, médico.

O Tafamidis não... o Tafamidis acaba por ser uma intervenção não invasiva e em termos de qualidade de vida eu penso que sim. Esse tipo de doente tem uma qualidade de vida superior. Só o facto de tomarem um comprimido e andarem bem, mas os desafios colocados aos doentes devem ser eles a dizer. TP7, enfermeiro.

O transplante de fígado, e posteriormente o Tafamidis encontram-se a mudar o modo como os profissionais de saúde olham para a realidade das pessoas com PAF na comunidade, como relata uma das testemunhas privilegiadas:

Os enfermeiros ajudavam os doentes paramiloidóticos, mas era difícil chegar a uma casa e entrar num quarto e ver aquele quadro. Era difícil, mesmo para nós enfermeiros que somos pessoas valentes e que temos na nossa profissão e sabemos que encontramos esses quadros. Mas este quadro era mau demais para ser verdade e hoje felizmente depois do transplante e do Tafamidis não encontramos estes quadros. TP8, enfermeiro.

Contudo, o mesmo participante refere que:

Enquanto não houver um medicamento que cure, nós vamos ter sempre esta faca em cima da cabeça [...]. TP8, enfermeiro.

Assim, somos conduzidos à última categoria deste tema, *investigação e inovação na PAF*, constituída pelos códigos, *procriação medicamente assistida (PMA)* e *ensaio clínico*. Nesta categoria foi agrupado o discurso das testemunhas privilegiadas sobre o que de novo existe na investigação sobre a doença e que nos permite olhar para ela de forma favorável.

A PMA com recurso ao diagnóstico genético pré-implantatório para seleção de embriões sem a doença é realizada em Portugal desde 2005 (Almeida, Costa, Moreira, Gonçalves,

& Braga, 2005). Esta inovação permite que os descendentes não tenham PAF e reduz a incerteza dos pais de verem crescerem os filhos sem saberem se estes são ou não herdeiros da sua mutação. No entanto, dois estudos realizados em 2014 revelam que, no CHP, existe uma baixa prevalência de utilização do diagnóstico genético pré-implantatório e a sua utilização é menos frequente por aqueles que têm um rendimento familiar mais baixo (Valdrez, Alves, Coelho, & Silva, 2014; Valdrez, Silva, Coelho, & Alves, 2014). Estes fatores são também referenciados pelas testemunhas privilegiadas quando se referem à PMA:

A procriação medicamente assistida também não está divulgada e é muito tempo de espera e os tratamentos são limitados. TP1, assistente social.

Pois desde que aquele rapaz que faz parte da Associação de Matosinhos, teve os dois filhos gémeos começou-se a falar nos congressos nessas coisas e, portanto, alguns doentes, não digo muitos iam aos congressos, e daí o evoluir da informação e acho que as pessoas... TP2, assistente social.

Mas a pessoa que até gostava de ter um filho e que muitas vezes também não tinham aquele acompanhamento para realmente dizer como é que se fazia, com a fecundação. Ser acompanhado no centro de genética e tal e tal. Percebe? [...] TP4, médico.

Quer dizer, para mim já não é tanto, porque eu tenho uma família neste momento que é... como é que te hei-de explicar. A primeira gravidez foi ao acaso e ele é portador positivo e eles têm vinte e poucos anos, e ela queria o segundo filho e então, não é ela a positiva é ele. Mas veio ter comigo e desabafou e ser enfermeira de família, às vezes ajuda muito, e fiz-lhe esse aconselhamento, encaminhei para o médico de família [...]. Mas eu acho que a maioria dos nossos colegas não têm esta informação. TP5, enfermeira.

Porém, o processo de acesso e a possibilidade de realizar apenas 3 tratamentos de fertilidade, no âmbito dos centros de reprodução estatais, também criam barreiras ao acesso a esta técnica reprodutiva, conduzindo muitos casais a terem filhos de forma natural e mantendo a esperança de que, no futuro, caso os filhos sejam positivos para a mutação, tenham acesso a terapias que não lhes condicionem viver com PAF.

Se for ela a portadora é gratuita porque é para ela. Agora sendo ele o portador ela já não tem direito e ela tem de fazer a medicação e a estimulação

dos óvulos e não tem direito. Mas isto é uma questão familiar e não é dela nem dele. É dos dois... há falta de informação até nos profissionais... TP3, enfermeira.

Quando a mulher é portadora o tratamento é gratuito, mas no homem não é tanto, acho que não é... por causa da medicação da mulher... e a implantação depois são os negativos que são mesmo implantados. TP5, enfermeira.

[...] porque os doentes para terem filhos que não sejam, que não tenham a doença têm de fazer a fertilização in vitro pré-implantatório e só cerca de 30% dos doentes, e estou a ser muito otimista, só cerca de 30% é que engravida e têm filhos que não são portadores da mutação genética e que vivem uma vida igual a todos os outros porque não são portadores da paramiloidose. TP8, enfermeiro.

A par do acesso à procriação medicamente assistida verificamos que apenas uma testemunha privilegiada nos fala dos *ensaios clínicos* que se encontram em curso. Não conseguimos entender se este facto ocorre por um afastamento das pessoas de referência do cuidado especializado a pessoas com PAF ou se a informação disponibilizada a estes profissionais de saúde sobre os ensaios clínicos em curso é escassa e se encontra limitada aos centros de referência.

Infelizmente ainda não há nenhum medicamento que cure, e isso vai demorar algum tempo porque terá que haver um estudo extremamente difícil na engenharia genética, não é? Pode surgir rapidamente como pode demorar muitos anos. Faço votos para que surja o mais rápido possível. [...]. Mas obviamente que outros medicamentos virão, enquanto isso... há outros fármacos como sabe na forja, um já está em fase III e que eles dizem que será, terá 95% de possibilidade de tratamento. TP8, enfermeiro.

Este facto obriga-nos, enquanto investigadores, a interrogarmo-nos acerca da atualização, em termos de informação sobre os avanços terapêuticos dirigidos à PAF, que os profissionais de saúde da comunidade devem ter para dar resposta às necessidades de educação e suporte das pessoas e famílias afetadas pela PAF.

Em resumo, para as testemunhas privilegiadas a PAF é vivida pelas pessoas na comunidade com incerteza, nomeadamente, relacionada com a condição de ser portador. Essa condição é colocada em evidência através do resultado do teste pré-sintomático.

Associada a esta incerteza, após o conhecimento do resultado do teste, as condições pessoais, as condições da comunidade e as condições da sociedade para a transição podem facilitar ou dificultar a aceitação da nova condição de saúde da pessoa portadora de uma doença hereditária. Notamos que, nas condições pessoais, para além da tentativa que existe de esconder a doença dos outros, a estrutura familiar matriarcal e o suporte familiar, a percepção acerca do estigma sobre a doença, dificultam a vivência de uma transição saudável.

A avaliação da condição de incerteza como ameaça é ponderada pelas testemunhas privilegiadas e está associada à história familiar relacionada com a PAF. Os portadores ou as pessoas em risco contactam ainda muito jovens com a doença que vivem de perto, por vezes, ao assumir o papel de cuidadores dos progenitores, o que pode influenciar a sua decisão de ter filhos. Associado a estes antecedentes de incerteza, o quotidiano com a doença associado aos processos corporais alterados, ao aumento da dependência no autocuidado e à não aceitação da doença colocam a pessoa num processo onde pode não ser vislumbrado um crescimento pessoal. No entanto, a relação entre esta categoria e a categoria sobre as condições pessoais para a transição é difícil de perceber apenas pelo discurso das testemunhas privilegiadas.

Os tratamentos dirigidos à PAF, nomeadamente o transplante de fígado e o Tafamidis criaram condições para uma diminuição da incerteza e para que fossem vistos num contexto de oportunidade e esperança. Apesar da avaliação realista dos profissionais de saúde referência nesta comunidade, verificamos que esta se tem afastado dos cuidados dirigidos às pessoas com PAF, principalmente após a criação dos centros de referência para a PAF, conduzindo ao encerramento de serviços de apoio, quer as consultas no Centro de Saúde, quer o CEAP.

6.4 VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE NA COMUNIDADE: A PERSPETIVA DAS PESSOAS COM PAF

Ao longo deste capítulo fomos apresentando e discutindo os resultados obtidos sobre viver com a doença de Andrade na comunidade numa perspetiva *etic*, isto é, numa perspetiva externa, embora próxima de quem vive efetivamente com PAF. Recorremos a

diferentes participantes, fontes e estratégias de recolha de dados para atingir esse objetivo. A primeira aproximação à perspetiva *emic*, isto é, à perspetiva da primeira pessoa, existiu no primeiro subcapítulo onde discutimos a representação mental de doença que nos é transmitida pela leitura das notícias publicadas nos jornais da APP. Porém, essas notícias são, em grande parte escritas por pessoas que não vivem com PAF, nomeadamente, por profissionais de saúde ou familiares associados da APP, ou não respondem de forma satisfatória e integral à questão de investigação: como se vive com a doença de Andrade na comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde.

Deste modo, tal como explicado no capítulo 5, onde descrevemos a implementação do trabalho de campo, foi partindo do apoio de informantes-chave, de diferentes estratégias de divulgação do estudo na comunidade e da confiança dos primeiros informantes que fizeram a referenciação do nosso estudo aos novos informantes, que se iniciou a recolha de dados através da entrevista não estruturada.

Participaram nesta etapa de recolha de dados, 31 pessoas que vivem com PAF na comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde. Procurou-se, por um lado, no momento da análise dos dados, obter a saturação teórica dos dados, percebendo a sua repetição e os padrões de repetição, que visa confirmar a informação obtida anteriormente, mas também, através de uma amostragem teórica, procurou-se a diversidade de casos, enriquecendo o modelo emergente e possibilitando a explicação da variação e dos padrões diferenciadores do discurso dos participantes (Morse, 1994).

Para ilustrar a caracterização sociodemográfica dos informantes foram resumidos, numa tabela, os resultados das variáveis recolhidas e que nos permitem perceber de um modo geral, quem são as pessoas que vivem com a doença de Andrade na comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde e que participaram neste estudo. Sendo um estudo qualitativo e etnográfico, este painel de participantes pode não ser representativo da população com PAF residente nestes dois concelhos, mas ressaltamos que o objetivo deste trabalho é a procura pela profundidade do significado cultural de viver com uma doença neurodegenerativa hereditária nesta comunidade e não a representatividade da população ou a generalização dos resultados.

Da análise da tabela 7 verificamos que, em média, os informantes têm 42 anos, tendo o informante mais novo 20 anos e o mais velho 59 anos à data da entrevista. A maioria dos informantes que participaram no estudo são mulheres, são casados e possuem o 2º ciclo de escolaridade.

Tabela 7 Caracterização sociodemográfica dos informantes

Variáveis sociodemográficas	Categorias	Frequência absoluta	Média (desvio padrão)	Variância
Idade			41,9 (8 anos)	Mínimo/Máximo: 20 - 59
Género	Feminino	20		
	Masculino	11		
Estado civil	Casado/União de facto	18		
	Solteiro	8		
	Viúvo	2		
	Divorciado/Separado	3		
Escolaridade	1º ciclo	8		
	2º ciclo	13		
	3º ciclo	6		
	Ensino secundário	2		
	Ensino Superior	2		
Profissão	Especialistas das Profissões Intelectuais e Científicas	1		
	Técnicos e Profissionais de nível intermédio	1		
	Pessoal Administrativo e Similares	1		
	Pessoal dos Serviços e Vendedores	5		
	Agricultores e Trabalhadores Qualificados da Agricultura e Pescas	4		
	Operários, Artífices e Trabalhadores similares	11		
	Operadores de instalações e máquinas e trabalhadores da montagem	2		
	Trabalhadores não qualificados	6		
Estatuto laboral	Ativo	6		
	Desempregado	4		
	Reformado	21		
Idade de realização do teste pré-sintomático			18,6 (5 anos)	Mínimo/Máximo: 6 - 30
Idade de início de sintomas			31,6 (6 anos)	Mínimo/Máximo: 25 - 52
História prévia na família	Não	1		
	Sim			
	Pai	8		
	Mãe	22		
Filhos	Não	13		
	Sim			
	Nº filhos com idade < 18 anos	14		
	Nº filhos com idade > 18 anos			
	Portador	6		
	Não portador	4		
	Desconhece	6		
	Recurso à PMA			
	Sim	1		
	Não	17		
	Adoção	1		
Estádio da doença (Coutinho, Silva, Lima, & Barbosa, 1980)	Portador assintomático	2		
	Estádio I	10		
	Estádio II	15		
	Estádio III	4		
Tratamento	Sem indicação de tratamento	2		
	Tratamento sintomático	3		
	Transplante de fígado	19		
	Tafamidis	7		
	Ensaio clínico	1 (realiza também Tafamidis)		

Do ponto de vista profissional, 11 informantes enquadram-se como operários, artífices e trabalhadores similares, 6 como trabalhadores não classificados, 5 como pessoal dos serviços e vendedores, 4 são agricultores e trabalhadores qualificados da agricultura e pescas, 2 são operadores de instalações e máquinas e trabalhadores da montagem, 1 é pessoal administrativo e similares, e 1 informante é técnico e profissional de nível

intermédio, de acordo com a Classificação Nacional das Profissões. Dos 31 informantes, 21 encontram-se reformados, 6 encontram-se ativos e 4 desempregados, valores condicentes em termos de estatuto profissional com os encontrados noutros estudos realizados com pessoas com PAF (R. F. Gonçalves, 2009; Martinho, 2013).

Em média, os informantes realizaram o teste genético aos 18,6 anos e apresentaram os primeiros sintomas pelos 31,6 anos. E apenas 1 informante desconhecia a história familiar de doença relacionada com a PAF.

Dos 19 participantes com filhos, 17 têm filhos sem recurso à PMA, 1 recorreu à PMA com seleção de embriões e 1 optou por adoção. Dos filhos existentes, 14 têm idade inferior a 18 anos, pelo que, na exceção do informante que recorreu à PMA e ao informante que recorreu à adoção, não é conhecida a condição de portador da mutação nesses descendentes. No caso dos filhos com mais de 18 anos, sabemos que 6 são portadores da mutação, 4 não possuem a mutação e 6 ainda desconhecem essa condição.

Quanto ao estágio de evolução da doença, na sua maioria os informantes encontram-se no estágio II ou no estágio I, mas participaram 2 pessoas que são portadoras assintomáticas e 4 pessoas em estágio III (Coutinho et al., 1980). Relativamente ao tratamento realizado, 19 informantes realizaram transplante de fígado, 7 encontram-se a realizar Tafamidis, sendo que 1 também estava inserido num ensaio clínico à data do estudo, 3 encontram-se a realizar tratamento de suporte de sintomas sem terem realizado qualquer outro tratamento e os 2 informantes que são portadores assintomáticos não têm à data da recolha de dados, indicação para tratamento.

Como já explicitado, a recolha de dados foi realizada através de entrevistas não estruturadas, o discurso dos participantes foi gravado e transcrito na íntegra por uma das investigadoras, produzindo um volume de dados que consideramos extremamente diversificado, rico e profundo acerca do tema. A análise dos dados recolhidos foi realizada através dos procedimentos de análise de dados qualitativos de Milles, Huberman e Saldaña (2014) fundamentados num processo indutivo, tal como explicado nos procedimentos de análise de dados qualitativos no capítulo anterior.

Não existindo um guião de entrevista com perguntas pré-definidas, a estratégia de análise de dados foi orientada, por um lado pelo enquadramento teórico e conceptual, e por outro lado, pela procura de padrões e regularidades no discurso dos informantes que dessem resposta às questões de investigação. Após os dois ciclos de codificação foram

estabelecidos 3 eixos temáticos onde se estruturam as 10 categorias que emergiram do discurso produzido pelos informantes: *(Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*; *(Con)viver com a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*; e *(Con)viver com a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*.

O tema *(Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária* é constituído por 4 categorias que ilustram o modo com as pessoas com PAF, por um lado, sentem e vivem a incerteza da doença, e, por outro lado, que recursos e condições possuem para lidar com essa incerteza. Assim, temos como categorias, *realizar o teste pré-sintomático*, *condições pessoais para a transição*, *condições da comunidade para a transição* e *condições da sociedade para a transição*. O discurso dos informantes foi analisado, codificado e reduzido em cada categoria, permitindo ilustrar os sentimentos, experiências e vivências relacionados com ela. Mostramos em seguida, a tabela ilustrativa da relação entre as categorias e os códigos do primeiro tema.

Tabela 8 Resumo das categorias referentes ao tema: *(Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*

Tema	(Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Categorias	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
<i>Realizar o teste pré-sintomático</i>	Idade com que realizou o teste	Percorrer um caminho em busca de um resultado
	Idade de conhecimento do resultado do teste	
	Local de realização do teste	
	Processo de realização do teste	
	Herança familiar	
	Querer saber para decidir	Herança familiar
	Estar preparado para saber	Quero saber
	Fazer o teste com sintomas	Estar preparado para saber
	Já vai meia a contar	Sentir antes de saber
	Sei lá o que nos pode sair na rifa	A pessoa já vai meia a contar
<i>Condições pessoais</i>	Há os que escondem	Sei lá o que nos pode sair na rifa
	Há os que aceitam	Há os que escondem
	Algo de que não se fala	Há os que aceitam
	Expectativa com a resposta dos outros ao diagnóstico	Algo de que não se fala
	Estrutura familiar matriarcal	Expectativa com a resposta dos outros ao diagnóstico
	Apoio da família	Estrutura familiar matriarcal
	Estigma	Suporte familiar
	Doença tabu	Perceção do estigma
	Cuidados de saúde primários	Doença tabu
	Tratamento de feridas	Cuidados de saúde primários
<i>Condições da comunidade</i>	Centro de Estudos da Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim	Centro de Estudos da Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim
	Apoio social	
	Apoio emocional	
	Serviço de saúde	
	Associação Portuguesa de Paramiloidose	
	Acesso a transporte	Associação Portuguesa de Paramiloidose
	Apoios do Estado	
	Acesso a medicação	
	Centros de referência	
<i>Condições da sociedade</i>		Câmara Municipal de Vila do Conde

Tal como nos resultados obtidos junto das testemunhas privilegiadas, *realizar o teste pré-sintomático* surge como uma das principais categorias no discurso dos informantes. Durante a análise, reorganização e síntese dos dados codificados durante o primeiro ciclo, deparamos com vários códigos que se conseguiram reduzir em apenas um, durante o segundo ciclo de codificação (Miles et al., 2014; Saldaña, 2016). Nomeamos este código, *percorrer um caminho em busca de um resultado*, uma vez que reúne o discurso dos informantes acerca de todos os procedimentos relacionados com o processo de realização do teste pré-sintomático, bem como ilustra a idade de realização do teste e a idade de conhecimento da condição de portador.

Notamos no discurso dos informantes que existem diferenças acentuadas, ao longo do tempo, sobre a idade em que o teste foi realizado e a idade com que tiveram conhecimento do resultado. Os informantes com mais idade realizaram o teste ainda em crianças, alguns no centro de saúde das Caxinas. Estes relatos corroboram os achados do subcapítulo anterior, onde uma das testemunhas privilegiadas nos refere ter participado num estudo no centro de saúde das Caxinas, onde eram realizados testes a todos os descendentes de portadores de PAF, independentemente da sua idade.

Bem a colheita de sangue, no meu caso foi assim... pelos meus doze ou treze anos vieram os médicos aqui à Casa dos Pescadores e vieram tirar sangue e, eu, o meu irmão que tinha nove anos e os meus primos e fomos lá tirar sangue sem saber para quê. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Mas lembro-me que era miúda, não sei a idade que eu tinha, era mesmo miudita e... fizemos todos em casa menos a minha irmã mais nova que era muito miudita, e o meu irmão que fez o teste quando foi para a tropa. [...] É o único que não tem a doença. Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

Fiz aqui na caixa, eu fui sozinha porque na altura a minha mãe já era doente e eu é que fazia tudo sozinha. Informante 18, 42 anos, transplante de fígado.

Fiz o teste muito pequena e só nessa altura fui saber o resultado. Aos dezasseis já queria saber, mas não me deixaram e depois o tempo foi passando e só fui saber aos vinte e um. Informante 23, 36 anos, transplante de fígado.

Foi fácil pedir para fazer o teste. Na altura foi a minha mãe que pediu. Foi feito aqui nas Caxinas na Associação da Paramiloidose, foi feito lá no centro

de saúde a recolha do sangue e o resultado também me foi entregue lá pelo médico de família. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

A divulgação dos resultados era, nesse tempo, realizada no centro de saúde pelo médico de família, porém, noutros casos ocorria no Porto, como espelham os seguintes relatos.

Sim já sabia que tinha a doença, sabia desde os meus 17 anos. Na altura eu estava grávida e a minha médica de família é que pediu o meu teste ao TTR, não é? Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

No dia em que fiz catorze anos a minha mãe recebeu um postal em casa para nos apresentarmos no Porto. E nós fomos lá, eu, a minha irmã mais velha e a minha mãe. E ela [médica] disse-nos logo se sabíamos o que íamos lá fazer. Nunca mais me esquece as palavras dela. [...] E é para saberem que vocês têm a doença da vossa mãe. Logo assim... assim aos catorze anos. Foi a minha prenda de aniversário. Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

Atualmente, o teste genético pré-sintomático só pode ser requerido a partir dos 18 anos, e associado a todo o processo de recolha e divulgação dos resultados existe o acompanhamento em consultas de aconselhamento genético (Direção Geral da Saúde, 2017), pelo que estes relatos já não ocorrem nos informantes mais jovens ou naqueles que relatam as experiências atuais com outros familiares.

Tenho um primo que vai agora para a segunda consulta no IBMC. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

A minha prima pediu logo ao marido para me levar ao centro de genética no Porto. Fiz duas colheitas de sangue, a primeira era para eles ver se realmente tinha ou não. Fui logo acompanhada por uma psicóloga e um psiquiatra para falar sobre o assunto. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

De acordo com a norma 013/2017 sobre a abordagem diagnóstica e critérios de referenciação da Paramiloidose no adulto (Direção Geral da Saúde, 2017, p. 2), “o diagnóstico pré-sintomático de portador de uma mutação patogénica da TTR deve ser proposto à pessoa adulta (idade igual ou superior a 18 anos), em risco de 50% de ser portadora, por relação familiar com pessoas com PAF ou portadores com confirmação prévia do diagnóstico de PAF, com identificação de uma mutação particular”. Essa referenciação, de acordo com esta norma, deve ser realizada pelo médico hospitalar de um centro de referência para a PAF e “deve ser realizado em consulta de especialidade

de genética médica que dispõe das condições necessárias à implementação de um protocolo de aconselhamento genético para doenças genéticas de início tardio e que assegura o acompanhamento sociopsicológico” (Direção Geral da Saúde, 2017, p. 3). No entanto, as pessoas que passaram por este processo referem que este procedimento é pesado e moroso e, por vezes, não entendem, nem valorizam o objetivo das consultas de aconselhamento genético.

O rastreio ainda é outro caso complicado [...]. Porque eles arranjam um protocolo que se tem de lá ir 50 vezes. Demora meses e convenhamos saber que se tem esta doença não é nada doutro mundo. Faz-se uma análise, uma! E sabe-se se tem ou se não tem. Mas faz-se uma consulta e depois é que se vai tirar o sangue e depois é que se vai saber o resultado e depois... devia-se ir lá tirar o sangue e depois passado um ou dois ou três meses ia-se lá saber o resultado ponto final. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Tenho um primo que vai agora para a segunda consulta no IBMC. Mas acho que a terceira consulta é que se calhar não vai fazer [...]. No meu tempo era mais fácil do que agora... Para estar à espera de uma consulta... nele até não demorou muito... Mas o tempo de espera, o tempo de fazer os exames e o tempo de saber... há mais pequenina coisa que pode ser ou não ser, assim fica a vai saber se é ou não... Porque ouvir um sim não é fácil. As pessoas vão com a esperança que não vão ter, mas quando ouvem um sim acabou tudo... Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

E ele [filho], prontos, foi à consulta a primeira vez, falou com um médico. Chegamos lá fizemos, ele fez uma colheita de sangue e falou com um médico. Depois foi a mais duas consultas, a uma psicóloga. [...] Foi a duas consultas, à terceira consulta... não foi na segunda consulta, porque ele tirou sangue duas vezes, tornou a tirar sangue para fazer a contra-análise. Pronto, depois no dia que... na terceira consulta foi que ele soube o resultado. Teve outra consulta com a psicóloga e teve o resultado, mas a psicóloga antes de lhe dar o resultado primeiro conversou com ele, se achava que ele estava preparado para receber o resultado. Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

Este aspeto de aparente menorização da importância do aconselhamento genético ocorre, pois existe a ideia das pessoas portadoras ou nas pessoas em risco de que esta doença, a

PAF é uma *herança familiar*, pelo que o teste só serve para confirmar o que elas à partida já conhecem, o seu estatuto de portador da doença.

Mas eu disse sempre à minha médica que não era preciso pedir o resultado, pois toda a gente da minha família tinha a doença eu também ia ter. Ainda disse à médica: a senhora acha? Se a minha mãe teve, a minha tia tinha, o irmão da minha mãe tinha e morreu cedo. Eu não acreditava que alguém pudesse ser saudável na minha família... Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Eu sempre tive ideia que eu ia ter como a minha mãe tinha por isso quando soube foi uma confirmação. Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

Eu já sabia que tinha a doença. E a minha tia começou logo a chorar, mas eu disse-lhe porque é que está a chorar, você não tem, o meu pai não tem? Foi a herança que ele me deixou. A minha irmã mais nova quando foi saber também ia a contar e o médico disse-lhe que ela era positiva e ela disse que se o médico lhe dissesse que ela era negativa ela pedia para repetir os exames. Informante 25, 53 anos, transplante de fígado.

No entanto, essa herança familiar é vista como algo que marca negativamente a família, devido ao sofrimento e às perdas para quem padece PAF.

Eu vivo o dia-a-dia... às vezes digo para mim própria porquê eu? Porque me escolheu a mim para ter este problema de saúde. Porque escolheu a minha família, não é? Penso como seria a nossa vida com a família toda, porque nós estávamos tão bem. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Quando a história familiar de doença é desconhecida do portador é mais difícil aceitar a identidade genética que se carrega.

O meu pai morreu muito cedo... eu ainda tenho mãe, não é? E o meu pai morreu no São João e ninguém nos disse o que ele tinha. Deduzo que uma vez que a minha mãe está viva e sem sintomas que fosse o meu pai o portador, mas essas informações foram-me dadas depois no Porto, que o normal era ter sido do pai. Informante 9, 46 anos, transplante de fígado e rim.

Eu sou portador de pai e de mãe. Só que do meu pai ninguém sabia. O meu pai, portanto, o meu pai para todos os efeitos não era portador da doença.

[...] O marido dela morreu cedo, que é o mal de muitos pescadores morrerem cedo e não sabem que são portadores da doença. E a família tem vergonha e não informa os familiares que são da doença. Informante 17, 49 anos, transplante de fígado.

Nós não tínhamos conhecimento sobre o que quer que seja sobre essa doença porque à priori quem transmitiu essa doença à minha mãe foi o meu avô e quando ele faleceu a minha mãe, na altura, tinha 14 anos. Nessa altura não havia conhecimento sobre o que quer que seja. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

E os meus irmãos, três deles não têm e viemos a descobrir que só a mais velha e o mais novo, neste caso de cinco filhos são os que têm. Nunca se soube, nunca de quem herdamos a doença. O meu avô morreu de tuberculose muito novo, a minha avó tinha 92 anos quando faleceu e não tinha nada. Por isso nunca vamos descobrir de onde é que veio, se da parte do meu avô, se da parte da minha avó. Informante 31, 46 anos, Tafamidis e ensaio clínico.

Os motivos que conduzem as pessoas à realização do teste pré-sintomático são diversos, mas, no seu discurso dos informantes alegam sentirem a necessidade de saber o resultado para puderem tomar decisões quanto ao futuro, nomeadamente, sobre a constituição de família, um possível casamento ou a escolha de uma profissão. Este discurso foi agrupado num código denominada de *quero saber*.

Não, não foi nessa altura que soube do resultado que fiquei doente com PAF. Nessa altura foi só querer saber a informação, saber para decidir do meu futuro. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Eu quis mesmo saber. Saber se tinha ou não tinha. Se casava ou não casava. Saber o que fazer da minha vida. Não foi o caso, pois já namorava com o meu marido e ele conhecia a minha mãe e não se importava. Mas eu... eu... o facto de ele dizer que não se importa qualquer um diz, mas eu queria tirar as teimas. Se tivesse a doença e como ainda era solteira... ele decidia se queria estar comigo ou não. Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

[...]Fui saber o resultado na altura para decidir começar a trabalhar e ter tempo de descontos para a altura da reforma, mas soube o resultado e isso

não foi importante e decidi andar para a frente com os meus estudos.
Informante 23, 36 anos, transplante de fígado.

Eu fui conhecedor da doença da minha mãe, mas todos os meus irmãos foram, puderam fazer o exame e eu fui o único que não porque ainda não tinha os dezoito anos e então decidi que mal fizesse os dezoito queria fazer porque queria organizar a minha vida. Decidi fazer logo [...]. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Um dos informantes referiu-nos que, aos 18 anos, pensava realizar o teste pré-sintomático quando pretendesse casar e ter filhos, alegando que esse conhecimento prévio e precoce, no seu entendimento, teria um impacto grande na sua vida quotidiana, no entanto, o início de sintomas precipitou a sua decisão.

Antes, eu nunca quis saber. Sabia que a minha mãe tinha, os meus familiares tiveram e que eu poderia vir a ter, só que sempre me disseram que só podia ir para a lista de transplantada se um dia tiveres um sintoma e então, eu não morria da doença, morria da cisma. Então eu optei por não, se um dia eu arranjasse alguém e tivesse intenções de casar e ter filhos eu faria. E foi sempre o meu pensamento. A partir do momento e até aquela data [início dos sintomas] eu não tive intenções disso eu não quis fazer o teste. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Em alguns casos, um primeiro resultado negativo fez com que as pessoas construíssem a sua vida profissional, que tivessem filhos e, até que, vivessem despreocupados com a possibilidade de serem portadores da doença.

Quando fui pai já sabia. Quando fui pai, fui... tinha recebido a notícia há pouco tempo de que tinha a doença. Porque eu, o primeiro teste, isto, sei lá há trinta anos atrás ou mais, quando fiz o primeiro teste, eu não tinha a doença. Portanto foi-me dito que eu não tinha. Eu estive sempre à vontade nesse campo. Informante 17, 49 anos, transplante de fígado.

Houve aquele problema de saber que era negativo. Problema não, foi uma felicidade saber que era negativo. Entretanto, eu engravidei. Achava que tinha corrido bem, segui com a minha vida em frente... Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

Embora a adesão ao teste genético pré-sintomático seja voluntária, e numa categoria anterior verificássemos que, muitos dos informantes discordam do procedimento de consultas de aconselhamento genético, no entanto, um dos códigos que acompanha o seu discurso é, *estar preparado para saber*. Verificamos que, embora, em alguns casos o resultado positivo confirme a suspeita, intimamente existe a esperança de um resultado diferente do que obtiveram no teste, como se verifica nos excertos apresentados.

Porque foi mesmo na Santa Casa, estavam sempre a dizer para eu ir fazer o teste. Porque já tinha vinte e oito anos e já tinha os dois filhos e elas disseram-me sempre vai fazer... vai fazer... Não é porque eu quisesse fazer, porque eu já não me importava. Acho que já estamos tão habituadas nisto que já não queremos saber. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Eu disse ao médico que não queria saber, mas ele chamou-me e disse-me logo. Eu queria fazer o teste, mas não queria era saber logo. Sentia que não estava preparada. Mas ele chamou-me lá e disse-me logo. Fui lá tirei o sangue e depois quando veio ele mandou um postal para eu ir lá. Fui sozinha saber. Informante 18, 42 anos, transplante de fígado.

Foi um choque muito grande. Abati muito, mesmo quando soube que era portadora. Emagreci 9 quilos, mas depois tive de enfrentar a vida. Tinha uma filha para criar e tive que viver. Informante 27, 58 anos, transplante de fígado.

Porém, a receção do resultado do teste pré-sintomático dos filhos quando chegam aos 18 anos, de acordo com os seguintes excerto é mais difícil de aceitar.

O dos meus filhos foi mais difícil de receber. O meu fiquei normal, quando foi dos meus filhos... eu fiquei mais... então da minha mais nova sentiu-se mais... [...] Eu na ocasião não chorei, mas fiquei... preferia que me desse cinquenta vezes a mim do que aos meus filhos... eu sempre disse, se Deus tem de me dar que me dê a mim, seja o que for [...]. Aceitei muito bem a doença em mim, mas nos meus filhos... Informante 25, 53 anos, transplante de fígado.

Ela [filha] já sabe. Ela, na altura fez logo o teste, pedimos logo para ela ir fazer o teste ao instituto molecular no Porto. E, na altura, até não queria saber o resultado entre aspas, ela queria que fosse eu a ir saber o resultado por ela, e ela pensava que tinha, mas ao mesmo tempo estava naquela retração de não querer saber. Acompanhei-a sempre, fui com ela tirar as

análises. Fizeram a análise e contra-análise e deu negativo. Pelos vistos, deu negativo as duas vezes e acho que, até hoje, acho que é negativo. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

A notícia da minha filha foi pior de aceitar. Pode crer. A minha aceitei, vim para casa e só chorava, chorava e chorava e depois passou. Mentalizei-me, mas a da minha filha... achava que Deus não foi justo comigo. Agora olhe, já a aceitei [...]. Quando, o exemplo da minha filha quando ela descobriu que tinha, aceitou melhor do que nós. Para nós foi o mundo ter vindo abaixo e ela levou na boa. Informante 31, 46 anos, Tafamidis e ensaio clínico.

No discurso dos informantes, verifica-se que, em algumas situações os sintomas já se encontravam presentes antes da realização do teste. De acordo, com a norma 013/2017 sobre a abordagem diagnóstica e critérios de referenciação da Paramiloidose no adulto (Direção Geral da Saúde, 2017) quando a pessoa apresenta sintomas, o diagnóstico de PAF não pode ser adiado pela espera na realização do teste genético pré-sintomático.

Já tinha sintomas e depois fiz o teste. Lá, no Canadá, o doutor que cuidava do meu pai fazia-nos testes, mas há trinta anos lá fora ninguém sabia que era do fígado. Que era o fígado que produzia a amiloide. Não fiz o teste genético, eu fiz o teste de biopsia do nervo daqui do calcanhar e deu a amiloide. Foi assim que soube que tinha a doença. Informante 15, 49 anos, transplante de fígado.

Eu descobri em 2009. Porque eu sentia as pernas muito cansadas. [...] E quem me levou a fazer isto do teste foi a minha irmã. Porque ela foi fazer primeiro que eu [...]. Quando me acusou, eu já tinha os sintomas. Mas a gente nunca quis fazer, a minha mãe nunca quis que fizéssemos com ela ainda viva, porque a médica de família ainda lhe pediu, mas a minha mãe dizia que a gente ainda não tinha idade para saber. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

Porque eu antes de fazer os testes já sabia que tinha a doença e tudo. Eu já tinha sintomas... Eu foi, em antes de fazer os testes, que tive sintomas. Eu estive sempre a evitar porque eu tinha medo de agulhas e tinha medo de ser picado. Só fiz o teste depois da minha irmã fazer. Ela ao fazer acusou-lhe e

prontos, já que ela faz eu vou fazer. Porque ela fez, senão eu nunca fazia.

Informante 26, 34 anos, tratamento de suporte por estágio avançado.

No caso dos informantes que realizaram os seus testes pré-sintomáticos prévios com resultados negativos e que desconheciam o seu estatuto, foi o reconhecimento de um padrão de sintomas que lhes permitiu perceber a sua condição de portador da doença e que desencadeou o procedimento de diagnóstico. A confirmação das suspeitas é para estes informantes problemática, uma vez que, sentem que foram de alguma forma ultrajados.

Eu só soube passado... soube porque me disseram... [...] Parece que foi um aviso, eu saltei em cima do motor, olhe um motor que atinge os cento e oitenta graus de temperatura e eu saltei com os joelhos em cima do motor a solucionar a avaria. Solucionei a avaria e não senti os joelhos a cozer. Fiz uma queimadura de que maneira. Foi nessa altura que larguei o mar para me tratar. Informante 17, 49 anos, transplante de fígado.

Houve aquele problema de saber que era negativo. Problema não, foi uma felicidade saber que era negativo. Entretanto, eu engravidei. Achava que tinha corrido bem. Depois infelizmente, quando descobri que tinha a doença, sei lá, entrei em choque. Foi um choque tremendo. Eu não sabia o que pensar, eu não sabia o que dizer. [...] Tinha a minha filha. E acho que aquilo, sei lá foi uma bomba que caiu em cima da cabeça. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

Relacionado com o código, *herança familiar* e com o código *estar preparado para saber* surge um outro código *a pessoa já vai meia a contar*. Este código distingue-se dos anteriores porque agrupa o discurso dos informantes que, apesar de, na altura da realização do teste ainda não terem sintomas, têm a convicção do resultado positivo ainda antes de o receberem.

Quando recebi o resultado não pensei em nada, juro. Eu já estava convencida que não havia pessoas da minha família que poderiam não ser doentes, eu só conheci pessoas doentes. Só os da minha idade é que tinham saúde. Eu sempre achei que toda a gente ia ser doente não alterou nada. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Eu já estava a contar, mas ao mesmo tempo nunca se conta porque nunca contamos com uma coisa dessas. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

É assim... saber... é aquela sensação, prontos... de dizer que até parece que se fica sem ar, mas não chorei, não gritei, prontos... fiquei assim naquela, acho que a gente até já vai meia a contar. Vamos... porque muita gente olhava para mim e dizia que eu não ia ter [...]. Para algumas pessoas deve fazer sentido, mas para nós não porque nós já estávamos a contar com isso, já não nos metia medo. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Por outro lado, outros informantes entendem o teste pré-sintomático e a genética como um jogo de probabilidades, valorizando a incerteza do resultado, e neste sentido, o discurso produzido pelos informantes foi codificado como *sei lá o que nos pode sair na rifa*. Este código, mostra a consciencialização do risco de transmissão da mutação para os filhos em alguns dos informantes como se pode verificar nos excertos transcritos, relacionando-se com o código *estar preparado para saber*.

A minha filha foi fazer cedo o teste e foi negativo. Mas se fosse positivo matava-me mais a mim do que a ela. Enquanto que para mim, quando soube que tinha a doença não me importei. Mas quando ela vinha com essa conversa matava-me. Sei lá o que nos podia sair na rifa... Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Na altura não sabia que passava de pais para filhos [...]. Aos 18 anos, quando ela soube ficamos a chorar. Cresce-se... nós obrigadas a crescer enfrentando a realidade e dizer assim, seja o que Deus quiser. Pode ser que ela não seja portadora. Mas neste caso foi... Informante 27, 58 anos, transplante de fígado.

Com uma dúvida [resultado do teste pré-sintomático da filha]. Eu ponho sempre um ponto de interrogação. Como me aconteceu aquilo a mim, eu fiquei sempre na dúvida. Espero que eles tenham 100% de razão e que eu fique na dúvida e seja para sempre, mas que ela que nunca tenha a doença. Porque eu acho... acho que não aguentava... Quando a minha filha fez o teste até me pus de joelhos em frente à médica. Foi sair-me o euromilhões e a minha filha teve muita sorte. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

A condição de ser portador de uma doença neurodegenerativa hereditária desencadeia na pessoa um processo de adaptação à nova condição de saúde, bem como a antecipação do que pode ocorrer no futuro. A percepção do risco genético desperta sentimentos antecipatórios (Loewenstein et al., 2001) como verificamos na categoria anterior, no entanto, esses sentimentos e a vivência desta transição é influenciada pelas *condições pessoais* de cada pessoa afetada pela PAF. Estruturam esta categoria 7 códigos: *há os que escondem; há os que aceitam; algo de que não se fala; expectativa com a resposta dos outros ao diagnóstico; estrutura familiar matriarcal; suporte familiar; e, percepção do estigma.*

Para os informantes que participaram no nosso estudo existem duas formas de adaptação à doença: *há os que escondem e há os que aceitam.* As pessoas que escondem a doença, tentam que a sua condição de portador não seja conhecida da restante comunidade, uma vez que elas, na opinião dos informantes não aceitam a sua condição de saúde. Essa não aceitação do estado de saúde pode conduzir a um uma demora na procura de ajuda especializada e de intervenção terapêutica, o que acarreta que as manifestações da PAF vão evoluindo e tornando a condição de saúde evidente aos outros, descobrindo o que se pretendia encobrir.

A minha tia, a primeira que me faleceu, chegou a ir a Espanha fazer um transplante de vesícula ou tirar a vesícula porque ela achava que não tinha a doença, não podia ter, aquilo era outra doença qualquer. Como em Portugal não a operavam ela foi a Espanha operar-se. Gastou fortunas em tratamentos inglórios, nunca aceitou a doença. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado

Parece que tem de estar assim encoberto, com um lençol a tapar de forma, a que a coisa passe despercebida. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Ainda há muita gente que esconde. Mas do que vale esconder o que se tem de mostrar um dia. Informante 18, 42 anos, transplante de fígado.

Mas há pessoas que não são assim há pessoas que escondem. Não sei, por medo, não sei. Informante 31, 46 anos, Tafamidis e ensaio clínico.

No entanto, no seu discurso, os informantes referem que essa tentativa de esconder a doença acontecia com maior frequência no passado, tal como expresso neste excerto.

Antigamente as pessoas escondiam... E aliás ainda conheço uma moça que ela mora aqui perto e ela escondeu a doença até ao fim. Dizia eu não, não tenho doença nenhuma. Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

Notamos que, no discurso dos nossos informantes, esta condição de tentar esconder a doença ou o estado de saúde relaciona-se com o modo como os outros enfrentam a sua condição de portadores da doença de Andrade, sendo que na sua maioria, os nossos informantes referem aceitar a doença, tal como é ilustrado nos excertos do código *há os que aceitam*.

Eu aponto o dedo a quem não assume, nós é que temos a culpa. Nós é que temos de passar a mensagem que somos normais, não somos coitadinhos. Eu se calhar falo de contente, noto apenas num dos pés uma pequena anomalia. Eu se calhar falo de boca cheia. Nós nascemos com isto e não pedimos para vir ao mundo. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

É como disse, isto não é um bicho-de-sete-cabeças, se a gente souber lidar com ela e se tiver apoio familiar que eu acho que é o mais principal, não é um bicho-de-sete-cabeças, é lidar bem. Estar sempre atento, agora não sei. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

A gestão da incerteza na doença é mediada pelo conhecimento prévio que se tem acerca de determinada condição de saúde (Mishel, 1990, 2006, 2014). No caso de uma doença como a PAF, hereditária, dominante, e que por isso afeta várias pessoas e gerações da mesma família, o conhecimento prévio sobre a condição de risco é fundamental para a aceitação do estado de saúde. No entanto, num dos relatos podemos verificar, que apesar do desconhecimento acerca da história familiar a aceitação da nova condição ocorreu.

Não, nunca fiz teste nenhum pois não sabia que a doença existia na minha família, nunca fiz nada [...]. Ao primeiro impacto custa, fui muito abaixo quando soube da doença. Ao início custa, mas tem de se levar a vida para a frente, por isso é que agora só peço o dia-a-dia e sei que tenho uns dias bons e outros dias maus... Informante 9, 46 anos, transplante de fígado e rim.

Porém, mesmo aceitando a doença, verificamos que existem diferentes posições sobre a divulgação da condição de saúde quer à família, quer na comunidade, assim o discurso dos informantes sobre a dificuldade/facilidade em falar acerca da condição de saúde foi

codificado com a designação de *algo de que não se fala*. E verifica-se pelos excertos que antigamente, mesmo nas famílias afetadas pela PAF não se falava acerca da doença.

Eu não tenho noção do que falavam sobre a doença... não tenho, mas lembro-me que a minha mãe e a irmã ouviam falar de um médico que percebia disto ou daquilo e lá iam as duas. Mas o que elas tinham ou a doença que era ou quando vinha não... não se falava. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Não, pois aí é que era o mal. A minha mãe, a minha falecida mãe não nos dizia nada porque ela casou muito tarde, não é? Casou tarde e teve filhos tarde e nós éramos pequeninos quando ela. Então ela desabafava com pessoas amigas ou com vizinhos e nós não nos dizia nada, só mais tarde é que nós soubemos... Informante 8, 50 anos, transplante de fígado.

Era o meu pai o portador e eu disse tantas vezes há minha mãe, o meu pai morreu de quê? Da doença dos pezinhos, e eu perguntava e isso o que é? [...] *Eu não ouvia falar, eu sabia que o meu pai tinha morrido, soube depois de ele ter morrido, mas só soube mesmo aqui. Porque a minha mãe não me soube dar a informação. Não fiz transplante nem nada.* Informante 11, 59 anos, tratamento de suporte por estágio avançado.

Embora os excertos que se referem às vivências na atualidade com a PAF, nos mostrarem que existe maior à vontade das pessoas para falarem acerca dela, verificamos que a exposição acerca da condição e as conversas acerca da doença, se remetem ao ciclo familiar e íntimo.

Só eu e o outro meu irmão que também é transplantado é que falamos, quando nos encontramos ou pelo telefone e falamos disto e daquilo tão naturalmente. E um outro irmão que também fala, que é mais próximo, mas que não tem a doença... [...] *Eu já falo sempre. Se me perguntarem eu falo.* Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Eu não vou andar por aí, eu venho ter com ela [prima] e ela é que vai andando...vem-me moer a cabeça. Eu vou ser sincera, eu não digo nada a ninguém. Enquanto eu não achar que tenho alguma coisa não comento nada com pessoas de fora e vou fazendo as minhas coisas. Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

No entanto existem ainda pessoas que não falam mesmo no ciclo familiar, como podemos observar pelo seguinte excerto:

Eu vejo na minha casa e alguns dos meus irmãos não falam sobre o assunto. [...] os outros não falam, não estão para ali virados. Continuo a achar que as pessoas não falam abertamente, têm vergonha. Mas o mais ridículo é que, eu sei que tu tens e tu sabes que eu tenho, mas mesmo assim não falamos sobre isso. Eu já falo sempre. Se me perguntarem eu falo. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Nós nem nos achamos doentes! A gente sente-se tão bem que nem... Nós raramente mesmo, falámos sobre a doença aqui em casa, nem com a minha mãe nem nada. Mesmo a minha mãe ela ainda tem os sintomas que tem, não fala assim da doença. Informante 6, 20 anos, portadora assintomática.

Ainda há pais que não dizem aos filhos que têm a doença. Informante 15, 49 anos, transplante de fígado.

Outro código que constitui esta categoria foi denominado de *expectativa com a resposta dos outros ao diagnóstico*. Este código está relacionado com a antecipação que os informantes fazem ou fizeram sobre a resposta dos familiares, amigos e outros significativos ao diagnóstico de PAF.

O meu marido já sabia. Quando recebi o teste positivo eu contava a toda a gente. E não me preocupava com nada. E não me preocupava com aquele: Não cases com ela. Não me preocupava com isso, ou não tinha noção das coisas ou já estava acostumada. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Chorei tipo, as lágrimas escorreram-me, mas sem um som. Só escorriam... e na altura namorava não sabia como dizer. Nunca tinha falado com ele do assunto, custou-me... custou-me. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Depende do tipo de apoio que dão. As pessoas da família quando souberam que eu era portadora começaram a olhar-me com pena e isso fazia-me muita confusão. Não queria que olhassem para mim como uma coitadinha... queria que me olhassem como uma pessoa normal. Informante 28, 36 anos, Tafamidis.

O meu marido também foi outra pessoa que... ficou chateado comigo porque eu lhe escondi. Lá está o tal receio, vai ser um que quando descobrir vai pôr os patins, foi o que eu pensei. Informante 31, 46 anos, Tafamidis e ensaio clínico.

Tal como as testemunhas privilegiadas já tinham referido, a estrutura familiar nas Caxinas é centrada num pilar, a mãe, notando-se que se mantém um código que também surgiu no discurso das testemunhas privilegiadas, *estrutura familiar matriarcal*. De acordo com os informantes, e em linha de concordância com as testemunhas privilegiadas, se o pai é a pessoa doente, a mãe assume os cuidados e a educação dos filhos, no entanto, se é a mãe a pessoa com PAF, a família tem mais dificuldades em lidar com a doença, como podemos ver nos seguintes excertos:

Verifique se as famílias mais desestruturadas não são daqui da zona piscatória? Porque aqui nesta zona as famílias são mais matriarcais. O pai não faz parte da família, o pai existe para ganhar dinheiro. Quem gere a família é a mãe, portanto quando falha a pessoa que gere tudo o resto descamba [...]. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

A minha mãe começou a ficar afetada pela doença e o meu pai começou a beber. [...] Eu agora acho que ele teve dificuldade em aceitar a doença da minha mãe. Agora penso na minha mãe e acho que o meu pai foi uma pessoa tipo, aquele convívio do bacalhau, das pessoas quando chegavam, iam aqueles casais todos comer fora e não sei quê... O meu pai perdeu isso... E eu acho que o meu pai que não aceitou bem... Desviar-se dos amigos porque a minha mãe não podia acompanhá-lo para lado nenhum. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

É como eu digo, acho que o homem não está... muito jovens e não querem passar por aquilo, então... nós somos mais... os homens pura e simplesmente vão para a pesca para fora, quinze dias a três semanas sem ver a mulher e quando ele vem, vem e é um olá meninos e vão embora outra vez. E é uma escapatória [...] e acabam por se desligar um bocadinho da situação da realidade e quando a mulher acaba por morrer ou eles tiveram uma proximidade e muito grande com os filhos e continuam com isso e se isso não aconteceu e se eles desligaram ou embarcaram pode acontecer mil e uma coisas por eles abandonarem. Informante 23, 36 anos, transplante de fígado.

De um modo geral, os informantes relatam a sua experiência de perder a mãe com PAF, mais do que perder o pai e esses relatos são associados a memórias negativas da sua infância ou à assunção do papel de cuidadores familiares ainda na adolescência.

A mim aconteceu-me que tive de sair da escola depois da minha mãe morrer. Para cuidar do meu pai e do meu irmão. O meu pai cozinhava, mas tinha de limpar e arrumar a casa. O meu irmão só tinha nove anos, não fazia nada... E eu vi que tinha de ajudar, ainda fui para a escola, mas era muita coisa. Eu ainda era uma criança... Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

Verificamos que, tal como encontrado num outro estudo, o conhecimento e o contacto com a doença vão sendo adquiridos desde a infância e durante a adolescência através da vivência da doença dos familiares (Martinho et al., 2011). Os dados recolhidos neste estudo reforçam o facto de que a representação pessoal da doença genética é construída em silêncio no seio destas famílias (Martinho et al., 2011).

Percebemos que apesar das dificuldades que a PAF acarreta para a família, ela é entendida como o apoio para as pessoas afetadas assumindo o papel de cuidadores quando aumenta o nível de dependência, mas também assumindo um papel mais alargado de *suporte familiar*.

E pá, nós eramos uma família muito unida ao nível de mãe e irmãos unidos. E sempre tentamos apoiar-nos uns aos outros e havia a compreensão de uns e outros e ajudava-nos [...]. Isto é uma doença de família e uma pessoa sozinha não consegue nada, porque só, não consegue nada. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Porque acho que a gente sem filhos... porque olha o meu tio era solteiro e não tinha filhos, se não fossemos nós quem é que ia cuidar dele? Ele não tinha quem cuidasse dele, não é? E agora a minha mãe tem os filhos, precisa disto e daquilo e nós vamos sempre. Tem os filhos e se a gente não tivesse? Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

A minha família é o meu apoio. Na família materna que acaba por ser a minha fonte de informação e tenho a sorte de ter o meu irmão e a esposa. São a minha fonte de informação e ao mesmo tempo tenho uma família que me apoia em tudo o que preciso. Informante 23, 36 anos, transplante de fígado.

Os estudos discutidos no capítulo 2 demonstram a existência de uma relação entre a dinâmica da família e a doença no caso das famílias com PAF, com a existência de laços de fidelidade e coesão forte entre os seus membros, talvez como resultado do isolamento social, ou porque as exigências da prestação de cuidados à pessoa doente são revertidas numa conexão interna mais forte (Paneque, 2008). Verificamos pelos relatos dos nossos informantes que esta condição se mantém volvidos 10 anos e apesar da evolução nos tratamentos e na esperança de vida das pessoas com PAF. Entendemos que a qualidade de vida e as questões psicossociais associadas a uma doença hereditária neurodegenerativa podem afetar negativamente a adesão ao tratamento, nomeadamente ao regime terapêutico complexo após o transplante de fígado, ao Tafamidis, ou ao tratamento de sintomas e este aspeto tem uma influência clara no curso da doença (Eiras, 2011; R. F. Gonçalves, 2009; Pereira, Moreno, Dias, Cordeiro, & Pereira, 2013, Mota, 2017).

Verificamos também na nossa revisão teórica e conceptual que baixos níveis de compreensão sobre uma doença, como a PAF na comunidade, contribuem para a perpetuação do estigma e da discriminação, que se estende aos cuidadores familiares (Hall, 1999; Hall, Stevens, & Meleis, 1994; Á. Mendes et al., 2017; Novais & Mendes, 2016). O estigma constitui-se como uma condição pessoal que se apresenta como dificultadora da transição saúde/doença para as pessoas com PAF, assim designamos este código de *perceção do estigma*. Este código compila uma grande quantidade do discurso dos informantes produzido durante as entrevistas e também esteve presente no discurso das testemunhas privilegiadas.

Namorava há uma semana, mas a mãe soube que ele era meu namorado e ele, antes, que ele falasse eu terminei logo, mas vinha com a história que a mãe soube... E depois, pronto como soube que eu era a filha de fulana... Eu percebi logo a história e então acabou tudo ali, mas eu passei por isso.
Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

O meu pai sempre foi aberto para nós. É assim, não gostavam de falar para as pessoas de fora. Porque a gente é desprezada, a sida é pior, mas é controlada com a medicação, mas parece que temos uma doença contagiosa. Eu sofri muito disso sabe porquê? Porque antes de namorar com o meu marido namorei para um moço e eles sendo aqui das Caxinas eles sabem. A

mãe dele soube e proibiu-o de namorar comigo e ele fez a vontade à mãe. Informante 19, 43 anos transplante de fígado.

Isso reportando-me ao caso da minha mãe lembro-me imenso. Porque eu ia com ela passear e ela recusava-se a ir para uma cadeira de rodas e usava as talas nos pés e caminhávamos na Junqueira comigo com o braço por baixo do ombro dela. Porque em qualquer altura ela falhava-me e caía-me e as pessoas passavam e ficavam a olhar e com um sorriso amarelo. Nota-se que há... e as pessoas aqui na Póvoa sabem, não é? Ai! É dos pezinhos e ouve-se esse tipo de comentário. Informante 20, 40 anos, Tafamidis.

Os relatos obtidos são concordantes com o mesmo código obtido pela análise dos relatos das testemunhas privilegiadas e obtidos na representação mental e social da doença. Esta perceção do estigma está associada com o primeiro código que se encontra integrado na categoria *condições da comunidade*, e que se denominou de *doença tabu*. Esta associação ocorre, uma vez que, entendemos que o estigma é sentido pela pessoa como uma desonra ou vergonha e esta perceção é perpetuada pela falta de esclarecimento acerca da doença nesta comunidade (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2016). No entanto, também se verifica que, na comunidade, está é uma doença incómoda de que não se pretende falar.

As pessoas que vivem aqui sabem o que é a doença dos pezinhos pelo que ouvem falar e ainda há muitos que leigos não sabem o que é. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Eu acho que ainda hoje, esta doença ainda é um bocadinho tabu. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Ainda existe muito tabu, muito. As próprias pessoas fazem disso um tabu, meu Deus. Fala-se em doença dos pezinhos e pensam logo, vai morrer. Agora já há um comprimido que faz a cura, mas não sabem o que se passa por trás. Não... quer se dizer, as pessoas no fundo, no fundo, estão muito mal informadas. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

No entanto, o desconhecimento sobre a doença não ocorre apenas nas pessoas leigas que vivem na comunidade de Vila do Conde e da Póvoa de Varzim, na perspetiva dos informantes, este desconhecimento, também existe numa resposta de saúde comunitária, nos *cuidados de saúde primários*.

Mas fiquei espantado chegar ao centro de saúde da zona e o médico não saber o que é isto... Mas se falarmos com um médico que vem para esta zona e que não saiba, enfim... Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Não vou para o centro de saúde. Porque qualquer coisa era sempre na Santa Casa. A minha médica de família não sabe... Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

O médico de família não sabe destas coisas. Ele é que me perguntou a mim, não será que isso dos enjoos, não será da sua doença? E eu disse não sei... é que eu não estou a lembrar-me de mais nada... Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

Nota-se que os informantes apenas recorrem aos cuidados de saúde primários no sentido de obterem receituário medicamentoso junto do médico de família ou tratamento de feridas junto dos enfermeiros de família. Desta forma, parece-nos que não existe uma valorização dos cuidados de enfermagem que poderiam estar acessíveis nesta valência de cuidados no âmbito da gestão dos processos corporais ou na capacitação para o autocuidado, entre outros.

Mas nós como transplantados recorremos aos CSP como qualquer um dos mortais. Quando fui transplantado recorria ao centro de saúde para fazer pensos e retirar os pontos e mais nada. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Quando preciso é sempre a enfermeira do centro de saúde que leva comigo. Eu tenho outra enfermeira, mas quando me vejo desesperada eu ligo para ela e eu tenho assim os pés e vou ao centro de saúde e ela trata de mim. A minha enfermeira de família é outra, mas não se importa que seja ela a tratar dos meus pés. Para fazer um curativo, tenho a enfermeira e ela mesmo diz para ir ao centro de saúde... Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Eu se me queimar com qualquer coisa, normalmente, vou às enfermeiras porque elas ajudam-me. Informante 25, 53 anos, transplante de fígado.

A existência e a ligação das pessoas com PAF ao CEAP da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim constituem-se como outro um código. Embora este centro esteja encerrado na valência de internamento desde 2012, ainda é visto pelos informantes como

um recurso na comunidade no âmbito dos cuidados de saúde e cuidados sociais às pessoas com PAF.

Eu quando estou mal recorro à Santa Casa da Póvoa. Se eu não tivesse lá esse apoio eu acho que não tínhamos apoio nenhum aqui. Se nós não tivéssemos esse conhecimento ou o médico que lá está agora, fosse daqueles que quando lhe dissessem que era para parar ele tivesse parado nós cá não tínhamos apoio nenhum. Informante 23, 36 anos, transplante de fígado.

A Santa Casa da Misericórdia da Póvoa é o meu recurso para informações. Dantes era fantástico lá. Bastava ligar e íamos lá. Tinha a assistente social. Era uma referência grande para nós. Se fechar de vez deixamos de ter onde recorrer. Informante 28, 36 anos, Tafamidis.

O CEAP também foi, enquanto manteve a sua valência de internamento, um apoio para as pessoas com PAF e para as suas famílias no apoio à reabilitação e reconstrução da autonomia após o transplante de fígado. Com a redução do número de pessoas transplantadas, com o transplante de fígado a ser realizado em pessoas com menor evolução da doença e com a criação da rede nacional de cuidados continuados, este centro especializado no cuidado à pessoa com PAF, no entendimento dos decisores deixou de fazer sentido.

Não, eu não vim para casa [após o transplante]. Não tinha... fiquei lá do dia oito ao dia vinte e nove e depois é que os médicos me mandaram para a Santa Casa diretamente. Para casa não podia ir porque não tinha ninguém. Então falaram com a Segurança Social e a médica falou-me e eu fui diretamente para o Centro de Estudos da Paramiloidose que na altura estava aberto e depois eles é que nos mandaram para outros lados. Informante 8, 50 anos, transplante de fígado.

Foi quando fiz o transplante que vim para o Centro de Estudos, porque não podia ficar sozinho. A minha vinda para cá foi a médica do transplante que tratou. Porque eu vivia sozinho e precisava de enfermagem e de ajuda para tudo e depois não tinha ninguém em casa. Informante 9, 46 anos, transplante de fígado.

A Associação Portuguesa de Paramiloidose surge como código na categoria das condições da comunidade, uma vez que se constitui como um recurso para a pessoa com

PAF e para a sua família. Com sede nas Caxinas, entre a Póvoa de Varzim e Vila do Conde, esta associação fundada em 1978 pelo Dr. Corino de Andrade com o apoio de pessoas com PAF, famílias de doentes e outros profissionais de saúde mantém a sua atividade até aos nossos dias (Associação Portuguesa de Paramiloidose, 2015).

Alguns informantes recorrem à APP para obterem informação como podemos ver nos seguintes excertos:

Eu ouvia falar desta doença, mas não conhecia nada, estava mesmo cego. Depois eu entrei em contacto com a Associação, com o núcleo e foi quando comecei a conhecer mais... Informante 9, 46 anos, transplante de fígado e rim.

Sim, isso sim, temos mais acesso à informação agora. É assim eu aqui não tenho muito a quem recorrer. Eu tenho conhecimento que há a Associação da paramiloidose, mas nunca lá recorri... Informante 30, 35 anos, Tafamidis

Também é referido por outros informantes o apoio que a APP no âmbito dos produtos de apoio, como cadeiras de rodas, ou em parceria com o Banco Alimentar contra a Fome, sob a forma de cabazes alimentares.

Sim, dá-nos um apoio alimentar mensal e no Natal faz uma festinha para todos. Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

A cadeira de rodas foi a Associação, mas precisava de uma elétrica para poder sair um bocadinho, senão sempre fechado aqui dentro... Informante 10, 40 anos, tratamento de suporte de sintomas por estágio avançado.

Eu nunca fui à Associação, mas nessa altura que estava um bocado mal de finanças uma senhora disse que podia falar com a associação para receber um saquinho de alimentos e então ela falou com uma pessoa da associação e eles fazem um saco por mês de alimentos e assim e na altura como eu estava assim eles apoiaram-me... Informante 18, 42 anos, transplante de fígado.

Alguns dos informantes colaboram com a associação, uma vez que são sócios, mas também existem outros que colaboram pontualmente. Sentir a pertença ao grupo e perceber que através dessa pertença podem ajudar o outro é uma das razões evocadas para apoiar a APP.

Não somos sócias da Associação. Mas participamos em algumas atividades. Já arranjei sócios para entrar, que eles pedem. Eu já andei a entregar papéis a pedir às pessoas e entregava. Mas mais nada. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Para mim é importante fazer parte da Associação. Para já gosto de ajudar o outro. Sempre foi... quem me conhece sabe que eu sou assim. E também porque no início tinha muita vergonha de ter esta doença. E aqui na Associação estou no meio deles e sou outro igual a eles. Aí não tenho nenhum problema. Agora também não preciso de ir a lado nenhum, pois na Associação temos muita informação. Informante 15, 49 anos, transplante de fígado.

Eu faço parte da equipa do banco alimentar da Associação da paramiloidose. Eu não me importo de ajudar nisso e se puder nós devíamos ajudar uns aos outros e eu ao ajudar os outros... não é que a minha reforma seja assim coisa... o povo não conseguia viver e tenho a minha mãe que me ajuda pois nem chega a 300 euros e não dá para nada. Informante 21, 39 anos, transplante de fígado.

No entanto, para outros informantes, a APP não é entendida como um recurso na comunidade. Estes informantes apresentam uma posição crítica sobre as atividades da associação e relatam um afastamento dela relativamente às suas necessidades.

Nem a Associação é um apoio na comunidade, porque a associação tem a porta aberta e na maioria das vezes não sabe tirar dúvidas, ela existe, mas não é para nós. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Já algumas vezes consultei o site da PAF, mas nunca fiz nenhum comentário. Não existe nenhuma porta aberta para que eu chegue, me sinta à vontade e diga, eu estou aqui e estou disponível para ajudar no que precisem. Mas eu ajudo como? Contribuo para a PAF como? E eu também o faria mais se a associação tivesse a porta aberta e convidassem as pessoas a irem. Mas tirando a Santa Casa e a Associação não existe mais nenhum apoio na comunidade. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Sim, isso sim, temos mais acesso à informação agora. É assim eu aqui não tenho muito a quem recorrer. Eu tenho conhecimento que há a Associação da paramiloidose, mas nunca lá recorri... Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Para além destes apoios na comunidade, em Vila do Conde e em especial para os seus habitantes acometidos de PAF a *Câmara Municipal de Vila do Conde*, disponibiliza transporte gratuito para a deslocação a consultas a Lisboa e a Coimbra para as pessoas submetidas a transplante. Este apoio social não existe para quem vive na Póvoa de Varzim.

Vila do Conde sempre teve transporte para as consultas, enquanto vivi em Vila do Conde sempre estiveram disponíveis. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Por exemplo a minha prima tem transporte. Porque o próprio presidente da Câmara da Vila deu-lhes transporte para os doentes, mas nós aqui na Póvoa não temos. E na Vila não dá aos da Póvoa... Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

No princípio tinha de ir a Lisboa uma vez por semana. A sorte é o apoio da Câmara, que é uma grande coisa mesmo. Há muita gente que não pode pagar uma viagem para Lisboa. Cheguei a ir de autocarro e já não dava para fazer análises porque era muito tarde. Informante 18, 42 anos, transplante de fígado.

Neste tema *(Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária* apresentamos como última categoria *condições da sociedade*. Esta categoria agrega o discurso produzido pelos informantes sobre os apoios sociais e de saúde que existem de âmbito nacional e que ultrapassam as fronteiras da sua comunidade. Assim foram designados dois códigos, *apoios do estado* e *centros de referência* para definir as condições da sociedade que influenciam a transição das pessoas com PAF.

Relativamente aos *apoios do estado* existe a perceção da diminuição dos apoios relativamente à comparticipação de cremes e outros produtos que anteriormente estes doentes tinham direito.

Por exemplo eles andam a cortar muita coisa na medicação, eles cortaram muita coisa, na questão dos cremes, na questão das vitaminas... dantes a

gente tomava o Centrum. Deixaram de compartilhar isso... Mas tirando...

Informante 4, 42 anos, transplante de fígado

Olhe e até sinceramente, já tenho pago medicamentos que não há necessidade de pagar porque eu tenho direito a eles, não é? Ao menos alguns, só para não estar a juntar na farmácia porque preciso de já mais e já devo lá. E estamos assim. Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

O outro código que emergiu nesta categoria é *centros de referência*. De acordo com o site do SNS (“Centros de Referência – SNS,” 2017) um centro de referência “*é qualquer serviço, departamento ou unidade de saúde, reconhecido como o expoente mais elevado de competências na prestação de cuidados de saúde de elevada qualidade em situações clínicas que exigem uma concentração de recursos técnicos e tecnológicos altamente diferenciados, de conhecimento e experiência, devido à baixa prevalência da doença, à complexidade no seu diagnóstico ou tratamento e/ou aos custos elevados da mesma, sendo capaz de conduzir formação pós-graduada e investigação científica nas respetivas áreas médicas*”. Assim e no mesmo sítio eletrónico verificamos que as pessoas com PAF reúnem condições para serem acompanhadas em pelo menos dois tipos de centros de referência, os que são referência para a Paramiloidose Familiar e os que são referência para o Transplante Hepático. De acordo com a norma 013/2017 sobre a abordagem diagnóstica e critérios de referenciação da Paramiloidose no adulto (Direção Geral da Saúde, 2017), a responsabilidade de acompanhamento dos descendentes e das pessoas com PAF é destes centros de referência. E isso também é verificado no discurso produzido pelos informantes onde aparece salientada a importância destes centros como recurso informacional e terapêutico.

[...] qualquer coisa que me receitem num hospital ou clínica eu ligo, logo para Lisboa... A minha médica de Lisboa é muito rigorosa. Informante 2, 42 anos, transplante de fígado.

Outro sítio que funciona bem é a consulta de apoio no Porto à paramiloidose. Se tenho alguma dúvida pergunto à pessoa que está no atendimento e é cinco estrelas... Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Pela minha doença recorro ao Santo António, se sentir alguma coisa diferente... está tudo nas mãos dela, da minha médica do Porto. E é ótimo, porque se precisar de alguma coisa liga-se para o Santo António e pede-se

para falar com a médica se houver alguma coisa que aconteça. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Mas tudo o que sei sobre a doença é pelas minhas médicas do Porto, elas é que me explicaram tudo. Pelo menos a Dra L.L que é a minha médica do rim que sempre me explicou tudo e gosto muito das consultas dela que me explica tudo a 100%. Informante 9, 46 anos, transplante de fígado e rim.

As talas foi o hospital de Santo António que arranjou. Informante 10, 40 anos, tratamento de suporte de sintomas por estágio avançado.

Da análise deste primeiro tema, *(Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*, verificamos que os centros de referência surgem como autoridades credíveis em quem as pessoas com PAF confiam no sentido de as ajudarem a lidar com a incerteza da doença. É nestes centros que se encontra o desenvolvimento de investigação sobre as novas terapêuticas e onde se concentram os peritos das diferentes áreas de especialização clínica que acompanham as pessoas e as famílias com PAF.

O encerramento do CEAP que era assumido pelos seus utilizadores como uma extensão na comunidade destes centros de referência constituiu-se como um ponto crítico no modo como as pessoas com PAF sentem o apoio na comunidade. Como já salientamos na análise dos dados recolhidos junto das testemunhas privilegiadas, os cuidados de saúde primários não são assumidos como uma referência para a satisfação dos cuidados de saúde que necessitam. No âmbito das condições pessoais que influenciam a gestão da incerteza com a doença verificamos que, para as pessoas com PAF, o suporte familiar assume uma grande importância. Esse suporte pode ser alterado caso seja a mãe a portadora de PAF, uma vez que, nesta comunidade o pilar e suporte de toda a família é a mãe.

Tal como já tínhamos referido no enquadramento teórico e conceptual, o suporte social, nomeadamente em situações onde a doença é conotada como estigmatizante, assume um relevo fundamental (Brashers et al., 2003; Mishel, 1999). Pelo que os nossos resultados são concordantes com os estudos que afirmam que a incerteza influencia quer a pessoa portadora da condição crónica, quer a família (Checton et al., 2012; Kerr & Haas, 2014; Knight et al., 2016; Mishel, 1999). Desta forma, é importante que os enfermeiros, nesta comunidade promovam estratégias que incrementem o suporte social e familiar e se assumam como autoridades credíveis nos cuidados à pessoa que vive com a doença de Andrade, tornando-se facilitadores do seu crescimento pessoal (Mishel, 1990, 1999).

A avaliação da incerteza na doença como uma ameaça induz-nos a pensar em fatores que não sejam promotores do crescimento pessoal e da homeostasia para a pessoa com PAF. Após a análise dos dados obtidos verificamos a existência de um segundo tema que foi denominado de *(Con)viver com a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*. Este tema estrutura-se em 4 categorias: *história de família; olhar pessoal sobre a PAF; viver uma transição; e, quotidiano com a doença*, tal como espelhado na tabela 9.

Tabela 9 Resumo das categorias referentes ao tema: *(Con)viver com a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*

Tema	(Con)viver com a ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Categorias	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
<i>História de família</i>	Familiaridade com a doença	Familiaridade com a doença
	Papel de cuidador	Papel de cuidador
<i>Olhar pessoal sobre a PAF</i>	Isto aqui quando entra na cabeça	Isto aqui quando entra na cabeça
	A doença como uma ameaça	Avaliação da doença
	A doença como uma oportunidade	
<i>Viver uma transição</i>	Idade de início dos primeiros sintomas	Sentir-me doente
	Sentir-me doente	
	Sentir picadelas nos pés	Sentir picadelas nos pés
	Inconsistência nas evidências	Ambiguidade
	Ambiguidade	
	À espera da doença	À espera da doença
<i>Quotidiano com a doença</i>	Transição situacional	Reforma
	Dor neurogénica	Processos corporais comprometidos
	Dor musculoesquelética	
	Perceção sensorial	
	Insónia	
	Fadiga	
	Exaustão relacionada com o tratamento	
	Processo do sistema neurovascular	
	Processo do sistema urinário comprometido	
	Emaciação	
	Visão comprometida	
	Impotência sexual	
	Hipotensão	
	Queimadura	
	Úlceras de pressão	
	Ferida	
	Diarreia	
	Processo do sistema gastrointestinal comprometido	
	Andar comprometido	Autocuidado
	Andar com auxiliar de marcha	
	Regime medicamentoso	
	Regime dietético	
	Autogestão da doença	
	Procura de informação	
	Efeito secundário da medicação	
	Controlo de sintomas	
	Capacidade para vestir-se/despir-se e arranjar-se	
	Capacidade para alimentar-se	
	Regime de exercício físico	
	Queda	
	Capacidade para preparar alimentos	Atividades instrumentais de vida diária
	Capacidade para fazer compras	
	Capacidade para arranjar a casa	
	Capacidade para gerir stresse	Viver as emoções
	Ciúme	
	Isolamento social	
	Luto	

A primeira categoria *história de família* é constituída por 2 códigos, *familiaridade com a doença*, e *papel de cuidador*.

O código *familiaridade com a doença* relaciona-se com o modo como a vivência passada com esta doença permite que a pessoa com PAF reconheça um padrão de sintomas iniciais. Verificamos, como já tínhamos inferido anteriormente que a experiência passada de doença dos familiares, nomeadamente dos progenitores, facilita o reconhecimento do aparecimento dos primeiros sintomas. No entanto, dada a ambiguidade dos sintomas iniciais, as experiências negativas de observação da evolução da doença, muitas vezes, esta familiaridade com a doença é vista como uma experiência negativa.

Nunca pensei ter a doença tão cedo, pois acreditava que podia ter uma forma tardia de doença como a minha bisavó. Informante 16, 38 anos, transplante de fígado.

A experiência de uma família inteira a morrer disto mostra-nos o que é a doença. A gente sabia os sintomas. Começavam a não sentir os pés. Começavam a caminhar mal. Queimavam-se e não davam por ela. Informante 17, 49 anos, transplante de fígado.

E isso foi uma coisa que me ajudou a mim foi a perceber os problemas que ela tinha e ajudou-me a identificar em mim quando eu comecei a sentir os primeiros sintomas eu comecei a estranhar. Isto não é normal, isto não é ligeiro. Fui eu que identifiquei, não foi preciso os médicos dizerem-me porque eu já tinha vivido. Essa experiência da vivência da doença da minha mãe ajudou-me a identificar a doença e a fazer o transplante muito cedo. Informante 23, 36 anos, transplante de fígado.

Mas com o crescer era o que passava mais tempo, era sempre eu que estava com ela. E aí é que eu fui vendo o que era a doença. Basicamente foi isso, começou a ter sintomas, a perder a sensibilidade nos pés, a ter problemas no coração, problemas de visão e eu fui tendo um bocadinho mais de conhecimento sobre a doença foi mesmo através disso. [...] A doença da minha mãe ajudou-me a saber quais eram os sintomas, mas sem cismar nisso. Eu acho que isso é o principal. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Essa familiaridade com a doença provém, em muitos casos da assunção do *papel de cuidador* que os informantes vivenciaram em consequência da evolução da doença dos seus progenitores ou de familiares próximos.

O meu tio morreu solteiro, não tinha filhos nem ninguém. Nós é que vivíamos aqui com ele desde que nascemos. A minha mãe também tinha a doença e custava-lhe tratar do irmão. Acabei por ser eu porque era a mais velha [...]. Tinha que ser eu. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

[...] porque nós tratamos do meu pai aqui em casa. Porque na altura não havia nada que nos ajudasse, nem havia medicamentos para dores[...] A minha mãe não tinha coragem. E ele tinha muitas dores e para nós foi um trauma muito grande porque não havia nada na altura que nos ajudasse a tirar-lhe as dores. Não havia nenhum medicamento e foi assim. Para mim foi uma coisa muito forte, muito forte mesmo. Os sintomas, as dores, a maneira de ser eu acho que é do género. E isso a mim marcou-me muito. Informante 7, 52 anos, transplante de fígado.

Eu vi a minha mãe, eu tratei da minha mãe. A minha mãe deixou de andar, deixou de fazer tudo. [...] eu tenho tanta recordação apesar de ser pequena. Porque eu... ela era tão pesada ao contrário, que eu conseguia coloca-la na banheira e chegou a um ponto que ela ganhou feridas [...] Foi assim até à minha mãe falecer. Fiquei marcada por estes cuidados à minha mãe, porque não havia ninguém que fizesse isso. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Atualmente, essa perspectiva de se tornar cuidador do seu progenitor em consequência da evolução natural da PAF parece ser algo distante e pouco aceite entre os descendentes, no entanto, alguns informantes da geração mais nova de pessoas com PAF ainda questionam quem irá ser o seu cuidador.

Mas esta doença não impede de ter filhos. Coitada da minha mãe se não tivesse filhos. Acho que já estava enterrada num caixão, não tinha quem cuidasse dela. E de mim? Se não tivesse filhos quem irá cuidar de mim? Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Eu penso muito na minha filha porque ela não está a limitar a vida dela por isso. Ela quer estudar. [...] Tanto que eu sempre disse, como disse ali há

pouco porque eu tive de deixar de trabalhar para cuidar da minha mãe, mas para a minha filha, eu não quero isso. [...] Eu quero o melhor para ela é lógico, mas não me parece que teria uma filha assim para cuidar de mim.

Informante 18, 42 anos, transplante de fígado.

Outra categoria que emerge dos dados recolhidos durante as entrevistas aos informantes, denominou-se de *olhar pessoal sobre a PAF*. Esta categoria apresenta, tal como a anterior 2 códigos que a estruturam, *isto aqui quando entra na cabeça*, e *avaliação da doença*.

O código *isto aqui quando entra na cabeça* agrupa as narrativas produzidas pelos informantes que revelam as estratégias de adaptação e *coping* que são usadas pelos informantes e que lhes permitem enfrentar a doença. Percebemos que as estratégias centradas na avaliação da doença como um perigo ou ameaça ilustram grande parte do discurso dos informantes. É ilustrativo deste discurso a utilização de expressões como *cismar* e a referência a estratégias centradas na emoção para lidar com a doença.

Foi o que a médica me disse na altura a mim. Que eu tinha uma magreza profunda. Que eu da doença, dos sintomas não tinha nada. Que o que eu tinha era uma magreza de eu cismar. Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

Mas eu ganhei uma depressão, já tinha ganho uma depressão porque... porque um dos sintomas é que também dá para dar depressões. Porque eu tudo o que comia lançava fora e estava com o meu sistema nervoso todo alterado e então... Porque eu não conseguia trabalhar... [...]. Informante 21, 39 anos, transplante de fígado.

O meu irmão cismava muito na doença. [...] Começou a emagrecer ao cismar [...]. E o meu irmão cismava que dava logo a diarreia. [...] O outro não cismava tanto. A cisma levou o meu irmão à morte. Informante 25, 53 anos, transplante de fígado.

Algumas pessoas pensam em suicídio no começo com isto. Se eu não tivesse convivência do meu tio e da minha mãe era capaz de cismar mais e tudo. Mas já sabia e via porque convivi com o que se ia passar e prontos, fui-me mentalizando. Hoje é como se fosse normal. Informante 26, 34 anos, tratamento de suporte de sintomas por estágio avançado.

Entre os informantes existe a crença de que existem pontos críticos no curso de vida da pessoa que aceleram o aparecimento dos sintomas ou a evolução da doença. Sabemos que o início da doença é geralmente insidioso, mas em alguns casos parece ser súbito, pelo que a pessoa relaciona, por vezes, o início dos sintomas com um acontecimento relevante na sua vida, tal como a morte de um familiar ou um traumatismo, como já discutimos anteriormente (Lobato, 2004).

O problema maior foi quando a minha mãe morreu, aí a doença foi uma coisa maluca [...]. Eu sabia que estava doente, mas aí é que me comecei a sentir incapaz de fazer o meu serviço [quando perdi 40 quilos]. Aí sim, eu deixei-me ir abaixo ... Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Mas quando comecei a ter os primeiros sintomas foi após a minha mãe ter morrido. E então aí eu comecei a ficar assim meia... Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

A mim deu-me mais cedo do que à minha mãe. Mas também diziam que ao ter os filhos, lá está, apanhar-nos sensíveis, que a doença se agarra. À minha mãe talvez fosse isso. Porque além do meu pai ter abandonado, morreu-lhe um irmão, que era de quem ela cuidava. Era aquele que nós estávamos... acho que isso deitou a minha mãe mais abaixo, que fez com que ela fosse mesmo... morreu o primeiro, morreu o segundo, só ficou ela... Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Acho que o divórcio acelerou a doença na minha mãe. Porque ficamos fracos e a doença até parece que agarra a pessoa... Informante 6, 20 anos, portadora assintomática.

A persistência dos sintomas e o conhecimento sobre as consequências da evolução da PAF também afetam a avaliação dos informantes sobre a doença perspetivando-a como uma ameaça que vivem diariamente quando pensam sobre os sintomas que apresentam.

Sinto-me cansada às vezes, as pernas pesadas.... Tenho tudo o que toda a gente tem, não é? É que também pode ser um sintoma de doença, mas é o que eu digo, eu nunca levo para isso, então eu estou sempre... E ainda bem... (risos). Não quero estar a cismar... Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

fortes para gente, mãe, pai e filho e num ramo mais fino, irmão, e surge um outro ramo para “doença dos pezinhos”. Uma ramificação mais fina liga doença a paramiloidose. Em torno da palavra doença e com grande proximidade surgem as palavras doença terrível, morte, horrível, pior. Nos ramos mais periféricos desta árvore surgem elencados os sinais e sintomas como a dor e a diarreia. Não surge, no entanto no discurso produzido pelos informantes referência ao Tafamidis, mas surge a palavra transplante ligada e próxima a doença. Mais periféricamente e associada a vergonha, só, diarreia e doença como outra qualquer surge a expressão sentença de morte.

Aprofundando esta análise, e realizando a codificação do discurso dos informantes podemos notar que muitos avaliam a doença como uma ameaça fundamentando-nos nos seguintes exemplos:

Acontece que depois do décimo segundo ano apareceu-me a doença e eu queria tanto continuar, mas para quê continuar se eu não posso fazer nada... Eu gostava de estudar mais e ter outro emprego que não de costureira. Eu vi tantos estudantes com cursos e eles não aceitam e vão-me aceitar a mim?
Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Há dias em que estou mesmo mal e que perco a esperança... e penso porquê eu? Porquê isto? Eu não fiz mal nenhum para carregar esta cruz. Why? Mas tenho de ter calma. Eu sou muito teimoso e tenho de fazer as coisas por mim nem que sejam mais devagar. Mas a doença não pára... Informante 15, 49 anos, transplante de fígado

Nem que seja chorar... foi muito tempo, porquê a mim? Que tratei da minha mãe, porquê a mim... porque me acabou com o futuro... Informante 17, 49 anos, transplante de fígado.

Mas custa muito, às vezes a gente pensa com a gente era e com a gente está agora. Mas seja feita a vontade de Deus, afinal. Que remédio! É a Deus que às vezes vou buscar força para enfrentar a doença, a vida em si, para enfrentar tudo! Pois esta doença arruína com a vida. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

Porém a avaliação da doença como crescimento pessoal e oportunidade também ocorre em alguns informantes, como podemos ver nos seguintes excertos:

Difícil? Difícil foi sempre aceitar, mas temos que a aceitar, ela está em nós. Se a gente não a aceita, ela não vai fugir de nós. Se ela fugisse e eu dizia-lhe eu não te aceito e ela ia embora, mas não vai. É preciso viver a partir daqui. Informante 10, 40 anos, tratamento de suporte de sintomas por estágio avançado.

O primeiro impacto é meu, baba, ranho, choro e tudo. Depois levanto a cabeça e começo a tentar arranjar soluções onde quer que as aja. Enquanto vivermos há sempre esperança. Nunca é o fim do mundo para quem cá está. Não é fácil, não é fácil saber que temos uma sentença de morte anunciada, não é? [...] E não é isto que eu quero para mim. Vamos à luta. Informante 28, 36 anos, Tafamidis.

Como eu já disse a várias pessoas eu não vivo em função da doença e nem vivo a pensar sempre na doença. Eu tenho de viver dia-a-dia e só o facto de eu acordar de manhã e sentir-me bem e que posso fazer o meu trabalho diário. É óbvio que tenho de ter outros cuidados, mas o trabalhar para mim é bastante importante sentir que estou apto. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Considerando os resultados obtidos pelos diferentes participantes no estudo, verificamos, que apesar da melhoria no tempo e na qualidade de vida que os tratamentos dirigidos à PAF trouxeram para as pessoas acometidas desta condição, esta doença continua a ser vista como uma ameaça à vida. Apesar das notícias publicadas nos jornais da APP trazerem uma esperança sobre os novos tratamentos e sobre os ensaios clínicos que se encontram em curso, as pessoas que vivem nesta comunidade, os profissionais de saúde que lá trabalham, as testemunhas privilegiadas e as pessoas com PAF continuam a ter consciência do sofrimento que ser portador desta mutação acarreta. Esta conclusão é sustentada pelas duas categorias que também constituem este tema, *viver uma transição e quotidiano com a doença*.

Como já foi afirmado nos excertos apresentados do discurso dos informantes, para eles, a realização do teste pré-sintomático só confirma ou infirma a sua condição de ser portador da mutação Val30Met. Tal como o nome do exame indica e a norma 013/2017 assim o exige, este é realizado previamente ao aparecimento dos sintomas (Direção Geral da Saúde, 2017). Sendo considerada uma doença neurológica de início tardio, a PAF pode apresentar-se com um sintoma isolado ou por várias queixas simultâneas de intensidade

variável e, normalmente, com a mutação Val30Met, esta apresentação ocorre entre a segunda e a quinta década de vida (Conceição & Carvalho, 2007; Planté-Bordeneuve & Said, 2011).

Os nossos informantes confirmam esta ocorrência através do discurso que agrupamos no código *sentir-me doente*, integrado na categoria *viver uma transição*.

Foi pelos vinte e nove... vinte e oito anos por aí. Não tinha menos... tinha para aí vinte e seis anos. É andar para trás. [...] Mas realmente só me senti doente quando tive o início de sintomas. Quando recebi o resultado do teste foi pacífico, estava bem, isto é, temos de aproveitar enquanto temos saúde... Não tinha qualquer problema. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

O início da doença de PAF foi na casa dos vinte e um anos. [...] só nessa altura é que comecei assim a ter queimaduras e assim... foi só aí que comecei a sentir-me doente... [...] Não, não foi com o saber do teste... foram nos dois anos antes do transplante que realmente me senti doente, porque comecei a sentir a doença... Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Apesar de reconhecerem o padrão de sintomas que os faz suspeitar que a PAF se começa a manifestar, por vezes a procura de ajuda dos profissionais de saúde é adiada, bem como a revelação deste aspeto aos que são mais próximos.

Vem logo ao pensamento que temos um sintoma, mas não disse nada a ninguém. Isso foi na primavera de 2004, na primavera de 2004... E deixei-me estar e não disse nem aos meus primos, nem contei nada a ninguém. Os meus primos já tinham feito o teste e eu tinha dito que não ia fazer. Não disse nada a ninguém e continuei até ao verão. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Eu tive um irmão que precisava muito de mim e depois quando ele morreu é que eu pus os pés ao caminho para me tratar. Informante 27, 58 anos, transplante de fígado.

[...] e isso [primeiros sintomas] eu fui escondendo para mim, fui guardando e depois pensei que eu estava a prejudicar-me a mim próprio. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

O reconhecimento de um padrão de sintomas de apresentação da PAF foi codificado *in vivo* (Saldaña, 2016) como *sentir picadelas nos pés*, aproveitando uma expressão comum usada por alguns informantes para designar a neuropatia periférica inicial. A apresentação inicial com o aparecimento de sintomas relacionados com o processo do sistema gastrointestinal também é comum no caso dos nossos informantes.

[...] tinha diarreias constantes. Chegava a estar semanas cheio de diarreias, isto de perder quarenta quilos num ano não é... nota-se [...]. Eram as picadelas nos pés, era a falta de sensibilidade nos pés e no Verão era pior tinha muitas dores nos pés. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Eu era assim, eu já não conseguia beber assim leite ou iogurtes já sentia o meu intestino a funcionar muito rapidamente. Sentia enfartamento. E sentia dores nas pernas, isso eram muitas dores. Quando chegava à noite, na hora de ir para a cama doía-me muito os músculos. Foram os três primeiros sintomas que comecei a sentir. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Primeiro comecei com dormência nos dedos e foi terrível porque onde estava emigrada é muito calor e andava sempre de chinelos e a sensação... [...] e pensei que era dos saltos altos, mas passaram três, quatro, cinco dias e o cansaço dos pés passou, mas a dormência dos dedos não. E depois andar de chinelos era arrepiante parece que nem se consegue segurar o chinelo no pé porque os dedos não sentem. Informante 20, 40 anos, Tafamidis.

Depois é que comecei a emagrecer sem mais nem menos, e eu disse para a minha irmã, boa coisa não deve ser. E ela, estás tola! E eu disse, se a gente não faz dieta como é que está a perder estes quilos. E depois então quando eu comecei a ficar cansada, eu já não conseguia... já não era como antigamente e ia assim à Póvoa e vinha. Já ficava mais cansada de subir as escadas e tudo. Informante 24, 40 anos, Tafamidis.

É também, por um lado pela familiaridade com a doença, mas por outro lado, pelo reconhecimento desse padrão de sintomas iniciais que os informantes que tiveram um primeiro teste pré-sintomático negativo reconhecem a sua condição de serem portadores da mutação.

Nessa altura, ao tirar as calças vi que tinha os joelhos todos queimados e não senti dor nenhuma. Fui lá cima ao capitão e disse, quanto tempo vai demorar

o barco a ir à terra. E ele disse daqui a uma semana vai encostar. Portanto eu disse que queria uma viagem para mim para ir para Portugal. E ele perguntou porquê e eu expliquei mais ou menos o que era. Ele não sabia o que era a doença e eu mostrei-lhe... Informante 17, 49 anos, transplante de fígado.

Nós pusemos essa suposição e o médico dizia que era impossível porque o teste era negativo. E depois mais tarde, o meu irmão começou a ter sintomas e eu comecei a pensar em todas as coisas e a juntar o puzzle e podia-me acontecer o mesmo a mim. Se ao meu irmão não apareceu o teste, e ele tinha sintomas e porquê que a mim não me podia acontecer igual. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

Porém, a *ambiguidade* de alguns sintomas, da idade de início ou até da existência de outras doenças em simultâneo fazem aumentar a incerteza com a PAF e acentuar o seu carácter de ameaça.

Eu estava magrinha eu pesava quarenta e cinco quilos naquela altura [...]. Depois de fazer todos os exames fui ao médico. E ele disse você está com uma cara tão triste o que lhe aconteceu e eu comecei a chorar, comecei a chorar. Eu entrei e ele abre a carta, pôs-se a ler e eu disse assim, Doutor eu vou morrer? E ele disse-me assim, não, não, não vai morrer, vai tratar-se. E eu tratar-me? O que é que eu tenho? Tem uma tuberculose, disse ele. Informante 7, 52 anos, transplante de fígado.

Mas não havia resultados, não era certo. [...] Mas, por exemplo eu cheguei aos trinta e sete anos e eu sabia que os meus irmãos tinham, mas a mim não havia assim certezas. Eu pensei que tivesse livre e que não tivesse nada, mas quando chegou a essa idade é que apareceu... Informante 8, 50 anos, transplante de fígado.

Na visão já sinto que tenho alguma dificuldade. Pode ser da doença como pode não ser. Estou à espera para o mês que vem que tenho consulta e vou falar lá com a Dra. T para ver se ela me marca uma consulta de oftalmologia para saber se é da doença se não é. De resto a gente tem de se preparar... Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Para os portadores assintomáticos existe um período em que a incerteza é sentida também como ameaça, enquanto estão à espera da doença.

Não tenho nenhum sintoma. Fiz aqueles testes choques, quentes e frios e passei a tudo. Não tenho nada, para já dizem que não tenho... Agora só vou saber daqui a um ano, até lá não se sabe... Informante 6, 20 anos, portadora assintomática.

Eu fui saber aos vinte e dois anos e decidi não vou estar já doente [...]. Entretanto os anos vão passando e eu sinto-me bem, também não quero saber disso. Não vou dizer que já não pensei, já pensei, não foi agora, mas há um tempo atrás, quando fui mãe já pensei... Já não quero saber... não quero pensar, é mesmo isso... não perco o meu tempo a pensar nisso. Não quero saber disso. Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

É difícil saber se a doença me vai limitar. Até porque nunca me sentia doente, vivi a doença com a minha mãe e já chegava. Nunca fui pessoa que me limitei a viver em função de... há muitas pessoas que me perguntam como consigo viver ao saber o que tenho. Informante 20, 40 anos, Tafamidis.

A condição de saúde conduz a que as pessoas com PAF, em alguns casos, sofram uma transição, a reforma. O significado atribuído à reforma por invalidez, bem como os relatos sobre o processo de pedido de passagem à reforma encontram-se agrupados neste código.

Nenhum trabalho, sou reformada por invalidez. Estou reformada desde que... vou fazer oito anos que fui transplantada, mas continuei de baixa porque não consegui. Tremia muito, e ficava muito ansiosa e ficava sempre a vomitar. Trabalhei durante dezassete anos. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Reformada mesmo foi há oito anos, porque eu fui transplantada [...]. Custou-me muito porque eu não queria admitir que já podia trabalhar, que já estava a ir abaixo. Eu queria ir trabalhar, mas já não conseguia. Sentia muito cansaço. Informante 18, 42 anos, transplantada.

[...] se não tivesse estes sintomas e pudesse trabalhar eu antes preferia. Eu antes preferia, mas pronto, não deu, não deu. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

Quando fui transplantada, as mãos tremiam muito e eu sei que para a função que eu exercia não dava. Não dava porque tremer era estragar os desenhos todos. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

Nota-se pelos relatos de uma informante que a obtenção da passagem à reforma era mais fácil anteriormente que nos dias de hoje.

Olhe para eu agora ficar satisfeita era saber que estava reformada, porque é uma mais-valia e porque viver assim é uma incerteza. [...] Eu não queria e só este ano é que meti. Mas também está a baralhar-me a cabeça e a fazer-me uma confusão porque será que me vão reformar? Ele diz que eu sou maluca, alguma vez te vão dizer que não, aos sintomas que tu tens..

Informante 31, 46 anos, Tafamidis e ensaio clínico.¹⁰

A categoria *quotidiano com a doença* procura descrever o modo como a PAF se manifesta no dia-a-dia das pessoas e identificar diagnósticos de enfermagem partindo dos dados recolhidos através da entrevista realizada aos informantes. Durante o processo de análise, agrupamos os dados, de preferência em códigos que designam focos da atenção dos enfermeiros, nomeadamente, *processos corporais comprometidos; autocuidado; atividades instrumentais de vida diária; e, autoconhecimento.*

O código *processos corporais comprometidos* resume a identificação dos diagnósticos de enfermagem apresentados pelos informantes em linguagem CIPE (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2016). Se num primeiro ciclo de codificação atribuímos um código a cada foco, durante o segundo ciclo reduzimos os códigos encontrados a um, nomeando-o de processos corporais comprometidos e agregando os seguintes diagnósticos de enfermagem: dor neurogénica, dor musculoesquelética, perceção sensorial comprometida, insónia, fadiga, exaustão relacionada com o tratamento, processo do sistema neurovascular comprometido, processo do sistema urinário comprometido, emaciação, visão comprometida, impotência sexual, hipotensão, queimadura, úlcera de pressão, ferida, diarreia e processo do sistema gastrointestinal comprometido. Este código contém a maioria dos dados recolhidos durante as entrevistas e permite ter uma perspetiva dos problemas físicos que as pessoas com PAF vivem no

¹⁰ Sabemos, por contactos posteriores à entrevista, que o pedido de reforma desta informante foi recusado.

seu dia-a-dia, como exemplificado pelos excertos extraídos da tabela apresentada no anexo 12.

Não há qualquer dúvida, mas há uma serie de situações que deterioram os casamentos. No caso do casamento é pior para o homem do que para a mulher. É a noção que eu tenho, porque a mulher vai ficando doente pode ficar mais frágil, mas continua viva para o casamento. O homem não, o homem tem uma certa impotência [...]. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

[...] nessa altura é que comecei assim a ter queimaduras. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Eu depois fiquei com isto [algália], porque na altura antes de fazer o transplante custava-me, fazia muita força para urinar e então eles meteram-me isto e depois nunca mais me tiraram. Desde o transplante. Informante 8, 50 anos, transplante de fígado.

Nas mãos eu sinto tudo, mas tenho a coisa de tremer. Mas continuo a manter a sensibilidade. E eu sinto isto... eu sinto cócegas, eu sinto assim um toque... não sei se me tocam ou se me picam porque eu não sinto dor, não sei se está frio, se está quente.... Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Eu sinto os pés sempre a esquentar e sinto a doença a avançar aos bocadinhos, se calhar aquilo que teria perdido num mês a degradar-me, perco num ano. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

Todos os processos corporais comprometidos que os nossos informantes identificam em si estão descritos na literatura como sinais e sintomas decorrentes da PAF e da sua evolução, tal como descrito no capítulo 1.

Decorrente do aumento da dependência funcional característico da evolução da PAF e, da necessidade de um regime medicamentoso complexo após o transplante de fígado surge um outro código durante a análise dos dados recolhidos, *autocuidado*. Este código aparece durante o segundo ciclo de codificação pela redução de doze códigos iniciais, *andar comprometido, andar com auxiliar de marcha, regime medicamentoso, regime dietético, regime de exercício físico, autogestão da doença, procura de informação, efeito secundário da medicação, controlo de sintomas, capacidade para vestir-se/despir-se e arranjar-se, capacidade para alimentar-se, queda*. Tal como nos processos corporais

anteriormente apresentados, as alterações identificadas no autocuidado pelos informantes apresentam-se como focos da atenção dos enfermeiros, tal como exemplificado em seguida.

Mesmo ao comer tenho dificuldade em pegar no garfo. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

Quem identifica os sintomas em mim sou eu, só eu sei como os hei-de tratar. Os médicos sabem menos que eu porque eu vou fazendo experiências e sei o que me faz bem e o que me faz mal. Informante 23, 36 anos, transplante de fígado.

Não posso ir sozinha, mas vou ao cafezinho com o braço enfiado e vou. Já não consigo andar sem as talas. Habituei-me. Informante 24, 40 anos, Tafamidis.

O meu futuro vai ser acabar assim numa cama. Se eu conseguisse andar eu não tinha dificuldade nenhuma [...]. Mas o pior é o andar. Mas como ando cada vez pior tenho medo de sair e cair. Informante 26, 34 anos, tratamento de suporte por estágio avançado.

Faço a higiene diária, mas também tem de se fazer com a ajuda de alguém. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

A dependência no autocuidado conduz à necessidade de um cuidador familiar que deve ser capacitado para promover o máximo potencial de autonomia da pessoa com PAF, mas também que capacitado para a execução de *atividades instrumentais de vida diária*, pois a *capacidade para preparar alimentos*, a *capacidade para fazer compras*, e a *capacidade para arranjar a casa* também ficam comprometidas, como podemos verificar nos seguintes excertos.

Já as coisas de casa... já não consigo... é o meu marido que faz o comer [...]. O fogão é o meu marido e a miúda, um bocadinho cada um. Vai-se dividindo... Informante 24, 40 anos, Tafamidis.

As minhas dificuldades... sei lá tantas às vezes... eu acho que é mais, sei lá. Fazer algumas certas coisas. Fazer a cama e enrolar os cobertores. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

A minha filha é que faz o comer. Informante 25, 53 anos, transplante de fígado.

Ainda a considerar a categoria *quotidiano com a doença*, surge um outro código *viver as emoções* onde se reduziram, no segundo ciclo de codificação, os seguintes códigos, *capacidade para gerir stresse, ciúme, isolamento social, e luto*. De acordo com a CIPE, as emoções são um *processo psicológico: sentimentos conscientes ou subconscientes, agradáveis ou dolorosos, expressos ou não expressados; podem aumentar com o stress ou com a doença* (Conselho Internacional de Enfermeiros, 2016, p. 56). Verificamos, pelos excertos do discurso dos informantes que existe uma influência das emoções na vivência da PAF.

Acho que há momentos em que aquilo avança um bocadinho, porque eu sinto-me mais caído, mais em baixo. Mas são esses dois ou três dias e depois aquilo passa e eu sinto-me normal outra vez. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Mas tendo companhia como agora fica tudo bem... É como uma flor está fechada é como estar preso em casa, quando tenho liberdade, brinca-se e fala-se como diz o verso a pessoa esquece tudo... Informante 13, 40 anos, transplante de fígado.

Já aqueles momentos que a gente fica só e chora, não vou dizer que não, e choro muitas vezes... não vou dizer que vivo uma maravilha, mas... choro porque também sinto a falta da família. Eu olho para as minhas amigas com os pais e as mães e as mães fazem isto ou aquilo e eu nunca tive isso... Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Mas temos de enfrentar. Eu acho que desde que fiquei doente, eu acho que fiquei mais... como vou dizer? Fiquei mais alterada do sistema nervoso, mas de resto... faz parte da doença a gente ter ciúmes disto ou qualquer coisa diferente. Isso já faz parte da doença. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

A PAF continua, nos nossos dias, a ser avaliada como uma ameaça para os participantes neste estudo. O contacto que tiveram com a doença começou no seio familiar, pela experiência desta nos progenitores ou familiares próximos, de quem, em alguns casos assumiram o papel de cuidador quando ainda eram crianças ou adolescentes. Os nossos

informantes mais velhos, ainda assistiram à evolução do curso natural da doença de Andrade nos familiares, ainda sem a esperança de qualquer tratamento e essa lembrança de sofrimento e dor marca o significado de “*ser doente da PAF*” de um modo pessoal e identitário. O aparecimento dos primeiros sintomas é, a par com o conhecimento da condição de portador, um novo ponto crítico no trajeto de vida destas pessoas e que pode, a par com as condições para a transição identificadas anteriormente (pessoais, da comunidade e da sociedade) influenciar a procura por cuidados de saúde. No entanto, dado o curso natural da doença, os nossos informantes estão na sua maioria reformados, condição de risco para o isolamento social associado com a perceção do estigma que estas pessoas relatam ainda sentir na comunidade relativamente à sua condição genética.

Da análise dos dados recolhidos durante as entrevistas, nos 4 códigos relacionados com o quotidiano com a doença, identificamos 36 focos da atenção dos enfermeiros que merecem um cuidado especial e se constituem como um desafio para os cuidados de enfermagem à pessoa que vive com PAF.

Notamos, porém, que a evolução das terapias dirigidas a esta doença, permitem que os informantes avaliem de uma forma mais positiva esta doença, como podemos observar no tema *(Con)viver com a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*. Associadas a este tema encontramos 4 categorias, principalmente relacionadas com os tratamentos e terapias em uso ou em ensaio clínico, *ir para a pedra fria, Tafamidis, procriação medicamente assistida, ensaios clínicos de novas terapias*, apresentadas na tabela 10.

Tabela 10 Resumo das categorias referentes ao tema: (Con)viver com a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária

Tema	(Con)viver com a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
<i>Ir para a pedra fria</i>	Estar à espera	Estar à espera
	Perceção da eficácia	O transplante não é uma cura
	Qualidade de vida	
	O transplante como uma oportunidade	O transplante como uma oportunidade
	O transplante como um risco	O transplante como um risco
<i>Tafamidis</i>	Acesso ao Tafamidis	Não dão assim
	Eficácia	Funciona lindamente
	Já tinha ouvido falar	Já tinha ouvido falar
	Tenho noção do valor	
	Perder o medo	Perder o medo
<i>Procriação medicamente assistida</i>	Decidir ter ou não filhos	Decidir ter ou não filhos
	Crítérios de seleção	Processo de procriação medicamente assistida
	Comparticipação	
	Os anos passam	
	Informação sobre a PMA	
<i>Ensaos clínicos de novas terapias</i>	Esperança	Esperança na evolução do conhecimento
	As coisas estão a avançar	Agora estão a experimentar
	Há um tipo de umas injeções	
	Ela não avança	
	Agora estão a experimentar	

A primeira categoria, *ir para a pedra fria* ilustra o significado atribuído ao transplante de fígado e é constituída por 4 códigos, *estar à espera*, *o transplante não é uma cura*, *o transplante como oportunidade*, e *o transplante como risco*.

Sabemos que a percepção da qualidade de vida após o transplante é influenciada pelo tempo de espera entre o aparecimento dos primeiros sintomas, a sua severidade e o tempo de espera para a sua realização, uma vez que, apesar da pessoa estar em lista de espera, a doença de Andrade não pára de evoluir (Ando, 2005; Jonsén et al., 1998, 2000b; Jonsén et al., 2001; Pereira et al., 2013; Suhr, 2002). Esta conscientização ocorre nos nossos informantes e é ilustrada pelo código *estar à espera*, e pelos seguintes excertos:

Cinco meses! Cinco meses que esperei pelo transplante, ninguém esperava cinco meses. Ui! Era muito mais tempo [...]. Pessoas quatro anos ou cinco anos em lista de espera! Isso não se faz. Isso mata as pessoas... Mas pronto [...]. Um mês! Trinta dias que o meu irmão ficou na lista de espera. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Porque eu estive seis anos e tal à espera do transplante e evoluiu muito... a doença. Eu fiz aquilo que eles chamam de transplante duplo. Foi rim e fígado tudo ao mesmo tempo. Informante 9, 46 anos, transplante de fígado e rim.

Foi difícil esperar pelo transplante. Foram dois anos, como disse, no primeiro ano, eu não estava bem e estava a martirizar-me. Porque podia estar melhor, porque a doença vai subindo. Eu estive sem sentir até aqui à anca. Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

A percepção que os informantes têm da eficácia e do impacto na qualidade de vida após o transplante encontra-se no código *o transplante não é uma cura* que reduziu os dados obtidos ao longo das entrevistas. E esta categoria relaciona-se com a anterior, pois pela análise do discurso dos informantes nota-se que, esta percepção, decorre do estágio que os informantes transplantados apresentavam no momento em que foram submetidos ao mesmo.

Os médicos dizem e eles sabem, o transplante não é uma cura. É tipo é um atraso, até porque eu acho que ao fim de alguns anos há coisas que começam a manifestar-se. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Desapareceram todos os sintomas, mas de vez em quando tenho umas diarreias, uma vez, ou outra, mas sinto-me bem. [...]. Eu aqui em casa os lençóis eu não conseguia consentir o próprio lençol nas pernas, porque doía [...] fiquei... muito melhor e fui melhorando... fui melhorando. Informante 4, 42 anos, transplante de fígado.

Com o transplante já não tenho, as dores passaram, mas de vez em quando ainda há uma picadela, mas é muito raro. Levei uma vida melhor, mas o transplante depois afeta as vistas. Podemos ficar cegos, não sei o que eles dizem amiloide não sei quê. Informante 21, 39 anos, transplante de fígado.

Eu quando fiz o transplante tinha na altura setenta e dois quilos e depois não. Fiquei com cinquenta e tal. E depois foi... recuperar? Não recuperei. Informante 27, 58 anos, transplante de fígado.

Os médicos não fazem milagres, o transplante atenua uma doença e ajuda a não ter tantos sintomas, isto é, a arrastar-nos. Ajuda muito a levar uma vida normal, mas ninguém faz milagres [...]. Ajuda a uma qualidade de vida muito boa e muito grande. Informante 29, 44 anos, transplante de fígado.

Do mesmo modo que a pessoa com PAF avalia a doença, o transplante também é avaliado numa dupla perspetiva, como oportunidade ou como risco. Assim, o discurso dos informantes foi codificado em dois códigos distintos, *transplante como oportunidade*, e *o transplante como risco*.

O transplante é avaliado como uma oportunidade quando a pessoa com PAF decide a favor do mesmo ponderando, principalmente, os benefícios, mas também observando, após o transplante esse benefício em si.

É esperança e a doença um machado para deixar para trás. Mas depois do transplante ainda temos um caminho, que será longo ou não será, mas temos um caminho pela frente. Se a gente não fizer o transplante... Informante 13, 40 anos, transplante de fígado.

Fiz o transplante no dia trinta e um de dezembro, já faz sete anos. Comecei o ano com uma vida nova. Quando acordei ouvi-os a brindar ao novo ano. [...] para mim foi uma nova vida, finalmente. Até que eu faço um bolo no dia 8 de janeiro que foi um recomeçar de uma vida nova, que até ali as coisas podiam piorar, piorar até ao final... Informante 14, 39 anos, transplante de fígado.

Foi ou faço ou não faço. Foi uma decisão de vida. Eu não queria sofrer o que o meu pai sofreu. O meu pai coitado... eu não ia passar por aquilo tudo... ou fazia o transplante e lutava pela vida, ou fazia como os outros e esperava pela morte ou se calhar até fazia para ir mais cedo, sei lá. Foi uma decisão pela vida. Informante 15, 49 anos, transplante de fígado.

O transplante é avaliado como uma ameaça quando a pessoa com PAF concentra a sua tomada de decisão valorizando e ponderando principalmente os riscos ou quando observa nos casos de outros transplantados apenas as consequências desta intervenção.

Muito já mudou... só o nome transplante já nos metia um grande medo [...]. O nosso medo era mesmo o transplante, nem era a doença que nos assustava, era o nome transplante. Porque eu vi a minha mãe quando foi transplantada e por isso tenho medo. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

E eu cheguei a levar o meu irmão para Coimbra e ele foi chamado para ser transplantado e ele disse que não queria porque queria morrer numa cama e não queria morrer numa pedra fria. [...] Nunca se ouviu falar de um doente da PAF que tivesse sido transplantado e tivesse morrido na pedra fria. Na altura também se tinham transplantado poucos. Informante 18, 42 anos, transplante de fígado.

Se dissesse assim a gente vai para o transplante e fica ativa. Aí preferia correr riscos, mas se o transplante e o medicamento fazem o mesmo, eu prefiro o medicamento. Faço o medicamento. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

Não é difícil tomar o comprimido, antes prefiro isso do que ir para o transplante. Agora a médica sempre me disse que caso isto piorar, que vamos ter de ir para o transplante, mas eu já não estou com ideias disso. Porque antes prefiro tomar um comprimido do que ir para o transplante. Tenho medo... Informante 24, 40 anos, Tafamidis.

O Tafamidis surge como uma categoria a partir da análise do discurso dos informantes. A sua utilização em Portugal foi autorizada em 2012 (Adams et al., 2014; European Medicines Agency, 2013; Parman et al., 2016) e apresenta uma eficácia de cerca de 60% (T. Coelho et al., 2014). Sendo um medicamento de uso hospitalar, apenas pode ser prescrito nos centros de referência para a paramiloidose familiar, assim, o acesso ao

fármaco está sujeito ao acompanhamento da pessoa em contexto hospitalar num centro de referência e de acordo com critérios clínicos (Parman et al., 2016). Neste sentido, emerge nos nossos informantes um código que traduz essa limitação no acesso, *não dão assim*.

Eu conheço uma amiga que foi para França porque lá dão com outra facilidade que cá não davam. Também soube doutra pessoa que teve mesmo de emigrar para França, porque também estava a precisar de tomar, e lá como davam ela foi para puder ter acesso. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Mas eu perguntei à doutora lá no Santo António mais do que uma vez, se eu posso tomar já o medicamento e ela diz que não porque eu tenho de esperar no mínimo um sintoma que eu vou tomar. Não posso tomar nada, não me dá nada sem eu sentir nada. Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

O Tafamidis é uma coisa nova, mas não dão assim... [...] diz que agora não me dão a medicação porque a minha doença já está muito avançada e como ando de muletas que a medicação já não faz efeito. Disseram-me que como ando de muletas o Tafamidis já não faz efeito. Informante 26, 34 anos, tratamento de suporte por estágio avançado.

Porque há muita gente que não está a tomar o Tafamidis. Conhecemos uma miúda da Póvoa que foi a uma consulta, a irmã estava a tomar e ela não estava. Uma irmã estava a tomar e a outra não. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Apesar dos estudos sobre a eficácia, a maioria dos nossos informantes que tomam Tafamidis referem que *este funciona lindamente*, nomeadamente os que se encontram em estágio I de evolução da doença.

Não tenho nada, nada. Está cem por cento, mas quando eu fiz a entrevista em março já não tinha! 3 meses e eu perdi os sintomas. Eu agora ando normal [...]. As dores das pernas eram constantes e agora eu não tenho nada mesmo nada. Sinto-me bem no fim de comer. Acabou as diarreias, não tenho dores nas pernas. Nada! Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Eu neste momento estou com o Tafamidis. Isto é assim, desde que eu estou a tomar o Tafamidis, e mesmo por aquilo que a médica do Porto me diz, eu

estou na mesma. Estou na mesma, não há alterações. Está tudo na mesma...
Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

A informação que eu tenho é que os sintomas e o que eu perdi já perdi. Nunca mais recupero a tendência é estagnar a doença. Antes de tomar o Tafamidis tinha bastantes problemas de intestinos, mas depois do Tafamidis estagnou. Foi o único sintoma que reverteu foi mesmo esse. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Porque a minha médica sempre me disse que mesmo que tomes o Tafamidis os sintomas que eu tinha não iam sair. O que eu tinha ia ficar. Por isso, se me está a fazer alguma coisa não deixa avançar, parou ali ou então está a avançar lentamente. Não posso dizer que esteja muito pior. Informante 31, 46 anos, Tafamidis e ensaio clínico.

No entanto, os informantes que realizaram transplante de fígado, ou os que são portadores assintomáticos, apresentam dúvidas acerca da eficácia do fármaco. Contudo, quando a questão de decidir entre o fármaco e o transplante de fígado é ponderada, a decisão pende para a aceitação do Tafamidis pelos riscos conhecidos do transplante de fígado.

Mesmo não sendo eficaz, tem a mesma eficácia do transplante. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Mas quem fica agora a saber aos 18 anos que é portador da PAF e lhe dizem, tens aqui um comprimido que tomas regularmente, sempre certinho. E evitas assim ter de fazer um, mas também não sabes, pois, a doença pode evoluir e pode ser que tenha de fazer o transplante. Mas inicialmente não, nem fazer tão cedo como noutros casos. Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

[...] agora se há os comprimidos... acho que é muito melhor tomar uma pastilha, é uma coisa mais simples. Não assusta tanto as pessoas. Agora não sei se o resultado é igual? Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

Não é cem por cento, o medicamento não é cem por cento, mas estabiliza. Mas já é melhor que nada porque dantes esta doença era fulminante, esta doença era fulminante. Informante 21, 39 anos, transplante de fígado.

A informação sobre o Tafamidis e sobre os custos deste tratamento constitui-se como um outro código denominado de *já tinha ouvido falar*.

Já, já tinha ouvido falar do Tafamidis. Até porque já ouve aqui uma reunião na rua porque não o queriam dar e as pessoas fizeram e nós fomos assistir. E nesse dia também fomos porque também íamos precisar dele. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Ainda não conheço bem o medicamento, nem as médicas do Porto me falaram ainda nada. Não sei se... Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

Do Tafamidis tenho noção do valor porque as pessoas da farmácia fizeram questão de me dizer. Chegaram a fazer um ciclo a vermelho à volta do preço e perguntarem-me se sabia o que levava no saco. Na primeira vez que fui buscar os trinta comprimidos, ia-me caindo tudo! Informante 20, 40 anos, Tafamidis.

Os informantes referem que existe um receio que estas novas terapias venham fazer com que as pessoas percam o medo, por um lado, da doença em si mesma e por outro lado, de terem filhos portadores da mutação. Esta posição foi codificada como *perder o medo*, porque como com as novas terapias a evolução da doença aparentemente não existe, o fardo associado a ela também parece desaparecer. As afirmações relacionadas com este código fazem-nos refletir se quando a doença seguia o seu curso natural, ou o único tratamento disponível para o travar era o transplante que acarretava riscos, era mais temida do que atualmente é.

Já está a acontecer, já começam a aparecer mais mulheres grávidas por causa do Tafamidis e que não procuram a procriação [...]. Porque se a pessoa estiver a tomar o Tafamidis ela não se sente doente, mas continua doente. O Tafamidis só vai fazer aumentar a doença porque ele não acaba com a doença, porque se essa pessoa tiver filhos... o Tafamidis não impede os filhos de terem a doença. Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Para nós o saber que existia o Tafamidis fazer com que a gente perca o medo de nós ou dos nossos filhos terem a doença. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Agora também é uma doença que com o medicamento já não é tão falada, por causa do Tafamidis também nos deu esperança... deu-nos outra esperança de vida melhor que o transplante. Agora ainda há medicamentos e ainda há transplantes e tudo isso. Informante 21, 39 anos, transplante de fígado.

Porque a gente estava inscrita no transplante em Lisboa e como começamos a tomar isto saímos da lista. Não foi difícil decidir. Foi uma questão de... também ir à faca, a gente também cisma um bocadinho e ao menos a gente optou por aquilo. Informante 22, 36 anos, Tafamidis, mas em estágio avançado da doença.

A *procriação medicamente assistida* surge como categoria autónoma no que diz respeito ao tema *(Con)viver com a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária*. A possibilidade de recurso à PMA com diagnóstico genético pré-implantatório para pessoas com PAF está disponível em Portugal desde 2012 com reconhecimento do Conselho Nacional de Procriação Medicamente Assistida, em virtude de a doença de Andrade ser uma doença grave, causar sofrimento significativo ou morte prematura, existir causalidade genética bem estabelecida e uma relação entre a identificação positiva da mutação e o desenvolvimento da doença na idade adulta (Valdrez, Alves, et al., 2014; Valdrez, Silva, et al., 2014). Tecnicamente é possível identificar a alteração genética nos embriões ou ovócitos, sendo a fiabilidade do diagnóstico genético superior a 90%, e o risco de transmissão da doença genética à descendência é significativamente superior ao verificado na população geral (Valdrez, Alves, et al., 2014; Valdrez, Silva, et al., 2014). Atendendo à importância dada à parentalidade genética enquanto enformadora da identidade pessoal, humana, individual, mas também coletiva (Valdrez, Alves, et al., 2014), um dos códigos que sobressaiu na nossa análise dos dados recolhidos foi *decidir ter ou não filhos*. E nesta categoria as posições dos nossos informantes divide-se entre os que optaram por não ter filhos ou procuram a PMA e os que tiveram filhos sem recurso a estas técnicas.

Não tenho filhos, foi uma opção. Eu não arrisco por uma razão muito simples, porque eu não sei até que ponto numa gravidez depois de saber se é positivo, iria fazer um aborto. Sei que já lá está alguma coisa. Informante 1, 43 anos transplante de fígado.

Mas é assim, a gente não tem filhos para evitar que a doença avance mais, para acabar com ela. Mas também penso que é assim, qualquer casal quer ter um filho, não é... Não pensa nas consequências. Informante 2, 46 anos, transplante de fígado.

Os meus filhos são o sentido todo da minha vida. É mais fácil enfrentar a doença com eles! Isso acho que... essa de a gente não poder ter filhos porque

é doente como muita gente dizia... Mas esta doença não impede de ter filhos.

Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

Verificamos, na caracterização sociodemográfica dos nossos informantes que apenas 1 deles tinha recorrido à PMA e outro à adoção. Ainda existem na nossa amostra de 17 informantes que não recorreram à PMA e têm filhos, 14 dos descendentes são menores de 18 anos e 6 são maiores de 18 anos, mas ainda desconhecem o seu estatuto de portador ou não da mutação.

Contudo, *o processo de procriação medicamente assistida* é complexo e a adesão a esta terapia encontra-se dependente da idade do casal, dos rendimentos económicos e o portador tem um diagnóstico de PAF recente (Valdrez, Silva, et al., 2014). Os excertos do discurso dos nossos informantes permitem-nos concluir da mesma forma do estudo de Valdrez e colegas (2014), reforçando a necessidade da divulgação de informações precisas e de reforço da melhoria nas condições de acesso a esta terapia.

Porque até há cinco anos atrás tínhamos de ser casados, se não fossemos um casal casado nem tínhamos possibilidade de entrar para a procriação medicamente assistida. [...] e com essa alteração da lei que vem permitir que os casais em união de facto possam aceder... Informante 1, 43 anos, transplante de fígado.

Estivemos quase dois anos parados no Hospital de Santo António, devido aos custos, mas neste momento já fomos chamados à psicóloga e vamos... Informante 3, 38 anos, transplante de fígado.

Não tenho filhos. Gostava de os ter, mas da última vez no Porto eles falaram-me em ter filhos sem a doença. Mas fica caro porque eles contribuem com metade e eu tenho que contribuir com outra metade e agora é saber os preços... Mas deve ficar muito caro e eu assim não posso... Informante 6, 20 anos, portadora assintomática.

E depois é assim, por acaso eu sou o portador, mas a inseminação quem a vai fazer é a minha esposa. Mas só fazem uma vez, uma inseminação. Se pegar pegou, se não tenho de esperar ao fim de três não fazem mais. A idade da mulher e a minha já conta e se ela fosse mais velha já não faziam, porque eles já nos explicaram. Se a minha esposa tivesse a minha idade estaríamos

logo de parte. A gente vai indo e vai vendo. Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

Para além do transplante de fígado, do Tafamidis ou do recurso à PMA, existem ensaios clínicos em curso. Embora menos conhecidos dos nossos informantes, os *ensaios clínicos de novas terapias*, constituem-se como uma categoria neste tema e divide-se em 2 códigos, *esperança na evolução do conhecimento* e *agora estão a experimentar*. Apenas 1 dos informantes que conseguimos entrevistar estava na altura integrado num ensaio clínico, no entanto, outros informantes que se encontram a ser acompanhados no CEP e medicados com Tafamidis já ouviram falar destes ensaios e consideram-nos uma esperança, nomeadamente para a geração seguinte, isto é, os seus descendentes.

Não penso no futuro dos meus filhos nesses termos de ter ou não a doença. Acho que vou viver um dia de cada vez. Acho que agora já há diferenças... acho que antigamente foi pior do que o que é agora. Agora havendo salvação... eles ainda são todos pequeninos, e quando crescerem deve existir outra coisa. Na minha mãe era só o transplante. O meu avô nem sequer transplante havia... Na minha mãe já foi o transplante, para nós já há o Tafamidis. Para os meus filhos já deve existir outra coisa. Informante 5, 32 anos, Tafamidis.

A medicina daqui a vinte anos, quando os meus filhos crescerem, poderá estar mais avançada. Aliás não foi preciso esperar tanto tempo para ver esse avanço no caso da nossa doença. Informante 12, 34 anos, portadora assintomática.

... mas mesmo que tenha [filho] eu acho que a ciência está bastante avançada e isto pode não ser nos próximos cinco ou dez anos, mas acho que isto mais cedo ou mais tarde... Informante 30, 35 anos, Tafamidis.

O significado atribuído a estes ensaios clínicos pelos informantes foi denominado de *agora estão a experimentar* e num segundo ciclo de codificação reuniu os códigos: *as coisas estão a avançar*; *há um tipo de umas injeções*; *ela não avança*, e *agora estão a experimentar*.

As coisas estão a avançar, por isso é que eles estão a testar essa injeção para as pessoas mais debilitadas. Informante 24, 40 anos, Tafamidis.

Disseram-me que agora tenho de esperar porque eles estão a fazer teste de mais dois medicamentos e estão a ver se me vai fazer efeito. E eu pedi para ela me inscrever para fazer a outra medicação se o Tafamidis não faz efeito. Ela inscreveu-me e vamos lá ver... Informante 26, 34 anos, tratamento de suporte por estágio avançado.

E faço a pré-medicação que é o estudo. Eu não sei lhe dizer o nome. Sei que já vou no terceiro estudo que faço. É dado nas veias, e vou ao hospital de quinze em quinze dias lá tomá-lo. Dantes era uma vez por ano e depois comecei a andar neste que já é o terceiro e de quinze em quinze dias que vou lá tomá-lo. Informante 31, 46 anos, Tafamidis e ensaio clínico.

A avaliação da PAF numa perspetiva de crescimento pessoal aconteceu a partir do momento em que foram conseguidos sucessos com as terapias, nomeadamente nos anos 90 do século XX com o transplante de fígado e mais recentemente com o Tafamidis. A geração de informantes que entrevistamos ainda tem presente a memória de uma doença grave, capaz de provocar um grande sofrimento e cujo diagnóstico era entendido com uma sentença de morte. É assim que eles, e esta comunidade ainda representam a doença de Andrade e isso traduz-se no modo como estas famílias se sentem olhadas e integradas na comunidade.

Em virtude da melhoria das condições de vida, da longevidade e da qualidade de vida resultantes das novas terapias, nesta comunidade foram encerrando valências de atendimento de saúde e de atendimento social, nomeadamente, a consulta de paramiloidose do centro de saúde das Caxinas e o CEAP na valência de internamento. O reconhecimento dos centros de referência como autoridades credíveis no cuidado às pessoas com PAF é fundamental para a diminuição da incerteza com a doença, no entanto, parece-nos importante que os cuidados de saúde primários reforcem o seu papel junto destas famílias.

6.5 VIVER COM A DOENÇA DE ANDRADE NA COMUNIDADE: DESAFIOS PARA A ENFERMAGEM

Ao longo deste capítulo de apresentação e discussão dos resultados fomos dando resposta a grande parte das questões de investigação que nortearam este estudo. Porém, existe ainda uma questão que ficou por responder: qual o modelo de cuidados de enfermagem que poderá dar resposta às necessidades identificadas pelas pessoas com PAF na comunidade?

Verificamos pela análise dos dados recolhidos junto das testemunhas privilegiadas que não existe, nos cuidados de saúde primários, um modelo de cuidados em uso dirigido às famílias acometidas por uma doença genética hereditária ou por PAF. Na Póvoa de Varzim e em Vila do Conde, o único centro que prestava cuidados de saúde a esta população específica, o CEAP, foi encerrado, uma vez que, pela evolução dos tratamentos e terapias dirigidas à pessoa com PAF as suas necessidades de cuidados de saúde alteraram-se, mas também, por alterações às políticas de saúde e de governação, nomeadamente pela criação da RNCCI.

Em 2017, surgiu a norma 013/2017 da DGS (2017) que nos remete para a abordagem diagnóstica e critérios de referenciação da Paramiloidose no adulto, concentrando a responsabilidade de acompanhamento das pessoas com PAF, e dos seus descendentes em risco em centros de referência e afastando-os dos cuidados de saúde primários e das equipas de saúde familiar neste âmbito. Verificamos, logo no início da implementação do nosso trabalho de campo, que através do SIARS é impossível contabilizar o número de pessoas com PAF existentes nesta comunidade, pois não existe um código IPCP específico para a PAF. Assim, mesmo a equipa de saúde familiar, médico e enfermeiro, não conseguem saber quem na sua lista de utentes é portador de PAF atualmente (Nota de Campo nº1).

Sabemos, por uma das testemunhas privilegiadas, que esse trabalho de identificação das famílias e dos descendentes foi realizado durante os anos 80 e 90 num denominado ficheiro da PAF, que com a reforma do médico e da enfermeira que se encontravam no terreno a realizar esta identificação e com a extinção da consulta da Paramiloidose no centro de saúde das Caxinas, ficou na responsabilidade da assistente social do centro de saúde. Durante os últimos 20 anos, esta assistente social foi responsável, para além de manter esse ficheiro atualizado, por entregar fraldas, material de incontinência e produtos

de apoio, como camas e cadeias de rodas, a pessoas com PAF. No momento da sua reforma, essa responsabilidade foi passada a uma outra assistente social, que num contacto com uma das investigadoras referiu que fez uma atualização desse ficheiro convocando os utentes para uma consulta. Verificou, durante essas consultas que as necessidades de fornecimento de fraldas e de material de incontinência era menor do que há alguns anos, fruto das alterações introduzidas pelas novas terapias. Referiu igualmente que, muitos dos utentes convocados cancelaram a consulta por não sentirem necessidade de cuidados de saúde ou de outro tipo de apoio social relacionado com o âmbito dos cuidados de saúde primários (Nota de Campo nº2).

Um dos casos mais interessantes aconteceu durante uma entrevista, em que uma das informantes começa por referir que a sua participação no estudo se prende com o seu interesse em contribuir para o aumento do conhecimento sobre a PAF, mas acentua que nesta etapa não sente a necessidade de obter cuidados de enfermagem. Durante a recolha de dados, verificou-se a existência de dores neurogénicas e neuromusculares em consequência do encurtamento das fibras musculares dos membros inferiores, que estavam a condicionar a posição dos dedos do pé a uma permanente tensão e a uma posição *em garra*. Esta informante, com o seu consentimento, foi encaminhada para uma consulta de enfermagem de especialidade de reabilitação na comunidade que respondia com cuidados dirigidos a esta necessidade (Nota de campo nº 10).

Uma outra informante, foi convidada a participar no estudo através de um enfermeiro especialista em reabilitação que se encontrava a realizar um programa de reabilitação motora. Ao longo dos três momentos de entrevista que ocorreram com esta informante, embora valorizasse os resultados obtidos por esta intervenção, nunca associou os seus sintomas (síndrome do canal Cárpico) a uma consequência da evolução da PAF (nota de campo nº 15).

Com estes dois exemplos, verificamos, por um lado, que não existe conhecimento sobre os recursos em saúde que se encontram disponíveis na comunidade e que respondem a necessidades de cuidados das pessoas que vivem com a doença de Andrade. Por outro lado, ainda existe dificuldade, em algumas pessoas portadoras desta doença, de identificarem sinais de evolução e progressão da doença, sendo que os profissionais de saúde que trabalham na comunidade, pela sua proximidade e facilidade de acesso, poderão ter um papel preponderante e privilegiado no desenvolvimento de um programa de acompanhamento e capacitação para a gestão da doença. É através destes exemplos

que podemos verificar, ao longo do nosso estudo, que viver com a doença de Andrade na comunidade é efetivamente um desafio para os cuidados de enfermagem.

Pretendemos com a figura 19 esquematizar o modo como se vive com PAF nesta comunidade e identificar focos de atenção dos cuidados de enfermagem dirigidos a estas pessoas e famílias por forma a prever um possível modelo de intervenção de enfermagem.



Figura 19 Viver com a doença de Andrade na comunidade: representação esquemática

A experiência subjetiva de viver com PAF na comunidade passa pela oscilação entre três estados, a incerteza, a ameaça e a oportunidade. Assim, o enfermeiro que trabalha na comunidade deve desenvolver a sua capacidade de juízo diagnóstico, identificando os pontos críticos que alteram o curso da transição e podem fazer aumentar a ameaça ao equilíbrio e crescimento pessoal.

Apontamos como pontos críticos que alteram o curso de vida e as condições de saúde da pessoa em risco, o conhecimento sobre a sua condição de portador, pois embora exista um protocolo de aconselhamento genético do IBMC, percebemos ao longo deste estudo que as pessoas o consideram pesado e desnecessário, não o valorizando, e os estudos mostram que a longo prazo estas consultas são abandonadas pelos utilizadores (Leite et al., 2017a; Rolim et al., 2006). A motivação para a realização destes testes como verificamos é diferente entre os indivíduos. Pode ser orientada para questões relacionadas com a ideia de controlo e planeamento sobre o futuro, como ter filhos ou tomar decisões

sobre a vida profissional. Ou, pode ser orientada para questões relacionadas com a sua relação com os outros, nomeadamente pelas preocupações e pressões externas dos familiares para a realização do teste. Sabendo que a gestão da incerteza, nesse ponto crítico é mediada pelas condições pessoais, pelas condições da comunidade e pelas condições da sociedade, o enfermeiro deve implementar intervenções redutoras da avaliação da incerteza como uma ameaça e promotoras da aceitação do estado de saúde, por exemplo centradas na gestão das emoções.

Considerando a avaliação da incerteza com a doença no sentido da ameaça, verificamos que existe uma relação direta entre a história familiar de PAF e o olhar pessoal de cada uma das pessoas afetadas pela doença de Andrade. Todos os nossos informantes, que conheciam a história familiar de doença, contactaram com ela e a sua evolução natural durante a infância e adolescência, períodos do desenvolvimento pessoal cruciais. Essas experiências prévias com o sofrimento causado por esta doença moldam as atitudes e comportamentos enquanto adultos perante a probabilidade do diagnóstico.

Com a crescente evolução das medidas terapêuticas que permitem o adiamento do aparecimento dos sintomas ou a diminuição da sua intensidade, a nova geração em risco, provavelmente terá mais dificuldade na identificação de um padrão familiar de sintomas que marca o início da manifestação da doença de Andrade. Deste modo, a necessidade de um acompanhamento contínuo, promotor de uma relação de confiança e de ajuda é fundamental, pois sabemos que muitas pessoas tentam esconder os sintomas iniciais ou sentem vergonha de falar acerca deles, nomeadamente, da impotência sexual ou da incontinência. Deste modo, é importante que o enfermeiro desenvolva intervenções que promovam o conhecimento e as habilidades da pessoa e da família para lidarem com a doença, num ambiente de promotor de atitudes que visem a promoção do autocuidado e da qualidade de vida da pessoa que vive com PAF.

Pelo discurso dos nossos informantes e corroborado pelas testemunhas privilegiadas, identificamos 17 focos da atenção/diagnósticos de enfermagem no âmbito dos processos corporais, 15 focos da atenção/diagnósticos de enfermagem no âmbito dos autocuidados/AIVD's e 4 focos da atenção/diagnósticos de enfermagem no âmbito da gestão de emoções. Embora não esteja descrito como um foco da atenção ou um diagnóstico de enfermagem, verificamos da leitura global dos resultados a necessidade de aumentar o conhecimento das pessoas/família e talvez até mesmo da comunidade sobre esta doença, no sentido de aumentar a consciencialização para o diagnóstico pré-

sintomático e para diminuir a percepção do estigma e do tabu em torno dela nesta comunidade.

Consideramos que os enfermeiros são os profissionais de saúde na comunidade melhor colocados para desenharem programas de educação para a saúde através da utilização de metodologias críticas e participativas, empoderando as pessoas com PAF e as suas famílias e promovendo a sua integração na sociedade, através do trabalho, do desporto ou das artes.

A visão otimista da oportunidade relacionada com a doença, encontra-se centrada, no que à partida parecem ser áreas de intervenção interdependente dos enfermeiros. No entanto, nos últimos anos têm sido desenvolvidos trabalhos no âmbito do acompanhamento das pessoas submetidas a transplante de fígado onde se salientam as áreas de intervenção autónoma dos enfermeiros, nomeadamente como gestores de caso e que têm um impacto significativo na promoção do sucesso e da obtenção de ganhos em saúde (Mota, 2017; Mota, Bastos, & Brito, 2017; Mota, Cruz, & Costa, 2016; Stone, Scott, Martin, & Brashers, 2013). Um dos trabalhos desenvolvidos procurou entender de que modo a incerteza pode ser mediada pela gestão da informação no período do transplante (Stone et al., 2013), partindo da premissa que a experiência de incerteza surge quando as pessoas não conseguem *"determinar o significado de eventos relacionados com a doença"* (Mishel, 1988, p. 225). Como principais conclusões desse estudo salientamos que, embora as pessoas identifiquem diferentes fontes de informação existe a preferência de obtenção de informação através do contacto pessoal, sejam elas profissionais de saúde, ou outras pessoas que partilhem a experiência do transplante. Porém, alguns participantes descrevem que, por vezes, as fontes de informação criam incerteza adicional, por exemplo, quando demonstram falta de conhecimento sobre aspectos relacionados com a transplantação, incerteza que se acentua quando este facto ocorre com profissionais de saúde (Stone et al., 2013). As pessoas que vivem com a doença de Andrade na comunidade que estudamos, tal como no estudo referido, também identificam a procura por informação como uma estratégia de gestão da incerteza, sendo que, para alguns, as estratégias de evitamento da informação ou de certo tipo de informação que os obrigue a lidar com os resultados negativos do transplante conduz a um efeito indesejável sobre a gestão da incerteza (Stone et al., 2013). Esta mediação da informação, quer em quantidade, quer em tipo de informação sobre o transplante é importante, bem como a orientação do sentido da procura de informação, papel que o enfermeiro de família pode

assumir, por exemplo, junto das pessoas com PAF propostas para as diferentes terapêuticas possíveis e seus familiares.

Os outros estudos referidos apontam caminhos no âmbito da gestão do regime terapêutico na pessoa submetida a transplante de fígado. Num dos estudos um formulário de caracterização do estilo de gestão do regime terapêutico, que permite ao enfermeiro avaliar o perfil de autocuidado da pessoa transplantada (Mota et al., 2017). Embora este estudo não tenha apenas participantes com PAF, verificamos que cerca de 17% dos participantes foram transplantados por PAF. Este estudo conclui que *“o reconhecimento dos profissionais de saúde dos estilos de gestão do regime terapêutico será possível a implementação de terapêuticas de enfermagem adequadas”* (Mota et al., 2017, p. 28) e constitui-se como um contributo para o desenvolvimento um programa de acompanhamento às pessoas submetidas a transplante.

A criação de um fluxograma de apoio à decisão clínica de enfermagem no âmbito da gestão do regime terapêutico da pessoa submetida a transplante de fígado, foi o objetivo do outro estudo encontrado (Mota et al., 2016). Este estudo identifica as áreas fundamentais do domínio da gestão do regime terapêutico na pessoa submetida a transplante: o regime medicamentoso, o regime dietético, os hábitos de vida e a gestão de complicações. Considerando a necessidade no pós-transplante de capacitação da pessoa para gerir o seu regime terapêutico, a criação do fluxograma permite o estabelecimento de alguma priorização, sendo que de acordo com os resultados, *“o domínio do regime medicamentoso assume primeira ordem, na medida que se trata do aspeto do regime mais valorizado pelo doente e também pelo profissional, seguindo-se os hábitos alimentares, exercício e hábitos de vida”* (Mota et al., 2016, p. 77).

Associado ao aumento da dependência no autocuidado originado pelo curso natural da doença de Andrade, mas também pela sua evolução ao nível do SNC, mesmo após transplante de fígado, existe a necessidade de capacitar o cuidador para tomar conta num momento de aumento da condição de dependência para o autocuidado da pessoa (L. F. Maia et al., 2015). Verificamos ao longo do estudo que a família é entendida como suporte social para as pessoas com PAF, pelo que os enfermeiros devem utilizar este recurso, capacitando-o para a assunção deste papel e, promovendo a integração da pessoa no seu seio familiar e reduzindo os riscos associados à hospitalização ou institucionalização.

Conhecendo as alterações aos processos corporais que se encontram presentes nas pessoas com PAF, o enfermeiro reforçará o seu papel tradicional de cuidado, no sentido

de assegurar o tratamento de feridas ou a administração de terapêutica medicamentosa para o suporte de sintomas. No entanto, a capacitação da pessoa com PAF para gerir sinais e sintomas e prevenir complicações decorrentes da perda de sensibilidade devem ser incluídas no modelo de intervenção e acompanhamento de pessoas com PAF na comunidade. Neste sentido, consideramos que este trabalho deve ter continuidade, nomeadamente através da consensualização dos resultados obtidos junto das pessoas que vivem com doença de Andrade e dos enfermeiros que trabalham na comunidade de Vila do Conde e da Póvoa de Varzim, desenvolvendo e testando a validade e impacte de um modelo de acompanhamento dirigido às necessidades identificadas de cuidados de Enfermagem.

CONCLUSÃO

O objetivo da investigação é o desenvolvimento de um corpo próprio de conhecimentos numa área disciplinar. Neste sentido, e atendendo ao foco das Ciências de Enfermagem, o estudo das respostas humanas às condições de saúde/doença das pessoas, famílias e comunidades assume-se como um marco central na investigação. Através de uma metodologia qualitativa etnográfica foi possível estudar como vivem as pessoas com PAF no foco de origem da doença e gerar conhecimento possibilite a futura orientação dos cuidados de enfermagem.

A doença de Andrade, ou PAF, ou paramiloidose, ou popularmente conhecida como a *“doença dos pezinhos”*, é uma doença rara, hereditária e neurodegenerativa. Já muito mudou em Vila do Conde e na Póvoa de Varzim, desde o tempo em que o Dr. Corino de Andrade iniciou a investigação acerca desta doença. A própria sociedade reconheceu a vulnerabilidade das pessoas com PAF, e essas mudanças foram conquistadas pela influência da APP, das pessoas com PAF e dos profissionais de saúde que juntos solicitaram mais apoios sociais e de saúde para estes doentes.

Ao longo deste percurso de investigação, fomos encontrando estudos que se centram em áreas do conhecimento afins à Enfermagem, mas que orientaram a definição das questões de investigação e a discussão dos resultados. Consideramos que, todo o caminho percorrido neste trabalho demonstra que foi possível responder às questões de investigação inicialmente colocadas. Para que isto acontecesse foram utilizadas diferentes estratégias de recolha de dados, nomeadamente a análise documental, os TALP, a entrevista não estruturada e a entrevista semiestruturada. Também recorremos a diferentes fontes de recolha de dados, desde fontes documentais, a pessoas que residem ou trabalham nos dois concelhos, a pessoas com PAF e a pessoas de referência para elas na comunidade, o que nos permitiu a recolha em profundidade de dados em bruto.

Através da análise das notícias publicadas nos jornais da APP e através da análise das respostas ao TALP foi possível explicar o modo como a comunidade perceciona esta doença e as pessoas que vivem sendo seus portadores. O recurso ao modelo de

autorregulação do comportamento em saúde de Leventhal, nomeadamente do seu entendimento sobre a representação cognitiva de doença e a teoria das representações sociais permitiram-nos ter uma visão ampliada da representação da PAF nessa comunidade. Podemos afirmar que, a construção que cada um de nós tem sobre um determinado objeto social é constituída por um conhecimento próprio, mas também por um conhecimento que é socialmente partilhado. Deste modo, quando pensamos na PAF, a nossa representação de doença é influenciada por tudo o que sabemos sobre ela, mas também pelas crenças, atitudes e valores partilhados nas relações sociais.

Embora seja uma doença rara no resto do país e no mundo, a doença de Andrade não o é, em Vila do Conde e na Póvoa de Varzim, de acordo com o que nos mostram os estudos sobre a sua prevalência nesta comunidade (Inês et al, 2015). Foi entre as duas cidades, nas Caxinas que surgiu a APP que, desde 1979, publica um jornal de divulgação dirigido à população em geral. Através da leitura das notícias publicadas nesses jornais da APP durante 35 anos verificamos que a identificação da doença é realizada pela etiqueta diagnóstica, mas também ainda podemos observar a utilização da designação popular doença dos pezinhos. Confirmamos que existe uma relação estreita entre a identidade genética da pessoa e a sua identidade pessoal quando a pessoa com PAF é designada de *"o paramiloidótico"*, mesmo em notícias publicadas mais recentemente. As causas da PAF são bem identificadas através das notícias publicadas, bem como as consequências da doença. Tendo em consideração a perceção acerca do controle sobre a doença e a perceção da evolução no tempo, podemos assumir que as notícias transmitem uma imagem real da cronicidade da doença, mas também transmitem a evolução dos tratamentos e do seu impacto na qualidade de vida da pessoa com PAF.

Quando analisamos os dados recolhidos nos TALP, optamos por utilizar diferentes estratégias de análise através do recurso ao software IRAMUTEQ. Ao separarmos os dados dos participantes que são profissionais de saúde dos dados recolhidos nos leigos pudemos perceber que existem diferenças na representação da doença. Enquanto os profissionais se centram no carácter endémico da doença, nas necessidades de cuidados de saúde e nas consequências físicas da doença, o discurso dos leigos, não profissionais de saúde, salienta os aspectos relacionados com os sintomas e as manifestações da doença. No entanto, quer os participantes profissionais de saúde e os não profissionais de saúde, ainda usam a designação popular para se referirem à doença no núcleo central da sua representação social sobre esta doença.

Transversalmente às diferentes estratégias de recolha de dados, quer da análise do discurso produzido por todos os participantes através do TALP, emergiu duas palavras associadas no núcleo central, estigma e discriminação, bem como da análise do discurso das testemunhas privilegiadas, emergiu um código associado à categoria condições pessoais para a transição, que foi designado de percepção do estigma e na análise dos dados recolhidos junto dos informantes, na categoria condições pessoais, este código também se encontra presente e próximo de um outro código denominado de doença tabu, que emergiu na categoria condições da comunidade. Este tema conduziu-nos a considerar que a necessidade de promover o conhecimento sobre a doença nesta comunidade é muito importante e a interrogar-nos sobre a existência deste fenómeno em comunidades onde a doença não é tão prevalente. Durante a revisão de literatura, encontramos um outro estudo, publicado em 2017, que também alerta para o legado desacreditado e para o estigma nesta comunidade (Á. Mendes et al, 2017).

Torna-se evidente que, a comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde ainda mantém um conhecimento sobre a doença de Andrade enraizado em crenças e atitudes estigmatizantes acerca desta doença, e que ainda entende a PAF como uma doença que conduz a um nível elevado de dependência no autocuidado, em consequência da perda de funções e alterações nos processos corporais e que envolve um grande sofrimento. Nessa representação emerge principalmente a ideia da PAF como uma ameaça à pessoa e às gerações futuras, nomeadamente pela sua transmissão hereditária.

A incerteza relacionada com a doença de Andrade é afetada pela possibilidade de realização do teste genético pré-sintomático, pelas condições pessoais, da comunidade e da sociedade que podem ser facilitadoras ou dificultadoras da transição. A realização do teste pré-sintomático assume-se como um dos pontos críticos no ciclo vital da pessoa em risco de ser portadora de PAF. Os motivos invocados para a sua realização diferem entre os participantes, mas, na sua maioria, prendem-se com a necessidade de tomar decisões para o futuro. Assim entendemos que, a condição de ser ou não portador da PAF poderá afetar o curso de vida da pessoa. Mas a opção de procura pela realização do teste é influenciada pelo significado atribuído à herança familiar e pelas experiências prévias com a doença.

As condições pessoais para a transição identificadas neste estudo, relacionam-se com a aceitação do diagnóstico, com a estrutura da família em que a mãe surge como o pilar, com o suporte familiar e com a percepção do estigma. Percebemos que o primeiro contacto

as pessoas com a PAF ocorre ainda na infância e na adolescência, uma vez que, esta doença se encontra inscrita na história da sua família. No entanto, a par com esta familiaridade com a doença que permite ao portador identificar os primeiros sintomas sem recorrer, em muitos casos, a um profissional de saúde, surge também a perceção do estigma.

A estrutura familiar matriarcal nesta comunidade, a par da necessidade de um cuidador familiar que assegure os cuidados à pessoa com PAF conduzem a família a ser identificada como o principal recurso de apoio da pessoa com PAF. Deste modo, muitos dos nossos informantes assumiram ainda jovens, o papel de membros da família prestadores de cuidados, sendo entendidos como o suporte familiar.

A comunidade da Póvoa de Varzim e de Vila do Conde organizou-se de diferentes modos ao longo do tempo para apoiar as pessoas com PAF. Quando o nível de dependência das pessoas era maior, a existência da valência de internamento do CEAP assegurava os cuidados às pessoas com PAF em estágio avançado de doença e promovia a reconstrução da autonomia das pessoas após o transplante de fígado. Atualmente, este centro ainda é visto na comunidade como uma autoridade credível e um recurso, embora apenas mantenha a valência de apoio domiciliário a funcionar em pleno.

A criação de centros de referência permitiu que as pessoas com PAF tenham acesso a cuidados especializados e multidisciplinares e é vista como uma condição da sociedade para a transição. No entanto, a sua distância da comunidade acarreta barreiras de acesso, que, em Vila do Conde, foram ultrapassadas com a criação de um serviço de transporte para consultas que se encontra na responsabilidade da Câmara Municipal, mas que não existe na Póvoa de Varzim. A APP é outro dos recursos na comunidade para as pessoas com PAF, não só pela publicação do seu jornal, mas também pelo apoio às famílias com PAF carenciadas. No entanto, as pessoas com PAF que não sentem essa necessidade de apoio social, reivindicam que a APP seja um recurso mais efetivo de promoção da informação sobre a doença e do empoderamento da pessoa com PAF.

Outro ponto crítico no ciclo vital da pessoa com PAF, que emergiu dos nossos dados prende-se com a decisão de ter ou não filhos. A promoção da autodeterminação reprodutiva pode ser determinante no que diz respeito à diminuição do número de pessoas afetadas por esta doença, mas obriga-nos a pensar nas implicações éticas da seleção de embriões que foge ao âmbito do nosso trabalho. No entanto, é importante promover a educação para a saúde e o conhecimento dos portadores sobre o risco genético de

transmissão da PAF, e a existência das técnicas de diagnóstico genético pré-implantatório e da PMA que possibilitam o nascimento de uma nova geração sem PAF.

O presente estudo identifica as necessidades de cuidados de enfermagem da pessoa com PAF, nomeadamente no âmbito dos processos corporais, do autocuidado, da gestão de emoções, do conhecimento da pessoa/família sobre a doença e da capacidade do cuidador para tomar conta, através da análise do que elas identificam como sendo o seu quotidiano com a doença. Esses resultados estão em concordância com os obtidos junto das testemunhas privilegiadas. Assim, este trabalho propõe alguns desafios à intervenção dos enfermeiros que trabalham na comunidade.

Um dos principais desafios é aumentar o conhecimento dos profissionais de saúde que trabalham nesta comunidade sobre a doença, uma vez que esta é uma doença rara, hereditária e neurodegenerativa. O outro desafio é a identificação das famílias que integram pessoas com PAF pelas equipas de saúde familiar, pois, só dessa forma poderá existir uma intervenção familiar multidisciplinar.

A discussão dos dados resultantes da investigação, apresentados nos capítulos anteriores, tornou possível elaborar uma proposta de modelo de enfermagem de acompanhamento dirigido à pessoa com PAF. Esse acompanhamento deve integrar, para além da pessoa com PAF, todos os membros da sua família. A avaliação dos focos de atenção dos enfermeiros centrados na resposta humana à incerteza e à transição é fundamental, neste caso, em que estamos perante uma doença hereditária que se encontra inscrita na história da sua família e na sua identidade genética. A consciencialização sobre o risco e sobre a herança genética, a avaliação da atitude e das crenças em torno da doença, bem como os conhecimentos que a pessoa possui sobre a identificação e a gestão de sinais e sintomas constituem-se como uma primeira etapa de avaliação que permitirá ao enfermeiro a implementação de intervenções cujo foco seja a gestão da incerteza e a transição saudável. As terapêuticas de enfermagem dirigidas aos focos de atenção identificados neste trabalho devem ser desenhadas, testadas e fundamentadas nos dados recolhidos na fase de avaliação e devem responder às necessidades específicas de cuidados desta população.

Uma das limitações deste estudo é não termos conseguido validar um modelo de intervenção e acompanhamento de enfermagem à pessoa com PAF na comunidade. Por um lado, e devido às dificuldades já discutidas ao longo deste relatório, uma vez que não existe um sistema de documentação dos cuidados prestados às pessoas com PAF no âmbito dos cuidados de saúde primários, não permitindo avaliar de forma clara o modelo

de cuidados em uso. Por outro lado, não se conhecia, até este momento, quais as necessidades de cuidados de enfermagem das pessoas com PAF, sendo este o seu principal contributo.

Os resultados desta investigação permitem-nos conhecer com maior detalhe e profundidade os aspetos relacionados com a transição saúde/doença de populações acometidas por uma doença rara e hereditária, nomeadamente com Polineuropatia Amiloidótica Familiar. No entanto, este estudo não pode parar por aqui, pois agora que se conhecem as necessidades de cuidados de enfermagem desta população específica devemos iniciar a segunda fase da investigação em Enfermagem, através de estudos prescritivos de intervenções que promovam ganhos em saúde sensíveis aos cuidados de Enfermagem.

BIBLIOGRAFIA

- Abric, J.-C. (1993). Central system, peripheral system: their functions and roles in the dynamics of social representations. *Papers on Social Representations*, 2(2), 75–78.
- Abric, J.-C. (2003). Méthodes d'étude des représentations sociales. In H. collection ERES (Ed.), *Méthodes d'étude des représentations sociales* (pp. 3–6). Retrieved from <http://www.cairn.info/methodes-d-etude-des-representations-sociales---page-3.htm>
- Abric, J.-C. (2011a). Les représentations sociales: aspects théorétiques. In J.-C. Abric (Ed.), *Pratiques Sociales et Représentations* (pp. 15–46). Paris: Quadrigue/Presses Universitaires de France.
- Abric, J.-C. (2011b). Méthodologie de recueil des représentations sociales. In J.-C. Abric (Ed.), *Pratiques Sociales et Représentations* (pp. 73–102). Paris: Presses Universitaires de France.
- Adams, D. (2001). Hereditary and acquired amyloid neuropathies. *Journal of Neurology*, 248(8), 647–57.
- Adams, D. (2008). Orphanet: familial amyloid polyneuropathy. Retrieved May 1, 2015, from http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=85447
- Adams, D. (2013). Recent advances in the treatment of familial amyloid polyneuropathy. *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*, 6(2), 129–39. doi:10.1177/1756285612470192
- Adams, D., Buades, J., Suhr, O. B., Obici, L., & Coelho, T. (2015). Preliminary assessment of neuropathy progression in patients with hereditary ATTR amyloidosis after orthotopic liver transplantation (OLT). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10(Suppl 1), P19. doi:10.1186/1750-1172-10-S1-P19
- Adams, D., Cauquil, C., & Théaudin, M. (2012). Neuropathies amyloïdes héréditaires: aspects thérapeutiques. *Bulletin De L'Académie Nationale de Médecine*, 196(7), 1333–1347.
- Adams, D., Cauquil, C., Theaudin, M., Rousseau, A., Algalarrondo, V., & Slama, M. S. (2014). Current and future treatment of amyloid neuropathies. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 14(12), 1437–1451. doi:10.1586/14737175.2014.983905
- Adams, D., Samuel, D., Goulon-Goeau, C., Nakazato, M., Costa, P. P., Feray, C., ... Said, G. (2000). The course and prognostic factors of familial amyloid polyneuropathy after liver transplantation. *Brain: A Journal of Neurology*, 123 (Pt 7), 1495–504.
- Adams, D., Suhr, O. B., Hund, E., Obici, L., Tournev, I., Campistol, J. M., ... Coelho, T. (2016). First European consensus for diagnosis, management, and treatment of

- transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Current Opinion in Neurology*, 29, S14–S26. doi:10.1097/WCO.0000000000000289
- Adams, D., Théaudin, M., Cauquil, C., Algalarrondo, V., & Slama, M. S. (2014). FAP neuropathy and emerging treatments. *Current Neurology and Neuroscience Reports*, 14(3), 435. doi:10.1007/s11910-013-0435-3
- Algalarrondo, V., Dinanian, S., Juin, C., Chemla, D., Bennani, S. L., Sebag, C., ... Slama, M. S. (2012). Prophylactic pacemaker implantation in familial amyloid polyneuropathy. *Heart Rhythm*, 9, 1069–1075. doi: 10.1016/j.hrthm.2012.02.033
- Almeida, M. R., & Saraiva, M. J. M. (2012). Clearance of extracellular misfolded proteins in systemic amyloidosis: experience with transthyretin. *FEBS Letters*, 586(18), 2891–2896. doi: 10.1016/j.febslet.2012.07.029
- Almeida, V., Costa, P. P., Moreira, P., Gonçalves, J., & Braga, J. (2005). Birth of two healthy females after preimplantation genetic diagnosis for familial amyloid polyneuropathy. *Reproductive BioMedicine Online*, 10, 641–644. Retrieved from [https://www.rbmojournal.com/article/S1472-6483\(10\)61672-0/pdf](https://www.rbmojournal.com/article/S1472-6483(10)61672-0/pdf)
- Almeida, Z. C. (2010). Cinética de agregação da proteína transtirretina: contribuição para a compreensão dos processos de formação de amiloide. (Master's thesis, Universidade de Coimbra). Retrieved from https://estudogeral.sib.uc.pt/bitstream/10316/15315/1/Tese%20Mestrado%2009-10_Zaida%20Almeida.pdf
- Alves, I. L., Altland, K., Almeida, M. R., Winter, P., & Saraiva, M. J. M. (1997). Screening and biochemical characterization of transthyretin variants in the portuguese population. *Human Mutation*, 9(3), 226–233.
- Alves, M., Conceição, I., & Luis, M. L. (1997). Neurophysiological evaluation of sexual dysfunction in familial amyloidotic polyneuropathy--Portuguese type. *Acta Neurologica Scandinavica*, 96(3), 163–166.
- Andersson, R. (1976). Familial Amyloidosis with Polyneuropathy. A clinical study based on patients living in Northern Sweden. (Doctoral dissertation, Umea University). Retrieved from <https://www.diva-portal.org/smash/get/diva2:633348/FULLTEXT02.pdf>
- Ando, Y. (2003). New therapeutic approaches for familial amyloidotic polyneuropathy (FAP). *Amyloid: The International Journal of Experimental and Clinical Investigation: The Official Journal of The International Society Of Amyloidosis*, 10(Suppl.11), 55–66.
- Ando, Y. (2005). Liver transplantation and new therapeutic approaches for familial amyloidotic polyneuropathy (FAP). *Medical Molecular Morphology*, 38(3), 142–154. doi: 10.1007/s00795-005-0288-1
- Ando, Y., Coelho, T., Berk, J. L., Cruz, M. W., Ericzon, B.-G., Ikeda, S., ... Salvi, F. (2013). Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8, 31. doi: 10.1186/1750-1172-8-31

- Ando, Y., Nakamura, M., & Araki, S. (2005). Transthyretin-Related Familial Amyloidotic Polyneuropathy. *Archives of Neurology*, 62(7), 1057. doi: 10.1001/archneur.62.7.1057
- Andrade, C. (1952). A peculiar form of peripheral neuropathy. *Brain: A Journal of Neurology*, 75(3), 408–427.
- Andrade, M. J. (2001). Alterações vésico-esfincterianas na polineuropatia amiloidótica familiar. (Doctoral dissertation, Universidade do Porto). Retrieved from https://www.researchgate.net/profile/Maria_Andrade6/publication/37653131_Alteracoes_vesico-esfincterianas_na_polineuropatia_amiloidotica_familiar/links/54d0f4320cf298d6566957df/Alteracoes-vesico-esfincterianas-na-polineuropatia-amiloidotica-familiar.pdf
- Araki, S., Mawatari, S., Ohta, M., Nakajima, A., & Kuroiwa, Y. (1968). Polyneuritic amyloidosis in a Japanese family. *Archives of Neurology*, 18(6), 593–602. doi: 10.1001/archneur.1968.00470360015001
- Araujo Martínez, E., Souza, S. R., & Romijn Tocantins, F. (2012). As contribuições das representações sociais para a investigação em saúde e enfermagem. *Investigación y Educación en Enfermería*, 30(1), 101–107.
- Araújo, J. S., Conceição, V., Silva, S. E. D., Santana, M., Vasconcelos, E. V., & Souza, R. (2013). As representações sociais de homens sobre o câncer de próstata. *Revista de Pesquisa: Cuidado é Fundamental Online*, 5(2), 3884–3893. doi: 10.9789/2175-5361.2013v5n2p3884
- Arruda, A. (2002). Teoria das representações sociais e teorias de gênero. *Cadernos de Pesquisa*, (117), 127–147. doi: 10.1590/S0100-15742002000300007
- Arruda, A. (2009). O trânsito de saberes: olhar sobre a produção brasileira. In M. Lopes, F. R. P. Mendes, & A. Moreira (Eds.), *Saúde, Educação e Representações Sociais. Exercícios de Diálogo e Convergência* (pp. 19–34). Coimbra: Formasau - Formação e Saúde, Lda.
- ARS Norte, Departamento de Saúde Pública (2017). Perfil Local de Saúde 2016. Porto. Retrieved from http://portal.arsnorte.min-saude.pt/ARSNorte/dsp/PeLS2016/PeLS2016_A15_PVarzimVConde.pdf
- Associação Portuguesa de Paramiloidose. (2015). Associação Portuguesa de Paramiloidose - sítio oficial. Retrieved from <http://www.paramiloidose.com/associacao.php?a=1&id=2>
- Atkinson, P., & Hammersley, M. (1994). Ethnography and participant observation. In N. K. Denzin & Y. S. Lincoln (Eds.), *Handbook of Qualitative Research* (pp. 248–261). Thousand Oaks; London; New Delhi: Sage Publications.
- Atkinson, R., & Flint, J. (2001). Accessing Hidden and Hard-to-Reach Populations: Snowball Research Strategies. *Social Research: Update*, (33). Retrieved from <http://sru.soc.surrey.ac.uk/SRU33.pdf>

- Azevedo, E. M., Scaff, M., Canelas, H. M., & Spina-França, A. (1975). Type I primary neuropathic amyloidosis (Andrade, Portuguese): a clinical and laboratory study of 21 cases. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 33(2), 105–118. doi: 10.1590/S0004-282X1975000200001
- Azoulay, D., Samuel, D., Castaing, D., Adam, R., Adams, D., Said, G., & Bismuth, H. (1999). Domino liver transplants for metabolic disorders: experience with familial amyloidotic polyneuropathy. *Journal of the American College of Surgeons*, 189(6), 584–93. doi: 10.1016/S1072-7515(99)00208-2
- Bailey, D. E., Landerman, L., Barroso, J., Bixby, P., Mishel, M. H., Muir, A. J., ... Clipp, E. (2009). Uncertainty, Symptoms, and Quality of Life in Persons with Chronic Hepatitis C. *Psychosomatics*, 50(2), 138–146. doi: 10.1176/appi.psy.50.2.138
- Bailey, D. E., Mishel, M. H., Belyea, M., Stewart, J. L., & Mohler, J. (2004). Uncertainty intervention for watchful waiting in prostate cancer. *Cancer Nursing*, 27(5), 339–46.
- Bailey, D. E., Wallace, M., & Mishel, M. H. (2007). Watching, waiting and uncertainty in prostate cancer. *Journal of Clinical Nursing*, 16(4), 734–741. doi: 10.1111/j.1365-2702.2005.01545.x
- Baines, T., & Wittkowski, A. (2013). A Systematic Review of the Literature Exploring Illness Perceptions in Mental Health Utilising the Self-Regulation Model. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 20(3), 263–274. doi: 10.1007/s10880-012-9337-9
- Barreiros, A. P., Geber, C., Birklein, F., Galle, P. R., & Otto, G. (2010). Clinical symptomatic de novo systemic transthyretin amyloidosis 9 years after domino liver transplantation. *Liver Transplantation*, 16(1), 109–109. doi: 10.1002/lt.21928
- Barros, J. (2006). Corino de Andrade no Século da Neurologia. *Sinapse*, 6(1–Suplemento 1), 8–32.
- Bastos, C. (2007). Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF): estudo de caso. (Bachelor's thesis, Universidade Fernando Pessoa). Retrieved from <http://www.gappaf.com/wp-content/uploads/2011/10/monografiacarlabastos.pdf>
- Bauer, M. W., & Gaskell, G. (1999). Towards a paradigm for research on social representations. *Journal for the Theory of Social Behaviour*, 29(2), 163–186. doi: 10.1111/1468-5914.00096
- Beauvois, J.-L., & Deschamps, J.-C. (1990). Vers la cognition sociale. In R. Ghiglione, C. Bonnet, & J.-F. Richard (Eds.), *Traité de Psychologie Cognitive 3. Cognition, représentation, communication* (pp. 1–110). Paris: Dunod.
- Benson, M. D. (2013). Liver transplantation and transthyretin amyloidosis. *Muscle & Nerve*, 47(2), 157–62. doi: 10.1002/mus.23521
- Berk, J. L., Suhr, O. B., Obici, L., Sekijima, Y., Zeldenrust, S. R., Yamashita, T., ... Dyck, P. J. (2013). Repurposing Diflunisal for Familial Amyloid Polyneuropathy. *JAMA*, 310(24), 2658. doi: 10.1001/jama.2013.283815

- Billings, P. R., Kohn, M. A., de Cuevas, M., Beckwith, J., Alper, J. S., & Natowicz, M. R. (1992). Discrimination as a consequence of genetic testing. *American Journal of Human Genetics*, 50(3), 476–482.
- Bonaïti, B., Alarcon, F., Bonaïti-Pellié, C., & Planté-Bordeneuve, V. (2009). Parent-of-origin effect in transthyretin related amyloid polyneuropathy. *Amyloid: The International Journal of Experimental and Clinical Investigation: The Official Journal of The International Society of Amyloidosis*, 16(3), 149–50. doi: 10.1080/13506120903093944
- Brashers, D. E., Hsieh, E., Neidig, J. L., & Reynolds, N. R. (2006). Managing uncertainty about illness: health care providers as credible authorities. In R. M. Dailey & B. A. Le Poire (Eds.), *Applied Interpersonal Communication Matters: Family, Health, and Community Relations* (pp. 219–240). New York: Peter Lang Publishing.
- Brashers, D. E., Neidig, J. L., Russell, J. A., Cardillo, L. W., Haas, S. M., Dobbs, L. K., ... Nemeth, S. (2003). The medical, personal, and social causes of uncertainty in HIV illness. *Issues in Mental Health Nursing*, 24(5), 497–522. doi: 10.1080/01612840390207962
- Breda, K. (2013). Critical ethnography. In C. Beck (Ed.), *Routledge International Handbook of Qualitative Nursing Research* (pp. 230–241). Oxon: Routledge Handbook.
- Brink, P., & Wood, M. (1998). Descriptive Designs. In P. Brink & M. Wood (Eds.), *Advanced design in Nursing research* (2nd ed., pp. 287–307). Sage Publications.
- Brouillette, J., & Quirion, R. (2008). Transthyretin: A key gene involved in the maintenance of memory capacities during aging. *Neurobiology of Aging*, 29(11), 1721–1732. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2007.04.007
- Brouwers, M. C., & Sorrentino, R. M. (1993). Uncertainty orientation and protection motivation theory: The role of individual differences in health compliance. *Journal of Personality and Social Psychology*, 65(1), 102–112. doi: 10.1037/0022-3514.65.1.102
- Bulawa, C. E., Connelly, S., Devit, M., Wang, L., Weigel, C., Fleming, J. a, ... Labaudinière, R. (2012). Tafamidis, a potent and selective transthyretin kinetic stabilizer that inhibits the amyloid cascade. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 109(24), 9629–34. doi: 10.1073/pnas.1121005109
- Burns, N., & Grove, S. (2005). *The Practice of Nursing Research. Conduct, critique and utilization* (5th ed.). St. Louis: Elsevier Saunders.
- Byrne, M., Walsh, J., & Murphy, A. W. (2005). Secondary prevention of coronary heart disease: Patient beliefs and health-related behaviour. *Journal of Psychosomatic Research*, 58(5), 403–415. doi: 10.1016/j.jpsychores.2004.11.010
- Cahill, J., LoBiondo-Wood, G., Bergstrom, N., & Armstrong, T. (2012). Brain Tumor Symptoms as Antecedents to Uncertainty: An Integrative Review. *Journal of Nursing Scholarship*, 44(2), 145–155. doi: 10.1111/j.1547-5069.2012.01445.x

- Camargo, B. V. (2005). ALCESTE: um programa informático de análise quantitativa de dados textuais. In A. S. P. Moreira, B. V. Camargo, J. C. Jesuino, & S. M. da Nóbrega (Eds.), *Perspectivas Teórico-metodológicas em representações sociais* (pp. 511–539). João Pessoa: Editora Universitária - UFPB. Retrieved from http://www.laccos.com.br/pdf/Camargo2005_alc.pdf
- Camargo, B. V., & Justo, A. M. (2013). IRAMUTEQ: um software gratuito para análise de dados textuais. *Temas Em Psicologia*, 21(2), 513–518. doi: 10.9788/TP2013.2-16
- Camargo, B. V., & Justo, A. M. (2016). Tutorial para uso do software IRAMUTEQ (Interface de R pour les Analyses Multidimensionnelles de Textes et de Questionnaires). Retrieved from [http://www.iramuteq.org/documentation/fichiers/Tutorial IRaMuTeQ em portugues_17.03.2016.pdf](http://www.iramuteq.org/documentation/fichiers/Tutorial_IRaMuTeQ_em_portugues_17.03.2016.pdf)
- Camargo, B. V., Bousfield, A. B. S., Giacomozzi, A. I., & Koelzer, L. P. (2014). Representações sociais e adesão ao tratamento antirretroviral. *Liberabit*, 20(2), 1729–4827. Retrieved from http://revistaliberabit.com/es/revistas/RLE_20_2_representacoes-sociais-e-adesao-ao-tratamento-antirretroviral.pdf
- Cappellari, M., Cavallaro, T., Ferrarini, M., Cabrini, I., Taioli, F., Ferrari, S., ... Fabrizi, G. M. (2011). Variable presentations of TTR-related familial amyloid polyneuropathy in seventeen patients. *Journal of the Peripheral Nervous System: JPNS*, 16(2), 119–129. doi: 10.1111/j.1529-8027.2011.00331.x
- Cardoso, M. H. C. de A., & Gomes, R. (2000). Representações sociais e história: referenciais teórico-metodológicos para o campo da saúde coletiva. *Caderno Saúde Pública*, 16(2), 499–506. doi: 10.1590/S0102-311X2000000200020
- Carleton, R. N., Mulvogue, M. K., Thibodeau, M. A., McCabe, R. E., Antony, M. M., & Asmundson, G. J. G. (2012). Increasingly certain about uncertainty: Intolerance of uncertainty across anxiety and depression. *Journal of Anxiety Disorders*, 26(3), 468–479. doi: 10.1016/j.janxdis.2012.01.011
- Carter, M. (1998). The Philosophical Dimensions of Qualitative Nursing Science Research. In M. Leininger (Ed.), *Qualitative Research Methods in Nursing*. Detroit: Greyden Press.
- Centro Hospitalar do Porto, E. (2016). Unidade Corino de Andrade. Retrieved January 4, 2018, from <http://www.chporto.pt/servicos.php?id=21>
- Centro Hospitalar Lisboa Norte, E. (2014). Centro de Referência de Paramiloidose Familiar. Retrieved January 4, 2018, from <http://www.chln.pt/index.php/as-nossas-especialidades/neurociencias-e-saude-mental/neurologia/centro-de-referencia-de-paramiloidose-familiar>
- Centros de Referência – SNS. (2017). Retrieved February 12, 2018, from <https://www.sns.gov.pt/institucional/centros-de-referencia/>
- Charmaz, K. (1983). Loss of self: a fundamental form of suffering in the chronically ill. *Sociology of Health & Illness*, 5(2), 168–195. doi: 10.1111/1467-9566.ep10491512

- Checton, M. G., Greene, K., Magsamen-Conrad, K., & Venetis, M. K. (2012). Patients' and partners' perspectives of chronic illness and its management. *Families, Systems, & Health*, 30(2), 114–129. doi: 10.1037/a0028598
- Chesnay, M. (2005). Vulnerable Populations: vulnerable people. In M. Chesney (Ed.), *Caring for the Vulnerable: Perspectives in Nursing Theory, Practice, and Research* (p. 473). Sudbury: Jones & Bartlett Learning.
- Chesnay, M. (2015). Overview of Ethnography. In *Nursing research using ethnography: qualitative designs and methods in nursing* (pp. 1–14). New York: Springer Publishing Company.
- Chick, N., & Meleis, A. I. (1986). Transitions: A Nursing Concern. In P. Chinn (Ed.), *Nursing Research Methodology* (pp. 237–257). Boulder: Aspen Publications.
- Chinn, P. L., & Kramer, M. K. (2015). *Knowledge Development in Nursing. Theory and Process* (9th ed.). St. Louis: Elsevier.
- Chiti, F., & Dobson, C. M. (2006). Protein Misfolding, Functional Amyloid, and Human Disease. *Annual Review of Biochemistry*, 75(1), 333–366. doi: 10.1146/annurev.biochem.75.101304.123901
- Chow, E. O. W., & Nelson-Becker, H. (2010). Spiritual distress to spiritual transformation: Stroke survivor narratives from Hong Kong. *Journal of Aging Studies*, 24(4), 313–324. doi: 10.1016/j.jaging.2010.06.001
- Cody, V., & Wojtczak, C. (2009). Mechanism of molecular recognition: structural characteristics of transthyretin ligand interactions. In S. Richardson & V. Cody (Eds.), *Recent Advances in transthyretin evolution, structure and biological functions*. Dordrecht, Heidelberg, London, New York: Springer.
- Coelho, M. S., Silva, D. M., & Padilha, M. I. de S. (2009). Representações sociais do pé diabético para pessoas com diabetes mellitus tipo 2. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 43(1), 65–71. doi: 10.1590/S0080-62342009000100008
- Coelho, T., Adams, D., Silva, A. C. R., Lozeron, P., Hawkins, P. N., Mant, T., ... Suhr, O. B. (2013). Safety and efficacy of RNAi therapy for transthyretin amyloidosis. *The New England Journal of Medicine*, 369(9), 819–829. doi: 10.1056/NEJMoa1208760
- Coelho, T., Conceição, I., Cardoso, M., Monteiro, C., Alves, C., Rodrigues, C., ... Silva, A. M. da. (2014). Evaluation of one-year treatment with tafamidis in portuguese patients with transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Journal of Neurology*, 21(Suppl. 1), 327.
- Coelho, T., Maia, L. F., Silva, A. M. da, Cruz, M. W., Planté-Bordeneuve, V., Lozeron, P., ... Grogan, D. R. (2012). Tafamidis for transthyretin familial amyloid polyneuropathy: A randomized, controlled trial. *Neurology*, 79(8). doi: 10.1212/WNL.0b013e3182661eb1
- Coelho, T., Maia, L. F., Silva, A. M. da, Cruz, M. W., Planté-Bordeneuve, V., Suhr, O. B., ... Grogan, D. R. (2013). Long-term effects of tafamidis for the treatment of

- transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *J Neurol*, 260(11), 2802–14. doi: 10.1007/s00415-013-7051-7
- Coelho, T., Sousa, A., Lourenco, E., Ramalheira, J., Lourenço, E., & Ramalheira, J. (1994). A study of 159 Portuguese patients with familial amyloidotic polyneuropathy (FAP) whose parents were both unaffected. *Journal of Medical Genetics*, 31(4), 293–299. doi: 10.1136/jmg.31.4.293
- Cohen, L., Manion, L., & Morrison, K. (2005). *Research Methods in Education* (5th ed.). London and New York: Taylor & Francis e-Library.
- Collin, J., & Hughes, D. (2011). The silent killer in media stories: Representations of hypertension as health risk factor in French-language Canadian newspapers. *Health, Risk & Society*, 13(6), 577–592. doi: 10.1080/13698575.2011.613455
- Conceição, I. M., & Carvalho, M. (2007). Clinical variability in type I familial amyloid polyneuropathy (Val30Met): comparison between late- and early-onset cases in Portugal. *Muscle & Nerve*, 35(1), 116–8. doi: 10.1002/mus.20644
- Conselho Internacional de Enfermeiros. (2014). *CIPE® Versão 2011 – Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem*. Lisboa: Ordem dos Enfermeiros.
- Conselho Internacional de Enfermeiros. (2016). *CIPE® Versão 2015 – Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem*. Lisboa: Ordem dos Enfermeiros.
- Cooper, D. N., Krawczak, M., Polychronakos, C., Tyler-Smith, C., & Kehrer-Sawatzki, H. (2013). Where genotype is not predictive of phenotype: towards an understanding of the molecular basis of reduced penetrance in human inherited disease. *Human Genetics* (Vol. 132). doi: 10.1007/s00439-013-1331-2
- Costa, G. da, Gomes, R. A., Guerreiro, A., Mateus, É., Monteiro, E., Barroso, E., ... Cordeiro, C. (2011). Beyond genetic factors in familial amyloidotic polyneuropathy: protein glycation and the loss of fibrinogen's chaperone activity. *Plos One*, 6(10), e24850–e24850. doi: 10.1371/journal.pone.0024850
- Costa, P. P., Figueira, A. S., & Bravo, F. R. (1978). Amyloid fibril protein related to prealbumin in familial amyloidotic polyneuropathy. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 75(9), 4499–4503. doi: 10.1073/pnas.75.9.4499
- Costelha, S. M. M. (2011). *Expressão de Transtirretina no Sistema Gastrointestinal do Murganho*. (Master's thesis, Instituto Politécnico do Porto). Retrieved from http://recipp.ipp.pt/bitstream/10400.22/699/1/DM_SuseteCostelha_2011.pdf
- Coutinho, P., Silva, A. M. da, Lima, J., & Barbosa, A. (1980). Forty years of experience with type 1 amyloid neuropathy: review of 483 cases. In G. Glenner, P. P. Costa, & A. Freitas (Eds.), *Amyloid and Amyloidosis* (pp. 88–98). Amsterdam: Excerpta Medica.
- Creswell, J. W. (2007). *Qualitative Inquiry & Research Design: Choosing Among Five Approaches* (2nd ed.). Thousand Oaks; London; New Delhi: Sage Publications.

- Cruz, E., & Higginbottom, G. M. A. (2013). The use of focused ethnography in nursing research. *Nurse Research*, 20(4), 36–43. Retrieved from <http://rcnpublishing.com/doi/pdfplus/10.7748/nr2013.03.20.4.36.e305>
- Cummings, M. (2006). *Human Heredity: Principles and Issues*, Updated Edition. (C. Learning, Ed.) (7th ed.). Belmont: Cengage Learning.
- Cunha, Z. T. S. (2011). *O adoecer na Polineuropatia Amiloidótica Familiar: acontecimentos de vida, vulnerabilidade ao stress e factores psicopatológicos*. (Master's thesis, Universidade Fernando Pessoa). Retrieved from https://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/2446/1/DM_13656.pdf
- Damy, T., Maurer, M. S., Rapezzi, C., Planté-Bordeneuve, V., Karayal, O. N., Mundayat, R., ... Kristen, A. V. (2016). Clinical, ECG and echocardiographic clues to the diagnosis of TTR-related cardiomyopathy. *Open Heart*, 3(1), e000289. doi: 10.1136/openhrt-2015-000289
- Dantas, M. de S., Abrão, F. M. da S., Freitas, C. M. S. M. de, & Oliveira, D. C. de. (2014). Representações sociais do HIV/Aids por profissionais de saúde em serviços de referência. *Revista Gaúcha de Enfermagem*, 35(4), 94–100. Retrieved from <http://seer.ufrgs.br/index.php/RevistaGauchadeEnfermagem/article/view/45860>
- Dany, L. (2016). Analyse qualitative du contenu des représentations sociales. In G. Lo Monaco, S. Delouvée, & P. Rateau (Eds.), *Les représentations sociales. Théories, méthodes et applications* (pp. 85–102). Leuven-la-Neuve: deboeck superieur.
- Davies, S. (2005). Meleis's theory of nursing transitions and relatives' experiences of nursing home entry. *Journal of Advanced Nursing*, 52(6), 658–671. doi: 10.1111/j.1365-2648.2005.03637.x
- Davies, S., & Nolan, M. (2004). Making the move': Relatives' experiences of the transition to a care home. *Health and Social Care in the Community*, 12(6), 517–528. doi: 10.1111/j.1365-2524.2004.00535.x
- De Rosa, A. S. (2013). Taking stock: a theory with more than an half century of history. In A. S. de Rosa (Ed.), *Social Representations in the Social Arena* (pp. 1–64). Norfolk: Routledge.
- Depeau, S. (2006). De la représentation sociale à la cognition spatiale et environnementale: la notion de «représentation» en psychologie sociale et environnementale. *ESO: Travaux et Documents*, (25), 7–17.
- Despacho n.º 8812/2011 de 4 de julho do do Ministério da Saúde. *Diário da República*: 2ª serie, n.º 126. Acedido a 30 agosto 2017. Disponível em www.dre.pt.
- Despacho N.º 11297/2015 de 28 de outubro do Ministério da Saúde. *Diário da República*: 2ª serie, n.º 197 (2015). Acedido a 30 agosto 2017. Disponível em www.dre.pt.
- Direção Geral da Saúde. (2017). *Norma 013/2017 Abordagem Diagnóstica e Critérios de Referenciação da Paramiloidose no Adulto*. Lisboa: Ministério da Saúde. Retrieved from www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/.../norma-n-0132017-de-13072017-pdf.aspx

- Do Amaral, B., Coelho, T., Sousa, A., & Guimarães, A. (2009). Usefulness of labial salivary gland biopsy in familial amyloid polyneuropathy portuguese type. *Amyloid*, 16(4), 232–238. doi: 10.3109/13506120903421850
- Doise, W. (1990). Les Représentations Sociales. In J. F. Richard, R. Ghiglione, & C. Bonnet (Eds.), *Traité de Psychologie Cognitive* 3. Cognition, représentation, communication (pp. 113–174). Paris: Dunod.
- Doise, W. (2002). From social psychology to societal psychology. *Psicologia: Teoria E Pesquisa*, 18(1), 027–035. doi: 10.1590/S0102-37722002000100004
- Drazic, Y. N., & Caltabiano, M. L. (2013). Chronic hepatitis B and C: Exploring perceived stigma, disease information, and health-related quality of life. *Nursing & Health Sciences*, 15(2), 172–178. doi: 10.1111/nhs.12009
- Drent, G., Graveland, C. W., Hazenberg, B. P. C., & Haagsma, E. B. (2009). Quality of life in patients with familial amyloidotic polyneuropathy long-term after liver transplantation. *Amyloid*, 16(3), 133–141. doi:10.1080/13506120903090726
- Eiras, C. C. (2011). *Qualidade de Vida em doentes com Polineuropatia Amiloidótica Familiar Tipo 1 após três anos do Transplante Hepático e sua relação com a Psicopatologia*. (Master's thesis, Universidade Católica Portuguesa). Retrieved from <https://repositorio.ucp.pt/bitstream/10400.14/8808/1/tese%20novo%5b1%5d.pdf>
- Ekwall, E., Ternstedt, B.-M., & Sorbe, B. (2010). Recurrence of Ovarian Cancer - Living in Limbo. In A. I. Meleis (Ed.), *Transitions Theory: Middle Range and Situation Specific Theories in Nursing Research and Practice* (pp. 347–358). Danvers: Springer Publishing Company.
- EMA Committee for Medicinal Products for Human Use. (2008). Public summary of opinion on orphan designation N-methyl D-(2,3,4,5,6-pentahydroxy-hexyl)-ammonium;2-(3,5-dichlorophenyl)-benzoxazole-6-carboxylate for the treatment of familial amyloid polyneuropathy. Retrieved from http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Orphan_designation/2009/10/WC500006269.pdf
- Eneqvist, T., Andersen, K., Olofsson, A., Lundgren, E., & Sauer-Eriksson, A. (2000). The beta-slip: a novel concept in transthyretin amyloidosis. *Molecular Cell*, 6(5), 1207–18.
- Ericzon, B., Larsson, M., & Herlenius, G. (2003). Report from the Familial Amyloidotic Polyneuropathy World Transplant Registry (FAPWTR) and the Dominó Liver Transplant Registry (DLTR). *Amyloid: Journal Protein Folding Disorders*, 76(S1), 67–77.
- European Medicines Agency. (2013). Vyndaqel tafamidis (Vol. 44EMEA/H/C).
- Fändrich, M. (2012). Oligomeric intermediates in amyloid formation: structure determination and mechanisms of toxicity. *Journal of Molecular Biology*, 421(4–5), 427–40. doi: 10.1016/j.jmb.2012.01.006

- Farinho, L., Faria, R., Vieira, T., & Santos, J. M. (2008). Elementos estatísticos do Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose. Póvoa de Varzim.
- Faugier, J., & Sargeant, M. (1997). Sampling hard to reach populations. *Journal of Advanced Nursing*, 26(4), 790–7. Retrieved from <https://pdfs.semanticscholar.org/48e5/da8c090acea9b0163db8a16daff903491348.pdf>
- Ferreira, C., Gay, M. C., Regnier-Aeberhard, F., & Bricaire, F. (2010). Representation of illness and of treatment side effects as determinants of adherence to treatment of HIV patients. *Annales Medico-Psychologiques*, 168, 25–33. doi: 10.1016/j.amp.2007.09.005
- Ferreira, F. A. G. (1990). *História da Saúde e dos Serviços de Saúde em Portugal*. Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.
- Ferreira, S. R. S., & Brum, J. L. R. (2000). As Representações Sociais E Suas Contribuições No Campo Da Saúde. *Revista Gaúcha de Enfermagem*, 20(No especial), 5–14.
- Flament, C. (2011). Structure, dynamique et transformation des représentations sociales. In J.-C. Abric (Ed.), *Pratiques Sociales et Représentations* (pp. 47–72). Paris: Presses Universitaires de France.
- Flament, C., & Rouquette, M.-L. (2003). *Anatomie des idées ordinaires: Comment étudier les représentations sociales*. Paris: Armand Colin.
- Fleming, C. E., Nunes, A. F., & Sousa, M. M. (2009). Transthyretin: more than meets the eye. *Progress in Neurobiology*, 89(3), 266–276. doi: 10.1016/j.pneurobio.2009.07.007
- Foss, T. R., Kelker, M. S., Wiseman, R. L., Wilson, I. A., & Kelly, J. W. (2005). Kinetic stabilization of the native state by protein engineering: implications for inhibition of transthyretin amyloidogenesis. *Journal of Molecular Biology*, 347(4), 841–54. doi: 10.1016/j.jmb.2005.01.050
- Foucault, M. (1990). *Microfísica do Poder* (9a). Rio de Janeiro: Edições Graal.
- Franco, M. L. P. B. (2004). Representações Sociais, Ideologia e Desenvolvimento da Consciência. *Cadernos de Pesquisa*, 34(121), 169–186.
- Franz, C., Hoffmann, K., Hinz, U., Singer, R., Hund, E., Gotthardt, D. N., ... Schemmer, P. (2013). Modified body mass index and time interval between diagnosis and operation affect survival after liver transplantation for hereditary amyloidosis: a single-center analysis. *Clinical Transplantation*, 27, 40–48. doi: 10.1111/ctr.12193
- Freitas Castro, V., Alves, P. N., Franco, A. C., Martins, I. P., & Conceição, I. (2017). Cognitive impairment in liver transplanted patients with transthyretin-related hereditary amyloid polyneuropathy. *Amyloid*, 24(2), 110–114. doi: 10.1080/13506129.2017.1335639
- Frigerio, R., Fabrizi, G. M., Ferrarini, M., Cavallaro, T., Brighina, L., Santoro, P., ... Ferrarese, C. (2004). An unusual transthyretin gene missense mutation (TTR

- Phe33Val) linked to familial amyloidotic polyneuropathy. *Amyloid*, 11(2), 121–124. doi: 10.1080/13506120410001727767
- Furtado, A. J. L. (2003). Domino liver transplantation using FAP grafts. HUC experience - hopes and realities. *Amyloid: the international journal of experimental and clinical investigation: the official journal of the International Society of Amyloidosis* 10 Suppl 1(Suppl. 1), 84–88. Retrieved from <https://pdfs.semanticscholar.org/0003/3d288709972dc5b48c782033965b296840dc.pdf>
- Garrido, P. B., Paiva, V., Nascimento, V. L., Sousa, J. B., & Santos, N. J. (2007). Aids, estigma e desemprego: implicações para os serviços de saúde. *Revista de Saúde Pública*, 41, 72–79. doi: 10.1590/S0034-89102007000900012
- Goffman, E. (1988). *Estigma: Notas sobre a Manipulação da Identidade Deteriorada* (4a). Rio de Janeiro: Livros Técnicos e Científicos Editora.
- Gomes, M. da M., Freitas, M. R. G. de, & Cavalcanti, J. L. de S. (2010). Homenagem - Antônio Rodrigues de Mello (Campinas, 11.01.1911 - Rio de Janeiro, 08.07.1988). *Revista Brasileira de Neurologia*, 46(4), 5.
- Gonçalves, G., Guterres, J., & Novais, S. A. de L. (2010). A Vivência da Transição numa Pessoa Laringectomizada. *Onco.news*, (14), 7–17. Retrieved from <http://www.aeop.net/sgc/RevistaOn/Articles/DOCS/60aa090809e870589b597438a33bb728>
- Gonçalves, R. F. (2009). Investimento corporal do portador de polineuropatia amiloidótica familiar. *Referência, II Série*(11), 47–60.
- Governo da República Portuguesa. Decreto-Lei n.o 131/2014 (2014). Ministério da Saúde.
- Graceffa, A., Russo, M., Vita, G. L., Toscano, A., Dattola, R., Messina, C., ... Mazzeo, A. (2009). Psychosocial impact of presymptomatic genetic testing for transthyretin amyloidotic polyneuropathy. *Neuromuscular Disorders*, 19(1), 44–48. doi: 10.1016/j.nmd.2008.09.017
- Green, J., & Thorogood, N. (2004). *Qualitative Methods for Health Research*. Thousand Oaks; London; New Delhi: Sage Publications.
- Griffiths, A., Wessler, S., Lewontin, R., Gelbart, W., Suzuki, D., & Miller, J. (2006). *Introdução à genética* (8a). Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Guba, E. G., & Lincoln, Y. S. (1994). Competing Paradigms in Qualitative Research. In N. K. Denzin & Y. S. Lincoln (Eds.), *Handbook of Qualitative Research* (pp. 105–117). Thousand Oaks; London; New Delhi: Sage Publications.
- Guerra, M. (1983). Corino Andrade na história da Medicina Portuguesa. *Acta Médica Portuguesa*, 4, 239–243.
- Guimelli, C. (1995). Valence et structure des représentations sociales. *Bulletin de Psychologie*, 49(422), 58–72.

- Guimelli, C., & Rouquette, M.-L. (1992). Contribution du modèle associatif des schèmes cognitifs de base à l'analyse structurale des représentations sociales. *Bulletin de Psychologie*, 45(405), 196–202.
- Gustavsson, S., Heldestad, V., Hörnsten, R., Nordh, E., Wiklund, U., Suhr, O. B., & Lindqvist, P. (2012). New insights into the clinical evaluation of hereditary transthyretin amyloidosis patients: a single center's experience. *Degenerative Neurological & Neuromuscular Disease*, 2, 93–107. doi: 10.2147/DNND.S24652
- Hall, J. M. (1999). Marginalization Revisited: Critical, Postmodern, and Liberation Perspectives. *Advances in Nursing Science*, 22(2), 88–102. doi: 10.1097/00012272-199912000-00009
- Hall, J. M., Stevens, P. E., & Meleis, A. I. (1994). Marginalization: a guiding concept for valuing diversity in nursing knowledge development. *Advances in Nursing Science*, 16(4), 23–41.
- Hamilton, J. A., & Benson, M. D. (2001). Transthyretin: a review from a structural perspective. *Cellular and Molecular Life Sciences*, 58, 1491–1521.
- Hammersley, M. (1998). *Reading Ethnographic Research: A Critical Guide* (2nd ed.). New York: Routledge.
- Hammersley, M., & Atkinson, P. (1995). *Ethnography: Principles in Practice* (2nd ed.). London/New York: Routledge.
- Hansen, B. S., Rortveit, K., Leiknes, I., Morken, I., Testad, I., Joa, I., & Severinsson, E. (2012). Patient experiences of uncertainty - a synthesis to guide nursing practice and research. *Journal of Nursing Management*, 20(2), 266–277. doi: 10.1111/j.1365-2834.2011.01369.x
- Hattar-Pollara, M. (2010). Developmental Transitions. In A. I. Meleis (Ed.), *Transitions Theory: Middle Range and Situation Specific Theories in Nursing Research and Practice* (pp. 87–94). New York: Springer Publishing Company.
- Hawkins, P. N., Ando, Y., Dispenzeri, A., Gonzalez-Duarte, A., Adams, D., & Suhr, O. B. (2015). Evolving landscape in the management of transthyretin amyloidosis. *Annals of Medicine*, 47(8), 625–638. doi: 10.3109/07853890.2015.1068949
- Hellman, U., Alarcon, F., Lundgren, H., Suhr, O. B., Bonaiti-Pellie, C., & Planté-Bordeneuve, V. (2008). Heterogeneity of penetrance in familial amyloid polyneuropathy, ATTR Val30Met, in the Swedish population. *Amyloid: the international journal of experimental and clinical investigation: the official journal of the International Society of Amyloidosis*, 15, 181–186.
- Henderson, B. J., & Maguire, B. T. (1998). Lay representations of genetic disease, and predictive testing. *Journal of Health Psychology*, 3(2), 233–241. doi: 10.1177/135910539800300207
- Henderson, B. J., & Maguire, B. T. (2000). Three lay mental models of disease inheritance. *Social Science & Medicine*, 50(2), 293–301. doi: 10.1016/S0277-9536(99)00286-5

- Herzlich, C. (2005). A problemática da representação social e sua utilidade no campo da doença. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, 15, 57–70.
- Higginbottom, G. M. A., Pillay, J., & Boadu, N. (2013). Guidance on performing focused ethnographies with an emphasis on healthcare research. *The Qualitative Report*, 18(17), 1–16. Retrieved from <http://www.nova.edu/ssss/QR/QR18/higginbottom17.pdf>
- Hodgson, I. (2000). *Ethnography and Health Care: Focus on Nursing*. Forum: Qualitative Social Research, 1(1). doi: 10.17169/fqs-1.1.1117
- Hofer, P.-Å., & Andersson, R. (2009). Postmortem findings in Primary Familial Amyloidosis with Polyneuropathy. *Acta Pathologica Microbiologica Scandinavica Section A Pathology*, 83A(3), 309–322. doi: 10.1111/j.1699-0463.1975.tb01878.x
- Holloway, I., & Galvin, K. T. (2015). *Ethnography*. In K. Gerrish & J. Lathlean (Eds.), *The Research Process in Nursing* (7th ed., pp. 199–210). Oxford: Wiley-Blackwell.
- Holloway, I., & Wheeler, S. (2013). *Qualitative Research in Nursing and Healthcare* (Google eBook). New York: John Wiley & Sons.
- Holmgren, G., Hellman, U., Lundgren, H.-E. E., Sandgren, O., & Suhr, O. B. (2005). Impact of homozygosity for an amyloidogenic transthyretin mutation on phenotype and long-term outcome. *Journal of Medical Genetics*, 42(12), 953–6. doi: 10.1136/jmg.2005.033720
- Holmgren, G., Steen, L., Ekstedt, J., Groth, C. G., Ericzon, B.-G., Eriksson, S., ... Pepys, M. (1991). Biochemical effect of liver transplantation in two Swedish patients with familial amyloidotic polyneuropathy (FAP-met30). *Clinical Genetics*, 40(3), 242–246.
- Hörnberg, A. (2004). *Transthyretin from a structural perspective*. (Doctoral's Thesis, Umeå Universitet). Retrieved from www.diva-portal.org/smash/get/diva2:142351/FULLTEXT01.pdf
- Hou, X., Aguilar, M.-I., & Small, D. H. (2007). Transthyretin and familial amyloidotic polyneuropathy. *FEBS Journal*, 274(7), 1637–1650. doi: 10.1111/j.1742-4658.2007.05712.x
- Howarth, C. (2006). A Social Representation is not a Quiet Thing: Exploring the Critical Potential of Social Representations Theory. *British Journal of Social Psychology*, 45(1), 65–86. doi: 10.1348/014466605X43777
- Hund, E. (2012). Familial amyloidotic polyneuropathy: current and emerging treatment options for transthyretin-mediated amyloidosis. *The Application of Clinical Genetics*, 5, 37–41. doi:10.2147/TACG.S19903
- Hunt, K., & Lathlean, J. (2015). *Sampling*. In K. Gerrish & J. Lathlean (Eds.), *The Research Process in Nursing* (pp. 173–183). Oxford: Wiley-Blackwell.
- Im, E.-O. (2014). *Theory of Transitions*. In M. J. Smith & P. R. Liehr (Eds.), *Middle Range Theory for Nursing* (3th ed., pp. 253–276). New York: Springer Publishing Company.

- Inês, M., Coelho, T., Conceição, I., Duarte-Ramos, F., De Carvalho, M., & Costa, J. (2015). Epidemiology of transthyretin familial amyloid polyneuropathy in Portugal. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10, P21. doi: 10.1186/1750-1172-10-S1-P21
- Ingenbleek, Y., & Young, V. (1994). Transthyretin (prealbumin) in health and disease: nutritional implications. *Annu Rev Nutr*, 14, 495–533. doi: 10.1146/annurev.nu.14.070194.002431
- Instituto Nacional de Estatística. (2017). Portal do Instituto Nacional de Estatística. Retrieved from https://www.ine.pt/xportal/xmain?xpid=INE&xpgid=ine_indicadores&indOcorrCod=0008272&contexto=pi&selTab=tab0
- Jeoffrion, C. (2009). Santé et Représentations sociales: une étude «multi-objets» auprès de Professionnels de Santé et Non-Professionnels de Santé. *Les Cahiers Internationaux de Psychologie Sociale*, Numéro 82(2), 73. doi: 10.3917/cips.082.0073
- Jeoffrion, C., Dupont, P., Tripodi, D., & Roland-Lévy, C. (2016). Représentations sociales de la maladie: comparaison entre savoirs «experts» et savoirs «profanes». *L'Encéphale*, 42 (3), 226-233. doi: 10.1016/j.encep.2015.12.007
- Jodelet, D. (1991). *Madness and Social Representations*. Harvester Wheatsheaf: Hemel Hempstead.
- Jodelet, D. (2003). Représentations sociales: un domaine en expansion. In D. Jodelet (Ed.), *Les Représentations Sociales* (7a, pp. 47–78). Paris: Presses Universitaires de France.
- Jodelet, D. (2005). *Loucuras e representações sociais*. Petrópolis: Vozes.
- Jodelet, D. (2009). Contributo das representações sociais para o domínio da saúde e da velhice. In M. Lopes, F. R. P. Mendes, & A. Moreira (Eds.), *Saúde, Educação e Representações Sociais. Exercícios de Diálogo e Convergência* (pp. 71–88). Coimbra: Formasau - Formação e Saúde, Lda.
- Jodelet, D. (2015). *Représentations Sociales et Mondes de Vie*. (N. Kalampalikis, Ed.). Paris: Éditions des Archives contemporaines.
- Joffe, H. (2003). Risk: From perception to social representation. *British Journal of Social Psychology*, 42(1), 55–73. doi: 10.1348/014466603763276126
- Johnson, L. M., Zautra, A. J., & Davis, M. C. (2006). The role of illness uncertainty on coping with fibromyalgia symptoms. *Health Psychology*, 25(6), 696–703. doi: 10.1037/0278-6133.25.6.696
- Johnson, S. M., Connelly, S., Fearn, C., Powers, E. T., & Kelly, J. W. (2012). The transthyretin amyloidoses: from delineating the molecular mechanism of aggregation linked to pathology to a regulatory-agency-approved drug. *Journal of Molecular Biology*, 421(2–3), 185–203. doi: 10.1016/j.jmb.2011.12.060

- Jonsén, E., Athlin, E., & Suhr, O. B. (1998). Familial amyloidotic patients' experience of the disease and of liver transplantation. *Journal of Advanced Nursing*, 27(1), 52–58. doi: 10.1046/j.1365-2648.1998.00503.x
- Jonsén, E., Athlin, E., & Suhr, O. B. (2000a). Family members' experience of familial amyloidotic polyneuropathy disease - an infernal struggle and a fact of life. *Journal of Advanced Nursing*, 31(2), 347–353. doi: 10.1046/j.1365-2648.2000.01291.x
- Jonsén, E., Athlin, E., & Suhr, O. B. (2000b). Waiting for a liver transplant: the experience of patients with familial amyloidotic polyneuropathy. *Journal of Clinical Nursing*, 9(1), 63–70. doi: 10.1046/j.1365-2702.2000.00327.x
- Jonsén, E., Suhr, O. B., Tashima, K., & Athlin, E. (2001). Early liver transplantation is essential for familial amyloidotic polyneuropathy patients' quality of life. *Amyloid: the international journal of experimental and clinical investigation: the official journal of the International Society of Amyloidosis*, 8(1), 52–57. doi: 10.3109/13506120108993814
- Julião, O. F., & Mignone, C. (1955). [Primary amyloidosis with meningo-radiculoneuritic complication]. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 13(1), 1–12.
- Kaptein, A., Bijsterbosch, J., Scharloo, M., Hampson, S. E., Kroon, H. M., & Kloppenburg, M. (2010). Using the common-sense model of illness perceptions to examine osteoarthritis change: a 6-year longitudinal study. *Health Psychology*, 29(1), 56–64. doi: 10.1037/a0017787
- Kelly, J. W. (1997). Amyloid fibril formation and protein misassembly: a structural quest for insights into amyloid and prion diseases. *Structure*, 5(5), 595–600. doi: 10.1016/S0969-2126(97)00215-3
- Kerr, A. M., & Haas, S. M. (2014). Parental Uncertainty in Illness: Managing Uncertainty Surrounding an “Orphan” Illness. *Journal of Pediatric Nursing*, 29(5), 393–400. doi: 10.1016/j.pedn.2014.01.008
- Knight, A., Vickery, M., Fiks, A. G., & Barg, F. K. (2016). The illness experience of youth with lupus/mixed connective tissue disease: a mixed methods analysis of patient and parent perspectives. *Lupus*, 25(9), 1028–1039. doi: 10.1177/0961203316646460
- Knowles, T. P. J., Vendruscolo, M., & Dobson, C. M. (2014). The amyloid state and its association with protein misfolding diseases. *Nature Reviews Molecular Cell Biology*, 15(6), 384–396. doi: 10.1038/nrm3810
- Kralik, D., & Van Loon, A. (2010). Transitional Processes and Chronic Illness. In D. Kralik, B. Paterson, & V. Coates (Eds.), *Translating Chronic Illness: Research into Practice* (pp. 17–36). Ames: Wiley-Blackwell.
- Kralik, D., Visentin, K., & Van Loon, A. (2006). Transition: A literature review. *Journal of Advanced Nursing*, 55(3), 320–329. doi: 10.1111/j.1365-2648.2006.03899.x

- Lashuel, H. A., Wurth, C., Woo, L., & Kelly, J. W. (1999). The most pathogenic transthyretin variant, L55P, forms amyloid fibrils under acidic conditions and protofilaments under physiological conditions. *Biochemistry*, 38(41), 13560–13573.
- LeCompte, M. D., & Schensul, J. J. (2010). *Designing and Conducting Ethnographic Research* (2nd ed.). Plymouth: Rowman Altamira.
- Lêdo, S., Leite, Â., & Sequeiros, J. (2013). Anxiety and pre-symptomatic testing for neurodegenerative disorders. *Open Journal of Genetics*, 3, 14–26. doi: 10.4236/ojgen.2013.32A3003
- Lêdo, S., Paneque, M., Rocha, J., Leite, Â., & Sequeiros, J. (2013). Predictive testing for two neurodegenerative disorders (FAP and HD): A psychological point of view. *Open Journal of Genetics*, 3, 270–279.
- Leeds-Hurwitz, W. (2015). Thick Description. In K. Tracy (Ed.), *The International Encyclopedia of Language and Social Interaction* (pp. 1–5). Hoboken, NJ, USA: John Wiley & Sons, Inc. doi: 10.1002/9781118611463.wbielsi072
- Lefaucheur, J.-P., Ng Wing Tin, S., Kerschen, P., Damy, T., & Planté-Bordeneuve, V. (2013). Neurophysiological markers of small fibre neuropathy in TTR-FAP mutation carriers. *Journal of Neurology*, 260(6), 1497–503. doi: 10.1007/s00415-012-6816-8
- Leite, Â., Dinis, M. A. P., Sequeiros, J., & Paúl, C. (2017a). Motivation to perform presymptomatic testing in portuguese subjects at-risk for late-onset genetic diseases. *Interdisciplinaria*, 34(1), 125–140. Retrieved from http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1668-70272017000100008&lng=es&nrm=iso&tlng=en
- Leite, Â., Dinis, M. A. P., Sequeiros, J., & Paúl, C. (2017b). Risk perception in subjects at-risk for Familial Amyloidotic Polyneuropathy. *Universitas Psychologica*, 16(3), 1. doi: 10.11144/Javeriana.upsy16-3.rpsf
- Leite, Â., Paúl, C., & Sequeiros, J. (2002). O bem-estar psicológico em indivíduos de risco para doenças neurológicas hereditárias de aparecimento tardio e controlos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 3, 113–118.
- Lemos, C., Coelho, T., Alves-Ferreira, M., Martins-da-Silva, A., Sequeiros, J., Mendonça, D., & Sousa, A. (2014). Overcoming artefact: anticipation in 284 Portuguese kindreds with familial amyloid polyneuropathy (FAP) ATTRV30M. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 85(3), 326–30. doi: 10.1136/jnnp-2013-305383
- Leventhal, E. A., Senior, V., & Marteau, T. (1997). Illness Representation After the Human Genome Project: The perceived Role of Genes in Causing Illness. In K. J. Petrie & J. Weinman (Eds.), *Perceptions of Health and Illness: Current Research and Applications* (pp. 261–266). Amsterdam: Harwood Publishers.
- Leventhal, H., Benyamini, Y., Brownlee, S., Diefenbach, M., Leventhal, E. A., Patrick-miller, L., & Robitaille, C. (1997). Illness Representations: Theoretical Foundations. In J. Weinman & K. Petrie (Eds.), *Perceptions of Health and Illness*. Amsterdam: Harwood Publishers.

- Leventhal, H., Diefenbach, M., & Leventhal, E. A. (1992). Illness cognition: Using common sense to understand treatment adherence and affect cognition interactions. *Cognitive Therapy and Research*, 16(2), 143–163. doi: 10.1007/BF01173486
- Leventhal, H., Leventhal, E. A., & Contrada, R. J. (1998). Self-regulation, health, and behavior: A perceptual-cognitive approach. *Psychology & Health*, 13(4), 717–733. doi: 10.1080/08870449808407425
- Leventhal, H., Meyer, D., & Nerenz, D. (1980). The common-sense representation of illness danger. In S. Rachman (Ed.), *Medical Psychology* (Vol. 2, pp. 7–30). New York: Pergamon.
- Leventhal, H., Nerenz, D. R., & Steele, D. J. (1984). Illness representations and *coping* with health threats. In A. Baum, S. E. Taylor, & J. E. Singer (Eds.), *Handbook of psychology and health* (pp. 219–252). Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Lévinas, E. (1988). *Ética e infinito*. Lisboa: Edições 70.
- Liz, M., Mar, F. M., Franquinho, F., & Sousa, M. M. (2010). Aboard transthyretin: From transport to cleavage. *IUBMB Life*, 62(6), 429–35. doi: 10.1002/iub.340
- Llewellyn, C. D., McGurk, M., & Weinman, J. (2007). Illness and treatment beliefs in head and neck cancer: is Leventhal's common-sense model a useful framework for determining changes in outcomes over time? *Journal of Psychosomatic Research*, 63(1), 17–26. doi: 10.1016/j.jpsychores.2007.01.013
- Lo Monaco, G., & Lheureux, F. (2007). Représentations sociales: théorie du noyau central et méthodes d'étude. *Revue Électronique de Psychologie Sociale*, (1), 55–64.
- Lo Monaco, G., & Rateau, P. (2016). Méthodes d'étude de la structure des représentations sociales. In G. Lo Monaco, S. Delouvée, & P. Rateau (Eds.), *Les représentations sociales. Théories, méthodes et applications* (pp. 135–148). Leuven-la-Neuve: Deboeck Supérieur.
- Lobato, L. (2004). *A Nefropatia na Polineuropatia Amiloidótica Familiar de Tipo Português (TTR V30M)*. (Doctoral's thesis, Universidade do Porto). Retrieved from <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/63699/2/A%20Nefropatia%20na%20Polineuropatia%20Amiloidtica%20Familiar%20Tipo%20Portugus%20TTR%20V30M%20%20Doutoramento%20em%20Cincias%20Mdicas%202492004.pdf>
- Loubère L. (2016). L'analyse de similitude pour modéliser les CHD. In *Actes des 13eme Journées internationales d'Analyse statistique des Données Textuelles. JADT 2016*, Nice. Retrieved from <https://jadt2016.sciencesconf.org/83440/document>
- Loewenstein, G. F., Weber, E. U., Hsee, C. K., & Welch, N. (2001). Risk as feelings. *Psychological Bulletin*, 127(2), 267–286. doi: 10.1037/0033-2909.127.2.267
- Longo Alves, I., Hays, M. T., & Saraiva, M. J. M. (1997). Comparative stability and clearance of [Met30] transthyretin and [Met119] transthyretin. *European Journal of Biochemistry*, 249(3), 662–8.

- Lozeron, P., Théaudin, M., Mincheva, Z., Ducot, B., Lacroix, C., Adams, D., & French Network for FAP (CORNAMYL). (2013). Effect on disability and safety of Tafamidis in late onset of Met30 transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *European Journal of Neurology*, 20(12), 1539–45. doi: 10.1111/ene.12225
- Madden, R. (2010). *Being ethnographic: a guide to the theory and practice of ethnography*. Thousand Oaks: Sage Publications.
- Magilvy, J. K., McMahon, M., Bachman, M., Roark, S., & Evenson, C. (1987). The Health of Teenagers: A Focused Ethnographic Study. *Public Health Nursing*, 4(1), 35–42. doi: 10.1111/j.1525-1446.1987.tb00509.x
- Maia, C. A. A. da S., Oliveira, K. K. D. de, & Miranda, F. A. N. de. (2016). Theses and dissertations in nursing based on the theory of social representations: bibliometric analysis. *Revista de Pesquisa: Cuidado é Fundamental Online*, 8(1), 4079–4086. doi: 10.9789/2175.5361
- Maia, L. F., Magalhães, R., Freitas, J., Taipa, R., Pires, M. M., Osório, H., ... Coelho, T. (2015). CNS involvement in V30M transthyretin amyloidosis: clinical, neuropathological and biochemical findings. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 86(2), 159–67. doi: 10.1136/jnnp-2014-308107
- Makover, A., Moriwaki, H., Ramakrishnan, R., Saraiva, M. J. M., Blaner, W. S., & Goodman, D. S. (1988). Plasma Transthyretin. *The Journal of Biological Chemistry*, 263(18), 8598–8603.
- Marchand, P., & Ratinaud, P. (2012). L'analyse de similitude appliquée aux corpus textuels: les primaires socialistes pour l'élection présidentielle française. In *Actes des 11eme Journées internationales d'Analyse statistique des Données Textuelles. JADT 2012* (pp. 687-699). Liège, Belgique. Retrieved from <http://lexicometrica.univparis3.fr/jadt/jadt2012/Communications/Marchand,%20Pascal%20et%20al.%20%20L%27analyse%20de%20similitude%20appliquee%20aux%20corpus%20textuels.pdf>
- Martinho, M. J. C. M. (2013). *Olhares cruzados sobre o processo de tomada de decisão em famílias com Polineuropatia Amiloidótica Familiar*. (Doctoral's Thesis, Universidade do Porto). Retrieved from <https://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/74542>
- Martinho, M. J. C. M., Martins, M. M. F. P. D. S., & Angelo, M. (2013). Escala de conflito em tomadas de decisão em saúde: instrumento adaptado e validado para língua portuguesa. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 47(3), 576–583. doi: 10.1590/S0080-623420130000300008
- Martinho, M. J. C. M., Martins, M. M. F. P. D. S., & Angelo, M. (2012). Tomadas de decisão em Famílias com Polineuropatia Amiloidótica Familiar. In J. Carvalho, M. Barbieri-Figueiredo, H. Fernandes, A. Vilar, L. Andrade, M. Santos, ... P. Oliveira (Eds.), *Transferibilidade do conhecimento em Enfermagem de Família*. Porto: Escola Superior de Enfermagem do Porto. Retrieved from http://www.esenf.pt/fotos/editor2/i_d/transferibilidade_conhecimento_ef.pdf

- Martinho, M. J. C. M., Martins, M. M. F. P. D. S., & Ângelo, M. (2011). Vivências da doença genética na família. In Uniesep (Ed.), *Saúde e qualidade de vida: uma meta a atingir*. (pp. 173–178). Porto: Escola Superior de Enfermagem do Porto. Retrieved from http://portal.esenf.pt/www/pk_menus_ficheiros.ver_ficheiro?fich=F721889083/E-book_final.pdf
- Martins, L. (1999). Mares eletrónicos em fundos sem peixe: um estudo de caso na Póvoa de Varzim e nas Caxinas. *Etnográfica*, III(2), 235–270. Retrieved from http://ceas.iscte.pt/etnografica/docs/vol_03/N2/Vol_iii_N2_235-270.pdf
- Mason, M. (2000). Sample Size and Saturation in PhD Studies Using Qualitative Interviews. *Forum: Qualitative Social Research*, 11(3). Retrieved from <http://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/1428/3028>
- Masters, K. (2015). *Nursing Theories. A framework for professional practice*. Burlington: Jones & Bartlett Learning.
- McEwen, M. M., Baird, M., Pasvogel, A., & Gallegos, G. (2010). Health-Illness Transition Experiences Among Mexican Immigrant Women with Diabetes. In A. Meleis (Ed.), *Transitions Theory: Middle Range and Situation Specific Theories in Nursing Research and Practice* (p. 629). Danvers: Springer Publishing Company.
- Meleis, A. I. (1975). Role insufficiency and role supplementation. *Nursing Research*, 24, 264–271.
- Meleis, A. I. (2007). *Theoretical Nursing: development and progress* (4th ed.). Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
- Meleis, A. I. (2010). Role insufficiency and Role Spplementation: a Conceptual Framework. In A. I. Meleis (Ed.), *Transitions Theory: Middle Range and Situation Specific Theories in Nursing Research and Practice* (pp. 13–24). Danvers: Springer Publishing Company.
- Meleis, A. I. (2015a). Transition to retirement: A Life Cycle Transition. In H. M. A. M. Loureiro (Ed.), *Transição para a reforma. Um programa a implementar em Cuidados de Saúde Primários* (pp. 9–17). Coimbra: Candeias, Artes Gráficas, Lda.
- Meleis, A. I. (2015b). Transitions Theory. In M. C. Smith & M. E. Parker (Eds.), *Nursing Theories and Nursing Practice* (4th ed., pp. 361–380). Philadelphia: F. A. Davis Company.
- Meleis, A. I. (2005). *Theoretical Nursing: development and progress* (3th ed.). Philadelphia: Lippincott William & Wilkins.
- Meleis, A. I. (2012). *Theoretical Nursing: development and progress* (5th ed.). Philadelphia: Lippincott William & Wilkins, Wolters Kluwer.
- Meleis, A. I., & Trangenstein, P. A. (1994). Facilitating transitions: Redefinition of a nursing mission. *Nursing Outlook*, 42(6), 255–259.
- Meleis, A. I., Sawyer, L. M., Im, E.-O., Messias, D. K. H., & Schumacher, K. (2010). Experiencing Transitions: An Emerging Middle-Range Theory. In A. I. Meleis (Ed.),

Transitions Theory: Middle Range and Situation Specific Theories in Nursing Research and Practice (pp. 52–65). Danvers: Springer Publishing Company.

Mendes, Á., Sousa, L., Sequeiros, J., & Clarke, A. (2017). Discredited legacy: Stigma and familial amyloid polyneuropathy in Northwestern Portugal. *Social Science & Medicine*, 182, 73–80. doi: 10.1016/j.socscimed.2017.04.026

Mendes, F. (2004). A herança dos “mal-nascidos”: Dos filhos do passado aos filhos da ciência. *Revista Crítica de Ciências Sociais*, (70), 57–79. doi: 10.4000/rccs.1048

Mendes, F. (2007). *Futuros Antecipados. Para uma Sociologia do Risco Genético*. Porto: Edições Afrontamento.

Mendes, F., & Mantovani, M. de F. (2010). Dinâmicas atuais da enfermagem em Portugal: a representação dos enfermeiros. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 63(2), 209–215. doi: 10.1590/S0034-71672010000200007

Mendes, F., Zangão, O. M. B., Gemito, M. L. G. P., & Serra, I. da C. C. (2016). Representações sociais dos estudantes de enfermagem sobre assistência hospitalar e atenção primária. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 69(2), 343–350. doi: 10.1590/0034-7167.2016690218i

Messias, D. K. H. (2010). Migration Transitions. In A. I. Meleis (Ed.), *Transitions Theory: Middle Range and Situation Specific Theories in Nursing Research and Practice* (pp. 226–231). New York: Springer Publishing Company.

Miller, C.-A. (2015). Pseudoprogession: Patient experience and nursing in uncertainty. *Canadian Journal of Neuroscience Nursing*, 37(2), 35–41. Retrieved from <https://pdfs.semanticscholar.org/41c6/d65aac0255354a0d281b28997001b9319ce6.pdf>

Milles, M., Huberman, A., & Saldaña, J. (2014). *Qualitative Data Analysis: a methods sourcebook* (3rd ed.). Los Angeles; London; New Delhi; Singapore; Washington DC: Sage.

Mishel, M. H. (1984). Perceived uncertainty and stress in illness. *Research in Nursing & Health*, 7(3), 163–71.

Mishel, M. H. (1988). Uncertainty in Illness. *Image: The Journal of Nursing Scholarship*, 20(4), 225–232. doi: 10.1111/j.1547-5069.1988.tb00082.x

Mishel, M. H. (1990). Reconceptualization of the Uncertainty in Illness Theory. *Image: The Journal of Nursing Scholarship*, 22(4), 256–262. doi: 10.1111/j.1547-5069.1990.tb00225.x

Mishel, M. H. (1999). Uncertainty in chronic illness. *Annual Review of Nursing Research*, 17, 269–294.

Mishel, M. H. (2006). What do We Know about Uncertainty in Illness? *日本看護研究学会雑誌*, 29(1), 19–26. Retrieved from http://www.jsnr.jp/meeting/docs/31_02.pdf

- Mishel, M. H. (2014). Theories of Uncertainty in Illness. In M. J. Smith & P. R. Lier (Eds.), *Middle Range Theory for Nursing* (3th ed., pp. 53–86). New York: Springer Publishing Company.
- Monaco, H. L. (2000). The transthyretin-retinol-binding protein complex. *Biochimica et Biophysica Acta*, 1482(1–2), 65–72.
- Monaco, H. L. (2002). Three-dimensional structure of the transthyretin-retinol-binding protein complex. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine: CCLM / FESCC*, 40(12), 1229–36. doi: 10.1515/CCLM.2002.213
- Monteiro, E., Freire, A., & Barroso, E. (2004). Familial amyloid polyneuropathy and liver transplantation. *Journal of Hepatology*, 41(2), 188–94. doi: 10.1016/j.jhep.2004.06.004
- Morais, A. R. (2004). Perseguindo um gene... Que caminhos? 1699-1899. Guimarães: Nucleo de Estudos da População.
- Morant, N. (2006). Social representations and professional knowledge: The representation of mental illness among mental health practitioners. *British Journal of Social Psychology*, 45(4), 817–838. Retrieved from <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1348/014466605X81036/abstract%5Cnhttp://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1348/014466605X81036/full%5Cnhttp://onlinelibrary.wiley.com/store/10.1348/014466605X81036/asset/014466605X81036.pdf?v=1&t=h6c04pyi&s=119cd>
- Morse, J. (1994). Designing funded qualitative research. In N. K. Denzin & Y. S. Lincoln (Eds.), *Handbook of Qualitative Inquiry* (pp. 220–235). Thousand Oaks; London; New Delhi: Sage Publications.
- Moscovici, S. (1976). *La Psychanalyse, son image et son public* (2e ed.). Paris: Presses Universitaires de France.
- Moscovici, S. (1981). On Social Representations. In J. P. Forgas (Ed.), *Social Cognition: Perspectives on Everyday Understanding* (pp. 181–209). London: Academic Press.
- Moscovici, S. (1988). Notes Toward a Description of Social Representation. *European Journal of Social Psychology*, 18, 211–250.
- Moscovici, S. (2000). The phenomenon of social representations. In G. Duveen (Ed.), *Social Representations: Explorations in Social Psychology* (pp. 18–77). Blackwell Publishers Ltd.
- Mota, L. (2017). *A Pessoa Submetida Transplante Hepático: um Modelo de Acompanhamento de Enfermagem*. (Doctoral dissertation, Universidade do Porto).
- Mota, L., Bastos, F., & Brito, M. (2017). The liver transplant patient: characterization of the therapeutic regimen management style. *Revista de Enfermagem Referência, IV Série* (13), 19–30. doi:10.12707/RIV17006
- Mota, L., Cruz, M., & Costa, C. (2016). Therapeutic regimen management - development of a flowchart to support decision-making: qualitative study. *Revista de Enfermagem Referência, IV Série* (11), 71–79. doi: 10.12707/RIV16056

- Mota, L., & Novais, S. (2016) Fatores que influenciam a qualidade de vida da pessoa submetida a transplante de fígado: revisão integrativa. *Evidências*, 3, 19–31.
- Murchison, J. (2010). *Ethnography Essentials: Designing, Conducting, and Presenting your Research*. San Francisco: Wiley & Sons.
- Myerhoff, B. (1981). Preface. In L. L. Langness & G. Frank (Eds.), *Lives: An Anthropological Approach to Biography*. Novato: Chandler & Sharp Pub.
- Nakazato, M., Kangawa, K., Minamino, N., Tawara, S., Matsuo, H., & Araki, S. (1984). Identification of a prealbumin variant in the serum of a Japanese patient with familial amyloidotic polyneuropathy. *Biochemical and Biophysical Research Communications*, 122(2), 712–718. doi:10.1016/S0006-291X(84)80092-3
- Nascimento, A. R. A., & Menandro, P. R. M. (2006). Análise lexical e análise de conteúdo: uma proposta de utilização conjugada. *Estudos e Pesquisas em Psicologia*, 6(2), 72–88.
- Neville, K. L. (2003). Uncertainty in illness. An integrative review. *Orthopedic Nursing*, 22(3), 206–14. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12803150>
- Nóbrega, S., & Coutinho, M. (2003). O teste de associação livre de palavras. In M. Coutinho & et. al (Eds.), *Representações Sociais: Abordagem interdisciplinar* (pp. 67–77). João Pessoa: Editora Universitária da UFPB.
- Novais, S. (2005). Contributos de Tolstoi para a reflexão dos Enfermeiros. *Nursing*, (202), 36–44.
- Novais, S., & Mendes, F. (2016). Representation of illness in Familial Amyloidotic Polyneuropathy Portuguese Association newspaper: A documental study. *Nursing & Health Sciences*, 18(1), 85–90. doi:10.1111/nhs.12240
- Nowak, G., Suhr, O. B., Wikström, L., Wilczek, H. E., & Ericzon, B.-G. (2005). The long-term impact of liver transplantation on kidney function in familial amyloidotic polyneuropathy patients. *Transplant International: Official Journal of The European Society for Organ Transplantation*, 18(1), 111–115. doi:10.1111/j.1432-2277.2004.00015.x
- Okamoto, S., Wixner, J., Obayashi, K., Ando, Y., Ericzon, B.-G., Friman, S., ... Suhr, O. B. (2009). Liver transplantation for familial amyloidotic polyneuropathy: impact on Swedish patients' survival. *Liver Transplantation*, 15(10), 1229–35. doi: 10.1002/lt.21817
- Oliveira, C. (2015). Os mais velhos na promoção da saúde em famílias com paramiloidose. (Bachelor's thesis, Universidade de Aveiro). Retrieved from <https://ria.ua.pt/bitstream/10773/14581/1/Tese.pdf>
- Oliveira, C., Mendes, Á., & Sousa, L. (2017). Promoção da saúde em famílias com paramiloidose: papéis dos mais velhos junto dos mais novos. *Cadernos de Saúde Pública*, 33(5), 1–12. doi:10.1590/0102-311X00185515

- Ordem dos Médicos (1994). Declaração do Conselho Nacional Executivo da Ordem dos Médicos de 1 de setembro de 1994 que define os critérios de morte cerebral. *Diário da República*, I serie B, (235), 6160.
- Oshima, T., Kawahara, S., Ueda, M., Kawakami, Y., Tanaka, R., Okazaki, T., ... Ando, Y. (2014). Changes in pathological and biochemical findings of systemic tissue sites in familial amyloid polyneuropathy more than 10 years after liver transplantation. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 85(7), 740–746. doi: 10.1136/jnnp-2013-305973
- Palaninathan, S. K., Mohamedmohaideen, N. N., Snee, W. C., Kelly, J. W., & Sacchettini, J. C. (2008). Structural Insight into pH-Induced Conformational Changes within the Native Human Transthyretin Tetramer. *Journal of Molecular Biology*, 382(5), 1157–67. doi:10.1016/j.jmb.2008.07.029
- Palhano, F. L., Leme, L. P., Busnardo, R. G., & Foguel, D. (2009). Trapping the monomer of a non-amyloidogenic variant of transthyretin: exploring its possible use as a therapeutic strategy against transthyretin amyloidogenic diseases. *The Journal of Biological Chemistry*, 284(3), 1443–53. doi:10.1074/jbc.M807100200
- Paneque, M. (2008). Impacto psicosocial de pruebas genéticas predictivas en enfermedades neurodegenerativas de inicio tardío. (Doctoral dissertation, Universidade do Porto). Retrieved from <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/7261/2/tesisfinal1%C2%BAJulio.pdf>
- Parman, Y., Adams, D., Obici, L., Galán, L., Guergueltcheva, V., Suhr, O. B., ... European Network for TTR-FAP. (2016). Sixty Years of Transthyretin Familial Amyloid Polyneuropathy (TTR-FAP) in Europe: Where Are We Now? A European Network Approach to Defining the Epidemiology and Management Patterns for TTR-FAP. *Current Opinion in Neurology*, 29, S3–S13. doi:10.1097/WCO.0000000000000288
- Pélissier, D. (2016). Initiation à la lexicométrie. Approche pédagogique à partir de l'étude d'un corpus avec le logiciel IRAMUTEQ. Retrieved from presnumorg.hypotheses.org
- Pereira, A., Moreno, F., Dias, L., Cordeiro, M. C., & Pereira, V. (2013). Qualidade de vida pós-transplante hepático em doentes com paramiloidose. *Enformação*, 29–39.
- Petrie, K. J., & Weinman, J. (2006). Why illness perceptions matter. *Clinical Medicine*, 6(6), 536–539.
- Pimentel, A. (2001). O Método da Análise Documental: seu Uso numa Pesquisa Historiográfica. *Cadernos de Pesquisa*, (114), 179–195. doi:10.1590/S0100-15742001000300008
- Pinto, S. (2002). O primeiro dia do resto das suas vidas: alguns aspectos psicológicos da paramiloidose. *Psicologia*. Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa.
- Planté-Bordeneuve, V., & Said, G. (2011). Familial amyloid polyneuropathy. *Lancet Neurology*, 10(12), 1086–1097. doi:10.1016/S1474-4422(11)70246-0

- Planté-Bordeneuve, V., Carayol, J., Ferreira, A., Adams, D., Clerget-Darpoux, F., Misrahi, M., ... Bonaïti-Pellié, C. (2003). Genetic study of transthyretin amyloid neuropathies: carrier risks among French and Portuguese families. *J Med Genet*, 40(11), e120.
- Planté-Bordeneuve, V., Coelho, T., Lawson, V., Schumacher, J., Mundayat, R., Karayal, O., & Rapezzi, C. (2013). Unravelling Pheno-Genotypic Associations in Transthyretin Amyloidosis Using Data from THAOS — The Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (P05.062). *Neurology*, 80(7 Supplement), P05.062-P05.062.
- Polit, D., & Beck, C. (2011). *Fundamentos de Pesquisa em Enfermagem (7a)*. Porto Alegre: Artmed.
- Pomfret, E. A., Lewis, W. D., Jenkins, R. L., Bergethon, P., Dubrey, S. W., Reisinger, J., ... Skinner, M. (1998). Effect of orthotopic liver transplantation on the progression of familial amyloidotic polyneuropathy. *Transplantation*, 65(7), 918–25.
- Pouliot, E., Camiré, L., & Saint-Jacques, M.-C. (2013). *Comment faire? L'étude des représentations sociales à l'aide d'une diversité de techniques*. Québec: Bibliothèque nationale du Québec et Bibliothèque nationale du Canada.
- Purkhardt, S. C. (1993). *Transforming Social Representations. A Social Psychology of Common Sense and Science (1st ed.)*. London, New York: Routledge.
- Quintas, M. (2011). *Qualidade de vida e autonomia dos doentes com Paramiloidose*. (Masther's thesis, Universidade do Porto). Retrieved from <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/62270/2/QdV%20e%20Autonomia%20dos%20doentes%20com%20Paramiloidose.pdf>
- Raghu, P., & Sivakumar, B. (2004). Interactions amongst plasma retinol-binding protein, transthyretin and their ligands: implications in vitamin A homeostasis and transthyretin amyloidosis. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Proteins and Proteomics*, 1703(1), 1–9. doi:10.1016/j.bbapap.2004.09.023
- Ramsay, P., Huby, G., Thompson, A., & Walsh, T. (2014). Intensive care survivors' experiences of ward-based care: Meleis' theory of nursing transitions and role development among critical care outreach services. *Journal of Clinical Nursing*, 23(5–6), 605–15. doi:10.1111/jocn.12452
- Rateau, P. (2007). Les représentations. In J. P. Pétard (Ed.), *Psychologie Sociale (2a, pp. 164–219)*. Rosny-Sous-Bois: Bréal.
- Rateau, P., & Lo Monaco, G. (2013). La Théorie des Représentations Sociales: orientations conceptuelles, champs d'applications et méthodes. *CES Psicología*, 6(1), 1–21. Retrieved from <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=423539419002>
- Rateau, P., Moliner, P., Guimelli, C., & Abric, J.-C. (2011). Social Representation Theory. In P. A. M. Van Lange, A. W. Kruglanski, & E. T. Higgins (Eds.), *Handbook of Theories of Social Psychology (pp. 477–497)*. Thousand Oaks: Sage Publications.
- Régio, J. (1983). *A Chaga do Lado: sátiras e epigramas (4a ed.)*. Porto: Brasília Editora.

- Riegel, B., & Dickson, V. V. (2010). Self-Care of Heart Failure: A Situation-Specific Theory of Health Transition. In A. I. Meleis (Ed.), *Transitions Theory: Middle Range and Situation Specific Theories in Nursing Research and Practice* (pp. 320–326). Danvers: Springer Publishing Company.
- Robinson-Papp, J., & Shin, S. C. (2012). Amyloid Neuropathies. *Mount Sinai Journal of Medicine*, 79, 733–748. doi:10.1002/MSJ
- Rodrigues, C. (2004). *Dinâmicas familiares na Polineuropatia Amiloidótica Familiar*. (Masther's thesis, Universidade Fernando Pessoa). Retrieved from <https://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/999/1/6927.pdf>
- Rodrigues, I., & Souza, M. (2005). Representações sociais de clientes sobre a tuberculose: desvendar para melhor cuidar. *Links*, 9(1), 80–87.
- Rodrigues, I., Motta, M. C. S. da, & Ferreira, M. de A. (2013). Representações sociais de enfermeiros sobre o portador de tuberculose. *Acta Paulista De Enfermagem*, 26(2), 172–178. doi:10.1590/S0103-21002013000200011
- Rolim, L., Leite, Â., Lêdo, S., Paneque, M., Sequeiros, J., & Fleming, M. (2006). Psychological aspects of pre-symptomatic testing for Machado–Joseph disease and familial amyloid polyneuropathy type I. *Clinical Genetics*, 69, 297–305.
- Rolland, J. S. (1995). Doença crónica e o ciclo de vida familiar. In B. Carter & M. McGoldrick (Eds.). *As mudanças no ciclo de vida familiar: uma estrutura para a terapia familiar* (2a ed., pp. 373–392). Porto Alegre: Artes Médicas.
- Rolland, J. S., & Williams, J. K. (2005). Toward a Biopsychosocial Model for 21st-Century Genetics. *Family Process*, 44(1), 3–24. doi:10.1111/j.1545-5300.2005.00039.x
- Roussiau, N., & Bonardi, C. (2001). *Les Représentations Sociales. État des Lieux et Perspectives*. Paris: Mardaga.
- Royer, A. (1998). *Life with Chronic Illness: Social and Psychological Dimensions*. Westport: Praeger.
- Ruberg, F. L., & Berk, J. L. (2012). Transthyretin (TTR) cardiac amyloidosis. *Circulation*, 126(10), 1286–1300. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.111.078915
- Rudolph, T., Kurz, M. W., & Farbu, E. (2008). Late-onset familial amyloid polyneuropathy (FAP) Val30Met without family history. *Clinical Medicine & Research*, 6(2), 80–82. doi:10.3121/cmr.2008.794
- Rukavina, T. V., Nawka, A., Brborović, O., Jovanović, N., Kuzman, M. R., Nawková, L., ... Lattova, Z. (2012). Development of the PICMIN (picture of mental illness in newspapers): Instrument to assess mental illness stigma in print media. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 47(7), 1131–1144.
- Rummler, G. (2007). Fontes teóricas sobre representações sociais: um perfil bibliométrico de textos citados em periódicos científicos nacionais da área de Saúde. *Interface - Comunicação, Saúde, Educação*, 11(23), 637–646. doi:10.1590/S1414-32832007000300020

- Said, G. (2003). Familial amyloid polyneuropathy: mechanisms leading to nerve degeneration. *Amyloid: The International Journal of Experimental And Clinical Investigation: The Official Journal Of The International Society Of Amyloidosis*, 10 Suppl 1, 7–12.
- Saldaña, J. (2016). *The Coding Manual for Qualitative Researchers* (3th ed.). London/Thousand Oaks/New Delhi/Singapore: Sage Publications.
- Salone, J. J. (2013). Analyse textuelle avec IRaMuTeQ et interpretations référentielles des programmes officiels de mathématiques en quatrième. *Sciences-Croisées* (13). Retrieved from <http://sciences-croisees.com/N13/Salone.pdf>
- Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim. (2016a). Relatório e Contas do Exercício de 2016. Póvoa de Varzim.
- Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim. (2016b). Unidade de Cuidados Continuados, Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim. Retrieved August 11, 2017, from <http://scmpvarzim.pt/unidade-de-cuidados-continuados/>
- Santacroce, S. J. (2003). Parental uncertainty and posttraumatic stress in serious childhood illness. *Journal of Nursing Scholarship*, 35(1), 45–51.
- Santos, A. J. dos. (2015). Papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com paramiloidose. Universidade de Aveiro. (Masther's Thesis, Universidade de Aveiro). Retrieved from <https://ria.ua.pt/bitstream/10773/14590/1/Tese.pdf>
- Santos, M. (2005). A Teoria das Representações Sociais. In M. de F. de S. Santos & L. M. de Almeida (Eds.), *Diálogos com a Teoria das Representações Sociais* (pp. 13–28). Pernambuco: Editora Universitária UFPE.
- Santos, P. I., & Mesquita, E. (2010). Ansiedade perante a Morte: estudo numa amostra de doentes com Polineuropatia Amiloidótica Familiar. *Revista Da Faculdade de Ciências Da Saúde*, 143, 134–143.
- Santos, P. I., Figueiredo, E., Gomes, I., & Sequeiros, J. (2010). Death anxiety and symbolic immortality in relatives at risk for familial amyloid polyneuropathy type I (FAP I, ATTR V30M). *Journal of Genetic Counseling*, 19(6), 585–592. doi:10.1007/s10897-010-9311-3
- Saporta, M. A. D. C., Planté-Bordeneuve, V., Misrahi, M., & Cruz, M. W. (2009). Discordant expression of familial amyloid polyneuropathy in monozygotic Brazilian twins. *Amyloid*, 16(1), 38–41. doi:10.1080/13506120802676955
- Saraiva, M. J. M., Birken, S., Costa, P. P., & Goodman, D. S. (1984). Amyloid fibril protein in familial amyloidotic polyneuropathy, Portuguese type. Definition of molecular abnormality in transthyretin (prealbumin). *Journal of Clinical Investigation*, 74(July), 104–119. doi:10.1172/jci111390
- Saraiva, M. J. M., Costa, P. P., & Goodman, D. S. (1985). Biochemical marker in familial amyloidotic polyneuropathy, Portuguese type. Family studies on the transthyretin (prealbumin)-methionine-30 variant. *Journal of Clinical Investigation*, 76(6), 2171–2177. doi:10.1172/JCI112224

- Sasaki, H., Yoshioka, N., Takagi, Y., & Sakaki, Y. (1985). Structure of the chromosomal gene for human serum prealbumin. *Gene*, 37(1–3), 191–7.
- Sá-Silva, J. R., Almeida, C. D. de, & Guindani, J. F. (2009). Pesquisa Documental: pistas teóricas e metodológicas. *Revista Brasileira de História & Ciências Sociais*, 1(1), 1–15. Retrieved from <https://www.rbhcs.com/rbhcs/article/view/6>
- Savage, J. (2000). Ethnography and health care. *BMJ (Clinical Research Ed.)*, 321(7273), 1400–2.
- Schumacher, K., & Meleis, A. I. (1994). Transitions: A central concept in nursing. *Journal of Nursing Scholarship*, 26(2), 119–127.
- Schumacher, K., Jones, P. S., & Meleis, A. I. (1999). Helping elderly persons in transition: A framework for research and practice. In E. A. Swanson & T. Tripp-Reimer (Eds.), *Life Transitions in the Older Adult: Issues for Nurses and other Health Professionals* (pp. 1–26). New York: Springer.
- Schwandt, T. A. (1994). Constructivist, Interpretivist Approaches to Human Inquiry. In N. K. Denzin & Y. S. Lincoln (Eds.), *Handbook of Qualitative Research* (pp. 118–137). Thousand Oaks; London; New Delhi: Sage Publications.
- Sebastião, M. P., Lamzin, V., Saraiva, M. J. M., & Damas, A. M. (2001). Transthyretin stability as a key factor in amyloidogenesis: X-ray analysis at atomic resolution. *Journal of Molecular Biology*, 306(4), 733–744. doi: 10.1006/jmbi.2000.4415
- Seca, M., Ferreira, N., & Coelho, T. (2014). Vitreous Amyloidosis as the Presenting Symptom of Familial Amyloid Polyneuropathy TTR Val30Met in a Portuguese Patient. *Case Reports in Ophthalmology*, 5(1), 92–7. doi:10.1159/000360790
- Sêga, R. A. (2000). O Conceito de Representação Social nas Obras de Denise Jodelet e Serge Moscovici. *Anos 90*, (13), 128–133.
- Sekijima, Y. (2014). Recent progress in the understanding and treatment of transthyretin amyloidosis. *Journal of Clinical Pharmacy and Therapeutics*, 39(3), 225–33. doi:10.1111/jcpt.12145
- Sekijima, Y. (2015). Transthyretin (ATTR) amyloidosis: clinical spectrum, molecular pathogenesis and disease-modifying treatments. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 86(9), 1036–43.
- Sekijima, Y., Dendle, M. A., & Kelly, J. W. (2006). Orally administered diflunisal stabilizes transthyretin against dissociation required for amyloidogenesis. *Amyloid*, 13(4), 236–49. doi:10.1080/13506120600960882
- Sekijima, Y., Wiseman, R. L., Matteson, J., Hammarström, P., Miller, S. R., Sawkar, A. R., ... Kelly, J. W. (2005). The biological and chemical basis for tissue-selective amyloid disease. *Cell*, 121(1), 73–85. doi:10.1016/j.cell.2005.01.018
- Sekijima, Y., Yoshida, K., Tokuda, T., & Ikeda, S. (2012). Familial Transthyretin Amyloidosis. In R. A. Pagon, M. P. Adam, H. H. Ardinger, S. E. Wallace, A. Amemiya, L. J. Bean, ... K. Stephens (Eds.), *GeneReviews*. Seattle: University of Washington.

- Seymour, J. (2007). Ethnography. In J. Addington-Hall, E. Bruera, I. Higginson, & S. Payne (Eds.), *Research Methods in Palliative Care* (pp. 211–228). Oxford: Oxford University Press.
- Shiloh, S., DeHeer, H. D., Peleg, S., Hensley Alford, S., Skapinsky, K., Roberts, J. S., & Hadley, D. W. (2015). The impact of multiplex genetic testing on disease risk perceptions. *Clinical Genetics*, 87(2), 117–123. doi:10.1111/cge.12403
- Silva, M. A. (2002). *Corino Andrade. Excelência de uma vida e obra*. Lisboa: Fundação GlaxoSmithKline.
- Silva, M. E., & Moura, M. E. B. (2011). Representações sociais de profissionais de saúde sobre a hipertensão arterial: contribuições para a enfermagem. *Escola Anna Nery*, 15(1), 75–82. doi:10.1590/S1414-81452011000100011
- Silva, S. E. D., Araújo, J. S., Chaves, M. de O., Vasconcelos, E. V., Cunha, N. M. F. da, & Santos, R. C. dos. (2016). Social representations about the disease of women with cervico-uterine cancer. *Rev. Pesqui. Cuid. Fundam.* (Online), 3667–3678. Retrieved from http://www.seer.unirio.br/index.php/cuidadofundamental/article/view/3706/pdf_1772
- Silva, S. E. D., Camargo, B. V., & Padilha, M. I. de S. (2011). A teoria das representações sociais nas pesquisas da enfermagem brasileira. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 64(5), 947–951. doi:10.1590/S0034-71672011000500022
- Silva, T. O., Pinheiro, L. C., Mendes, J. R., Barroso, E., & Pereira, N. M. (2013). Peripheral Polyneuropathy and Female Sexual Dysfunction—Familial Amyloidotic Polyneuropathy as an Example Besides Diabetes Mellitus. *The Journal of Sexual Medicine*, 10(2), 430–438. doi:10.1111/jsm.12013
- Silva, T. O., Pinheiro, L. C., Mendes, J. R., Barroso, E., & Pereira, N. M. (2013). Peripheral Polyneuropathy and Female Sexual Dysfunction—Familial Amyloidotic Polyneuropathy as an Example Besides Diabetes Mellitus. *The Journal of Sexual Medicine*, 10(2), 430–438. doi:10.1111/jsm.12013
- Sipe, J. D. (1992). Amyloidosis. *Annual Review of Biochemistry*, 61, 947–975.
- Sipe, J. D., & Cohen, A. S. (2000). Review: History of the Amyloid Fibril. *Journal of Structural Biology*, 130(2–3), 88–98. doi:10.1006/jsbi.2000.4221
- Sipe, J. D., Benson, M. D., Buxbaum, J. N., Ikeda, S., Merlini, G., Saraiva, M. J. M., & Westermark, P. (2010). Amyloid fibril protein nomenclature: 2010 recommendations from the nomenclature committee of the International Society of Amyloidosis. *Amyloid*, 17, 101–104. doi:10.3109/13506129.2010.526812
- Skinner, M., Connors, L. H., Rubinow, A., Libbey, C., Sipe, J. D., & Cohen, A. S. (1985). Lowered prealbumin levels in patients with familial amyloid polyneuropathy (FAP) and their non-affected but at-risk relatives. *Am J Med Sci*, 289, 17–21.

- Smith, M. C., & Parker, M. E. (2015). Nursing Theory and the Discipline of Nursing. In M. C. Smith & M. E. Parker (Eds.), *Nursing Theories and Nursing Practice* (4th ed., pp. 3–18). Philadelphia: F. A. Davis Company.
- Soares, M. L., Coelho, T., Sousa, A., Holmgren, G., Saraiva, M. J. M., Kastner, D. L., & Buxbaum, J. N. (2004). Haplotypes and DNA sequence variation within and surrounding the transthyretin gene: genotype-phenotype correlations in familial amyloid polyneuropathy (V30M) in Portugal and Sweden. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 12(3), 225–37. doi:10.1038/sj.ejhg.5201095
- Sousa, A. (1995). A variabilidade fenotípica da polineuropatia amiloidótica familiar: um estudo de genética quantitativa em Portugal e na Suécia. (Doctoral Dissertation, Universidade do Porto). Retrieved from <https://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/10161>
- Sousa, A., Coelho, T., Barros, J., & Sequeiros, J. (1995). Genetic epidemiology of familial amyloidotic polyneuropathy (FAP)-type I in Póvoa do Varzim and Vila do Conde (north of Portugal). *American Journal of Medical Genetics*, 60(6), 512–521. doi:10.1002/ajmg.1320600606
- Sousa, Á., Queiroz, A. A. F. L. N., Oliveira, L. B. de, Valle, A. R. M. da C., & Moura, M. E. B. (2015). Social representations of community-acquired infection by primary care professionals. *Acta Paulista de Enfermagem*, 28(5), 454–459. doi:10.1590/1982-0194201500076
- Sousa, M. M., & Saraiva, M. J. M. (2003). Neurodegeneration in familial amyloid polyneuropathy: from pathology to molecular signaling. *Progress in Neurobiology*, 71(5), 385–400. doi:10.1016/j.pneurobio.2003.11.002
- Sousa, M. M., Cardoso, I., Fernandes, R., Guimarães, A., & Saraiva, M. J. M. (2001). Deposition of Transthyretin in early stages of Familial Amyloidotic Polyneuropathy. Evidence for Toxicity of Nonfibrillar Aggregates. *American Journal of Pathology*, 159(6), 1993–2000.
- Souza, J. de, Luis, M. A. V., & Kantorski, L. P. (2011). Análise Documental e Observação Participante na Pesquisa em Saúde Mental. *Revista Baiana de Enfermagem*, 25(2), 221–228. doi:10.18471/rbe.v25i2.5252
- Spradley, J. (1979). *The Ethnographic Interview*. Forth Worth; Chicago; San Francisco; Philadelphia; Montreal; Toronto; London; Sydney; Tokyo: Holt, Rinehart and Winston, Inc.
- Stangou, A. J., Heaton, N. D., & Hawkins, P. N. (2005). Transmission of systemic transthyretin amyloidosis by means of domino liver transplantation. *The New England Journal of Medicine*, 352(22), 2356. doi:10.1056/NEJM200506023522219
- Stevens, P. E., Hall, J. M., & Meleis, A. I. (1992). Examining Vulnerability of Women Clerical Workers from Five Ethnic/Racial Groups. *Western Journal of Nursing Research*, 14(6), 754–774. doi:10.1177/019394599201400608

- Steward, R. E., Armen, R. S., & Daggett, V. (2008). Different disease-causing mutations in transthyretin trigger the same conformational conversion. *Protein Engineering Design and Selection*, 21(3), 187–195. doi:10.1093/protein/gzm086
- Stone, A. M., Scott, A. M., Martin, S. C., & Brashers, D. E. (2013). Using Information to Manage Uncertainty During Organ Transplantation. *Qualitative Communication Research*, 2(1), 42–60. doi:10.1525/qcr.2013.2.1.42
- Streubert, H., & Carpenter, D. (1999). *Investigação Qualitativa em Enfermagem. Avançando o Imperativo Humanista (2a)*. Lusociência.
- Suhr, O. B. (2002). Long-term follow-up of survival of liver transplant recipients with familial amyloid polyneuropathy (Portuguese type). *Liver Transplantation*, 8(9), 787–794. doi:10.1053/jlts.2002.34386
- Suhr, O. B. (2002). Long-term follow-up of survival of liver transplant recipients with familial amyloid polyneuropathy (Portuguese type). *Liver Transplantation*, 8(9), 787–794. doi:10.1053/jlts.2002.34386
- Suhr, O. B., & Ericzon, B.-G. (2012). Selection of hereditary transthyretin amyloid patients for liver transplantation: the Swedish experience. *Amyloid: The International Journal of Experimental and Clinical Investigation: The Official Journal of the International Society of Amyloidosis*, 19 Suppl 1, 78–80. doi:10.3109/13506129.2012.673139
- Suhr, O. B., Danielsson, A., Rydh, A., Nyhlin, N., Hietala, S. O., & Steen, L. (1996). Impact of gastrointestinal dysfunction on survival after liver transplantation for familial amyloidotic polyneuropathy. *Digestive Diseases and Sciences*, 41(10), 1909–14.
- Suhr, O. B., Friman, S., & Ericzon, B.-G. (2005). Early liver transplantation improves familial amyloidotic polyneuropathy patients' survival. *Amyloid*, 12(4), 233–8. <http://doi.org/10.1080/13506120500363609>
- Suhr, O. B., Friman, S., & Ericzon, B.-G. (2005). Early liver transplantation improves familial amyloidotic polyneuropathy patients' survival. *Amyloid*, 12(4), 233–238. doi:10.1080/13506120500363609
- Suhr, O. B., Herlenius, G., Friman, S., & Ericzon, B.-G. (2000). Liver transplantation for hereditary transthyretin amyloidosis. *Liver Transplantation*, 6(3), 263–276. doi:10.1053/lv.2000.6145
- Suhr, O. B., Lindqvist, P., Olofsson, B.-O., Waldenström, A., & Backman, C. (2006). Myocardial hypertrophy and function are related to age at onset in familial amyloidotic polyneuropathy. *Amyloid*, 13(3), 154–159. doi:10.1080/13506120600876849
- Tajfel, H., & Forgas, J. P. (1981). Social Categorization: Cognitions, Values and Groups. In J. P. Forgas (Ed.), *Social Cognition: Perspectives on Everyday Understanding* (pp. 113–140). London, New York: Academic Press.

- Tavani, J. L., Collange, J., Rateau, P., Rouquette, M.-L., & Sanitioso, B. R. (2015). Tell me what you remember, and I will know who you are: The link between collective memory and social categorization. *Group Processes & Intergroup Relations*, 1–18. doi:10.1177/1368430215596076
- Tavares, D. W., Brito, R. C., Códula, A. C. C., Silva, J. T. e, & Neves, D. A. B. (2014). Protocolo verbal e teste de associação livre de palavras: perspectivas de instrumentos de pesquisa introspectiva e projetiva na ciência da informação. Ponto de Acesso. *Revista do Instituto de Ciência da Informação da UFBA*, 8(3), 64–79. doi:10.9771/1981-6766rpa.v8i3.12917
- Teixeira, A., & Saraiva, M. J. M. (2013). Presence of N-glycosylated transthyretin in plasma of V30M carriers in familial amyloidotic polyneuropathy: an escape from ERAD. *J Cell Mol Med*, 17, 429–435. doi:10.1111/jcmm.12024
- Telles-Correia, D., Barbosa, A., Mega, I., Direitinho, M., Morbey, A., & Monteiro, E. (2008). Psychiatric differences between liver transplant candidates with familial amyloid polyneuropathy and those with alcoholic liver disease. *Progress in Transplantation* (Aliso Viejo, Calif.), 18(2), 134–139.
- Telles-Correia, D., Cortez-Pinto, H., Barbosa, A., Mega, I., & Monteiro, E. (2009). Quality of life following liver transplantation: a comparative study between Familial Amyloid Neuropathy and liver disease patients. *BMC Gastroenterology*, 9, 1–5.
- The Familial Amyloidotic Polyneuropathy World Transplant Registry. Retrieved from <http://www.fapwtr.org/ram1.htm>
- Thomson, D. (2011). Ethnography: a suitable approach for providing an inside perspective on the everyday lives of health professionals. *International Journal of Therapy and Rehabilitation*, 18(1), 10–17. doi:10.12968/ijtr.2011.18.1.10
- Tod, A. (2015). Interviewing. In K. Gerrish & J. Lathlean (Eds.), *The Research Process in Nursing* (pp. 387–400). Oxford: Wiley-Blackwell.
- Tojo, K., Sekijima, Y., Kelly, J. W., & Ikeda, S. (2006). Diflunisal stabilizes familial amyloid polyneuropathy-associated transthyretin variant tetramers in serum against dissociation required for amyloidogenesis. *Neuroscience Research*, 56(4), 441–449. doi:10.1016/j.neures.2006.08.014
- Tomé, L., Ferrão, J., Furtado, E., Gerales, J., Mota, O., Oliveira, F., ... Furtado, L. (2001). Sequential liver transplantation: 27 cases in 25 patients. *Transplantation Proceedings*, 33, 1430–1432.
- Toombs, S. K. (1992). *The Meaning of Illness* (Philosophy, Vol. 42). Dordrecht: Springer Netherlands. doi:10.1007/978-94-011-2630-4
- Tracy, S. J. (2013). *Qualitative Research Methods: Collecting Evidence, Crafting Analysis, Communicating Impact*. Oxford: Wiley-Blackwell. doi:10.5613/rzs.43.1.6
- Trivella, D. B. B., Bleicher, L., Palmieri, L. D. C., Wiggers, H. J., Montanari, C. A., Kelly, J. W., ... Polikarpov, I. (2010). Conformational differences between the wild type and V30M mutant transthyretin modulate its binding to genistein: implications

- to tetramer stability and ligand-binding. *Journal of Structural Biology*, 170(3), 522–531. doi:10.1016/j.jsb.2010.03.002
- Tsuchiya-Suzuki, A., Yazaki, M., Kametani, F., Sekijima, Y., & Ikeda, S. (2011). Wild-type transthyretin significantly contributes to the formation of amyloid fibrils in familial amyloid polyneuropathy patients with amyloidogenic transthyretin Val30Met. *Human Pathology*, 42(2), 236–43. doi:10.1016/j.humpath.2010.06.014
- Turner, R. H. (1978). The Role and the Person. *American Journal of Sociology*, 84(1), 1–23. Retrieved from <http://www.ssc.wisc.edu/~jpiliavi/femsem/turnerroleperson.pdf>
- Turner, R. H. (2001). *Handbook of Sociological Theory*. (J. H. Turner, Ed.), *Handbook of Sociological Theory* (2nd ed.). New York: Springer US. doi:10.1007/0-387-36274-6
- Vala, J. (1993). Representações Sociais - par auma Psicologia Social do Pensamento Social. In J. Vala & M. B. Monteiro (Eds.), *Psicologia Social* (pp. 353–384). Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.
- Valdrez, K., Alves, E., Coelho, T., & Silva, S. (2014). Prevalência do Uso de Diagnóstico Genético Pré-Implantação na Unidade Clínica de Paramiloidose do Centro Hospitalar do Porto. *Acta Médica Portuguesa*, 27(6), 710–716. Retrieved from www.actamedicaportuguesa.com
- Valdrez, K., Silva, S., Coelho, T., & Alves, E. (2014). Awareness and motives for use and non-use of preimplantation genetic diagnosis in familial amyloid polyneuropathy mutation carriers. *Prenatal Diagnosis*, 34(9), 886–892. doi:10.1002/pd.4388
- Veiga, K. C. G., Fernandes, J. D., & Paiva, M. S. (2013). Análise fatorial de correspondência das representações sociais sobre o trabalho noturno da enfermeira. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 66(1), 18–24. doi:10.1590/S0034-71672013000100003
- Viesenteiner, J. L. (2013). O conceito de vivência (Erlebnis) em Nietzsche: gênese, significado e recepção. *Kriterion: Revista de Filosofia*, 54(127), 141–155. doi:10.1590/S0100-512X2013000100008
- Villanueva, T. (2005). Corino de Andrade: Neurologist who discovered and gave his name to a hereditary form of amyloidosis. *BMJ*, 331, 163.
- Villas Bôas, L. P. S. (2010). Uma abordagem da historicidade das representações sociais. *Cadernos de Pesquisa*, 40(140), 379–405. doi:10.1590/S0100-15742010000200005
- Vinuto, J. (2014). A amostragem em bola de neve na pesquisa qualitativa: um debate em aberto. *Temáticas*, 22(44), 203–220.
- Wachelke, J. F. R., & Camargo, B. V. (2007). Representações sociais, representações individuais e comportamento. *Interamerican Journal of Psychology*, 41(3), 379–390.
- Walter, F. M. (2004). Lay Understanding of Familial Risk of Common Chronic Diseases: A Systematic Review and Synthesis of Qualitative Research. *The Annals of Family Medicine*, 2(6), 583–594. doi:10.1370/afm.242

- Weinman, J., & Petrie, K. J. (1997). Illness Perceptions: a new paradigm for psychosomatics? *Journal of Psychosomatic Research*, 42(2), 113–116. doi:10.1016/S0022-3999(96)00294-2
- Westermarck, P., Benson, M. D., Buxbaum, J. N., Cohen, A. S., Frangione, B., Ikeda, S.-I., ... Sipe, J. D. (2007). A primer of amyloid nomenclature. *Amyloid: The International Journal of Experimental and Clinical Investigation: The Official Journal Of The International Society Of Amyloidosis*, 14(3), 179–183. doi:10.1080/13506120701460923
- Whitehead, A. S., Skinner, M., Bruns, G. A., Costello, W., Edge, M. D., Cohen, A. S., & Sipe, J. D. (1984). Cloning of human prealbumin complementary DNA. Localization of the gene to chromosome 18 and detection of a variant prealbumin allele in a family with familial amyloid polyneuropathy. *Mol Biol Med*, 2, 411–423.
- Wixner, J., Mundayat, R., Karayal, O. N., Anan, I., Karling, P., & Suhr, O. B. (2014). THAOS: gastrointestinal manifestations of transthyretin amyloidosis - common complications of a rare disease. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9, 61. doi:10.1186/1750-1172-9-61
- Yamamoto, K., Ikeda, S., Hanyu, N., Takeda, S., & Yanagisawa, N. (1998). A pedigree analysis with minimised ascertainment bias shows anticipation in Met30-transthyretin related familial amyloid polyneuropathy. *J Med Genet*, 35(1), 23–30.
- Yamamoto, S., Wilczek, H. E., Iwata, T., Larsson, M., Gjertsen, H., Söderdahl, G., Solders, G., Ericzon, B.-G. (2007). Long-term consequences of domino liver transplantation using familial amyloidotic polyneuropathy grafts. *Transplant International: Official Journal of the European Society for Organ Transplantation*, 20(11), 926–933. doi:10.1111/j.1432-2277.2007.00516.x
- Yamamoto, S., Wilczek, H. E., Nowak, G., Larsson, M., Oksanen, A., Iwata, T., Gjertsen, H., Söderdahl, G., Wikström, L., Ando, Y., Suhr, O. B., Ericzon, B.-G. (2007). Liver transplantation for familial amyloidotic polyneuropathy (FAP): a single-center experience over 16 years. *American Journal of Transplantation*, 7(11), 2597–604. doi:10.1111/j.1600-6143.2007.01969.x
- Yamashita, T., Ando, Y., Okamoto, S., Misumi, Y., Hirahara, T., Ueda, M., ... Uchino, M. (2012). Long-term survival after liver transplantation in patients with familial amyloid polyneuropathy. *Neurology*, 78(9), 637–43. doi:10.1212/WNL.0b013e318248df18
- Zagalo-Cardoso, J. A., & Rolim, L. (2005). Aspectos psicossociais da medicina preditiva: Revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 6(1), 3–34.
- Zaros, C., Genin, E., Hellman, U., Saporta, M. A. D. C., Languille, L., Cruz, M. W., ... Planté-Bordeneuve, V. (2008). On the origin of the transthyretin Val30Met familial amyloid polyneuropathy. *Annals of Human Genetics*, 72(Pt 4), 478–84. doi:10.1111/j.1469-1809.2008.00439.x

ANEXOS

ANEXO 1
AUTORIZAÇÃO DA COMISSÃO
NACIONAL DE PROTEÇÃO DE DADOS

Handwritten signature

AUTORIZAÇÃO N.º 5467/2016

I. Pedido

Sónia Alexandra de Lemos Novais, no âmbito de Tese de Doutoramento em Enfermagem pela Universidade do Católica do Porto, notificou à Comissão Nacional de Protecção de Dados (CNPD) um tratamento de dados pessoais com a finalidade de elaborar um estudo intitulado "Viver com uma doença neurodegenerativa hereditária: estudo etnográfico na comunidade de origem da doença de Andrade".

O estudo visa perceber de que modo as crenças culturais, as representações sociais e o contexto onde estas ocorrem, a experiência prévia da doença genética hereditária, e a mudança na abordagem terapêutica influenciam as crenças e as representações acerca da Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) na perspetiva da pessoa portadora da mutação.

O estudo tem ainda como objetivos:

- Analisar as representações sociais da doença na comunidade em estudo;
- Analisar como é que as pessoas com PAF percecionam as alterações resultantes da evolução do prognóstico a que os tratamentos mais atuais conduzem;
- Descrever como é entendida a herança genética desta doença e como esta se relaciona com as experiências culturais e intergeracionais da doença das pessoas afetadas e da comunidade onde se inserem;
- Identificar os défices no autocuidado que estas pessoas apresentam e que sejam sensíveis aos cuidados de enfermagem;
- Identificar diagnósticos e intervenções de Enfermagem que sejam adequados culturalmente e compensem os défices no autocuidado apresentados por esta comunidade.

14

O estudo consiste na realização de entrevistas a pessoas portadoras de Polineuropatia Amiloidótica Familiar e aos profissionais que os acompanham e ainda na resposta a testes de associação livre de palavras (TALP), pela comunidade em geral. Estes testes serão anónimos.

O recrutamento dos participantes será feito através da entrega de convites pela Associação Portuguesa de Paramiloidose aos seus associados, pela divulgação do estudo pelas Câmaras Municipais de Vila do Conde e Póvoa de Varzim, as Juntas de Freguesia, e em jornais locais.

As categorias de dados que a responsável pretende recolher são as seguintes: código de participação; Idade; Género; Estado civil; Filhos (n.º e idade); Escolaridade; Profissão (utiliza-se a classificação nacional das profissões - categorias gerais); Estatuto laboral Idade de diagnóstico da doença e forma de diagnóstico; História prévia de doença na família; Progenitor transmissor da doença; Tratamentos; voz.

A todos os intervenientes será solicitado consentimento informado para participação no estudo, bem como para gravação em formato áudio das entrevistas.

No "caderno de recolha de dados" não há identificação nominal do titular, sendo aposto um código de participante. A chave desta codificação só pode ser conhecida da investigadora responsável.

Os destinatários são informados sobre a natureza facultativa da sua participação e garantia de confidencialidade no tratamento, caso decidam participar, recolhendo a investigadora o seu consentimento informado para o efeito.

II. Análise

Porque em grande parte referentes à vida privada, os dados recolhidos pela requerente têm a natureza de sensíveis, razão pela qual o respetivo tratamento só pode basear-se no consentimento expresso, esclarecido e livre dos titulares dos dados, ou dos seus

representantes legais nos termos do disposto no n.º 2 do artigo 7.º da Lei n.º 67/98, de 26 de outubro, alterada pela Lei n.º 103/2015, de 24 de agosto (Lei de Protecção de Dados Pessoais- LPDP).

Por esta razão é necessário o «consentimento expresso do titular», entendendo-se por consentimento qualquer manifestação de vontade, livre, específica e informada, nos termos da qual o titular aceita que os seus dados sejam objeto de tratamento, o qual deve ser obtido através de uma "declaração de consentimento informado " onde seja utilizada uma linguagem clara e acessível.

Nos termos do artigo 10.º da LPDP, a declaração de consentimento tem de conter a identificação do responsável pelo tratamento e a finalidade do tratamento, devendo ainda conter informação sobre a existência e as condições do direito de acesso e de retificação por parte do respetivo titular.

As entrevistas deverão ser realizadas de modo a que os participantes não sejam identificados.

A informação tratada é recolhida de forma lícita (cf. alínea a) do n.º 1 do artigo 5.º da LPDP), para finalidades determinadas, explícitas e legítimas (cf. alínea b) do mesmo artigo).

III. Conclusão

Em face do exposto, a CNPD autoriza o tratamento de dados pessoais supra apreciado, nos termos do n.º 2 do artigo 7.º, da alínea a) do n.º 1 do artigo 28.º e do n.º 1 do artigo 30.º da LPDP, consignando-se o seguinte:

Responsável pelo tratamento: Sónia Alexandra de Lemos Novais;

Finalidade: estudo intitulado "Viver com uma doença neurodegenerativa hereditária: estudo etnográfico na comunidade de origem da doença de Andrade";

Categoria de Dados pessoais tratados: código de participação; Idade; Género; Estado civil; Filhos (n.º e idade); Escolaridade; Profissão (utiliza-se a classificação nacional das profissões - categorias gerais); Estatuto laboral Idade de diagnóstico da doença e forma de diagnóstico; História prévia de doença na família; Progenitor transmissor da doença; Tratamentos; voz.

Entidades a quem podem ser comunicados: Não há.

Formas de exercício do direito de acesso e retificação: Junto da responsável.

Interconexões de tratamentos: Não há.

Transferências de dados para países terceiros: Não há.

Prazo de conservação: as gravações das entrevistas e a chave de codificação devem ser destruídas um mês após o fim do estudo.

Dos termos e condições fixados na presente Autorização decorrem obrigações que o responsável deve cumprir. Deve, igualmente, dar conhecimento dessas condições a todos os intervenientes no circuito de informação.

Lisboa, 14 de junho 2016



Filipa Calvão (Presidente)

ANEXO 2
CONVITE PARA PARTICIPAÇÃO NO
ESTUDO



Se for uma pessoa com PAF e viver em Vila do Conde ou Póvoa de Varzim,
gostaria de a(o) convidar a integrar um projeto de investigação que tem como objetivo perceber
como se vive hoje em dia com a **Paramiloidose** em Vila do Conde e Póvoa de Varzim.

O conhecimento singular que possui pela sua experiência com esta doença irá ajudar-nos a compreender o que esta doença significa para as pessoas que vivem nesta comunidade e a perceber quais são as suas necessidades de apoio.

Se puder participar, ser-lhe-á pedido que partilhe a sua experiência sobre a doença e os tratamentos, e a forma como estes afetam a sua vida.

Todas as informações recolhidas serão anónimas e confidenciais.

Este estudo está integrado num projeto de doutoramento em Enfermagem da Universidade Católica Portuguesa no Porto.

Se puder participar, por favor contacte a investigadora Sónia Novais através do telefone 925 655 460 ou através de correio eletrónico investigacaopaf@gmail.com

Desde já o meu agradecimento pela sua disponibilidade!



ANEXO 3
ANÚNCIO PUBLICADO NUM JORNAL
LOCAL

PUBLICIDADE/NECROLOGIA

**Convite**

Se for uma pessoa com PAF e viver em Vila do Conde ou Póvoa de Varzim, gostaria de a(o) convidar a integrar um projeto de investigação que tem como objetivo perceber como se vive hoje em dia com a **Paramiloidose** em Vila do Conde e Póvoa de Varzim.

O conhecimento singular que possui pela sua experiência com esta doença irá ajudar-nos a compreender o que esta doença significa para as pessoas que vivem nesta comunidade e a perceber quais são as suas necessidades de apoio.

Se puder participar, ser-lhe-á pedido que partilhe a sua experiência sobre a doença e os tratamentos, e a forma como estes afetam a sua vida.

Todas as informações recolhidas serão anónimas e confidenciais.

Este estudo está integrado num projeto de doutoramento em Enfermagem da Universidade Católica Portuguesa no Porto.

Se puder participar, por favor contacte a investigadora Sónia Novalis através do telefone 925 655 460 ou através de correio eletrónico investigacaopaf@gmail.com

Desde já o meu agradecimento pela sua disponibilidade!



ANEXO 4
ENTREVISTA PUBLICADA NUM
JORNAL LOCAL

Misericórdia participa de estudo sobre Paramiloidose



A Santa Casa da Misericórdia de Vila do Conde vai integrar um projeto de investigação com o objetivo de perceber como se vive atualmente com a Paramiloidose em Vila do Conde e na Póvoa de Varzim. Assim, a instituição está a divulgar o projeto e a solicitar ao maior número possível de pessoas portadoras da doença nos dois concelhos a colaboração para integrar o projeto. "O conhecimento singular que possui pela sua experiência com esta doença irá ajudar-nos a compreender o que esta doença significa para as pessoas que vivem nesta comunidade e a perceber quais são as suas necessidades de apoio", pode ler-se na missiva que a

Santa Casa está a divulgar junto da comunidade.

Aos portadores da PAF é pedido que partilhem experiências sobre a doença e os tratamentos, bem como a forma como estes afetam a sua vida, naturalmente, sempre sob a ressalva da confidencialidade e anonimato. A instituição garante ainda que este estudo está integrado num projeto de doutoramento em Enfermagem da Universidade Católica Portuguesa no Porto.

O interesse em colaborar deverá ser comunicado pelo telemóvel 925 655 460 ou através do correio eletrónico investigacaupaf@gmail.com, com (ao cuidado da investigadora Sónia Novais).

ANEXO 5
TESTE DE ASSOCIAÇÃO LIVRE DE
PALAVRAS (TALP)



TESTE DE ASSOCIAÇÃO LIVRE DE PALAVRAS

Gostaria de a convidar a integrar um projeto de investigação que tem como objetivo perceber como se vive hoje em dia com a Polineuropatia Amiloidótica Familiar em Vila do Conde e Póvoa de Varzim. O conhecimento singular que possui pelo facto de viver ou trabalhar em Vila do Conde ou Póvoa de Varzim, onde esta doença foi descoberta irá ajudar-nos a compreender o que esta doença significa para si e as pessoas nesta comunidade. Com esse objetivo preparamos um questionário que o convidamos a responder. As questões deverão ser respondidas individualmente, não existindo respostas certas ou erradas. É importante que responda a todas as questões da forma mais espontânea possível. Lembramos que o questionário é anónimo e que ninguém verá as suas respostas além do investigador.

1 - Caracterização Sócio – demográfica

1.1 – Idade: _____

1.2 – Sexo: M ☐ F ☐

1.3 – Estado Civil: Casado ☐ Solteiro ☐ Divorciado ☐ União de fato ☐

Outros ☐ Quais? _____

1.4 Habilitações Académicas: 1º ciclo ☐ 2º ciclo ☐ 3º ciclo ☐

Ensino Secundário ☐ Ensino Superior ☐ Outras: ☐ Quais?: _____

1.5 Profissão: _____

2 - Segue-se um conjunto de expressões. Solicitamos que escreva, da mais importante para a menos importante, as primeiras cinco palavras que lhe vem à memória, para cada uma das expressões.

2.1 – Quando penso em Polineuropatia Amiloidótica Familiar, lembro-me de...

1º _____

2º _____

3º _____

4º _____

5º _____

2.2 – Quando penso em Pessoas com Polineuropatia Amiloidótica Familiar, lembro-me de...

1º _____

2º _____

3º _____

4º _____

5º _____

2.3 - Quando penso em Sintomas de Polineuropatia Amiloidótica Familiar, lembro-me de...

1º _____

2º _____

3º _____

4º _____

5º _____

2.3 - Quando penso em Necessidades das Pessoas com Polineuropatia Amiloidótica Familiar, lembro-me de...

1º _____

2º _____

3º _____

4º _____

5º _____

Obrigada!

ANEXO 6
CONSENTIMENTO INFORMADO,
LIVRE E ESCLARECIDO DIRIGIDO
AOS INFORMANTES



**CONSENTIMENTO INFORMADO, LIVRE E ESCLARECIDO PARA
PARTICIPAÇÃO EM INVESTIGAÇÃO DE ACORDO COM A
DECLARAÇÃO DE HELSÍNQUIA¹¹ E A CONVENÇÃO DE OVIEDO¹²**

Por favor, leia com atenção a seguinte informação. Se achar que algo está incorreto ou que não está claro, não hesite em solicitar mais informações. Se concorda com a proposta que lhe foi feita, queira assinar este documento.

Título do estudo: Viver com uma doença neurodegenerativa hereditária: estudo etnográfico na comunidade de origem da doença de Andrade

Enquadramento: Trabalho de investigação no âmbito do Curso de Doutoramento em Enfermagem do Centro Interdisciplinar de Investigação em Saúde do Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Católica Portuguesa

Explicação do estudo: Está a ser convidado(a) a participar neste porque é portador ou está em risco de PAF e vive em Vila do Conde ou Póvoa de Varzim. Existe pouca investigação acerca do modo como se vive atualmente com esta doença, nomeadamente desde que surgiram novos tratamentos, pelo que você possui um conhecimento único e singular sobre este tema. Se concordar em participar, será pedido que preencha um questionário breve sociodemográfico, que seja entrevistada e que permita momentos de observação do seu quotidiano. Na entrevista serão colocadas perguntas acerca da sua experiência com a doença e com os tratamentos, bem como sobre a forma como a doença afeta o seu dia a dia e como lida com isso. A entrevista será realizada num sítio escolhido por si e será gravada num gravador digital. A entrevista será totalmente transcrita pelo investigador, sem o envolvimento de outras pessoas. Os momentos de observação são previamente combinados consigo e com o investigador, bem como a necessidade de realização de novas entrevistas. Desses momentos serão realizadas notas de campo para análise posterior do investigador.

Todos os dados recolhidos serão arquivados em arquivos informáticos com palavra-chave apenas do conhecimento do investigador ou em local de acesso restrito ao investigador. Nenhum dado identificativo será utilizado no trabalho, pois ser-lhe-á atribuído um número e um nome de código impossibilitando a sua identificação. Podem ser extraídas citações das suas entrevistas, mas será impossível a sua identificação. As gravações áudio serão destruídas após a sua transcrição, e as transcrições das entrevistas, as notas de campo e outro material recolhido durante a investigação será destruído após o término da investigação. Está convidado a participar no evento de divulgação dos resultados do estudo e os mesmos podem ser-lhe facultados.

Condições e financiamento: Este estudo não possui qualquer financiamento de entidades externas. Não existem contrapartidas ou benefícios económicos ou materiais deste estudo. A sua participação no estudo tem um carácter voluntário e não terá qualquer prejuízo, assistencial ou outro, caso opte por não participar.

Confidencialidade e anonimato: garantimos que os dados recolhidos apenas serão utilizados no âmbito deste estudo e destruídos após a sua conclusão. Não serão registados dados que permitam a sua identificação, tais como genogramas ou ecomapas. Não serão recolhidas amostras biológicas. Agradeço desde já a sua participação e a sua contribuição para o progresso do conhecimento em Enfermagem.

Por favor contacte com a investigadora Enfermeira Sónia Novais através do contacto telefónico 925655460 ou através do endereço eletrónico investigacaopaf@gmail.com se existirem quaisquer dúvidas ou preocupações acerca do estudo.

Assinatura do investigador: _____

Declaro ter lido e compreendido este documento, bem como as informações verbais que me foram fornecidas pela/s pessoa/s que acima assina/m. Foi-me garantida a possibilidade de, em qualquer altura, recusar participar neste estudo sem qualquer tipo de consequências. Desta forma, aceito participar neste estudo e permito a utilização dos dados que de forma voluntária forneço, confiando em que apenas serão utilizados para esta investigação e nas garantias de confidencialidade e anonimato que me são dadas pelo/a investigador/a.

Nome: _____

Assinatura: _____

Data:/...../..... /.....

ESTE DOCUMENTO É COMPOSTO DE 1 PÁGINA E FEITO EM DUPLICADO: ORIGINAL PARA O INVESTIGADOR, DUPLICADO PARA A PESSOA QUE CONSENTE

¹¹ http://portal.arsnorte.min-saude.pt/portal/page/portal/ARSNorte/Comiss%C3%A3o%20de%20%C3%89tica/Ficheiros/Declaracao_Helsinquia_2008.pdf

¹² <http://drc.pt/pdf/sdip/2001/01/002A00/00140036.pdf>

ANEXO 7
GUIÃO DA ENTREVISTA NÃO
ESTRUTURADA AOS INFORMANTES

Código de informante _____ Data ____/____/____



CATÓLICA PORTO
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE

Ficha de caracterização sociodemográfica informantes

Idade: _____

Género: Feminino ☐ Masculino ☐

Estado civil:

- 1. Casado ☐
- 2. União de facto ☐
- 3. Solteiro ☐
- 4. Viúvo ☐
- 5. Divorciado/Separado ☐

Quando casou ou iniciou a sua relação como contou sobre a sua doença?

Filhos:

Não ☐

Sim ☐ Quantos: _____ Idade: ____/____/____/____/____/____

Se tiverem mais de 18 anos, já realizaram o teste?

Escolaridade:

- 1. 1º Ciclo ☐
- 2. 2º Ciclo ☐
- 3. 3º Ciclo ☐
- 4. Ensino Secundário ☐
- 5. Ensino Superior ☐

Profissão:

- 1. Quadros Superiores da Administração Pública, Dirigentes e Quadros Superiores de Empresa ☐
- 2. Especialistas das Profissões Intelectuais e Científicas ☐
- 3. Técnicos e Profissionais de nível intermédio ☐
- 4. Pessoal Administrativo e Similares ☐
- 5. Pessoal dos Serviços e Vendedores ☐
- 6. Agricultores e Trabalhadores Qualificados da Agricultura e Pescas ☐
- 7. Operários, Artífices e Trabalhadores Similares ☐
- 8. Operadores de instalações e máquinas e trabalhadores da montagem ☐
- 9. Trabalhadores não qualificados ☐

Código de informante _____ Data ____/____/____

Estatuto laboral:

Ativo ☐

Incapacidade temporária ☐ Tempo: _____

Desempregado ☐ Tempo: _____

Reformado ☐ Tempo: _____

O seu empregador sabe acerca do diagnóstico?

Como foi a passagem para a reforma?

Qual o impacto dessa reforma por invalidez para si?

Idade de diagnóstico da doença: _____

Início de sintomas ☐

Teste pré-sintomático ☐ Idade: _____

Conte-me como tomou conhecimento do diagnóstico?

Com que idade realizou o teste?

Como se apercebeu dos primeiros sintomas?

Em algum momento da sua vida se sentiu doente? Como foi?

História prévia na família:

Não ☐

Sim ☐ Progenitor transmissor do gene: _____ Não sabe ☐



O que se lembra da forma como a doença evoluiu com o seu pai/mãe?

E noutros familiares?

O que é diferente para si?

Tratamentos:

Sem tratamento ☐

Transplante hepático ☐

Pacemaker ☐

Tafamidis ☐

Outro ☐

Como tomou conhecimento dos tratamentos?

Quando precisa de saber mais sobre a sua doença e os seus tratamentos a quem se dirige?

E aqui na comunidade a quem recorre?

Estadiamento da doença:

(Coutinho et al 1980)

Estádio I ☐

Estádio II ☐

Estádio III ☐

No seu dia-a-dia que sintomas costuma ter?

Como é que esses sintomas afetam a sua vida?

ANEXO 8
**GUIÃO DA ENTREVISTA SEMI-
ESTRUTURADA DIRIGIDA ÀS
TESTEMUNHAS PRIVILEGIADAS**



Guião da entrevista semiestruturada

Gostaria de a convidar a integrar um projeto de investigação que tem como objetivo perceber como se vive hoje em dia com a Polineuropatia Amiloidótica Familiar em Vila do Conde e Póvoa de Varzim. O conhecimento singular que possui pela sua experiência de contacto com pessoas com esta doença irá ajudar-nos a compreender o que esta doença significa para si e as pessoas que vivem nesta comunidade. Com esse objetivo elaboramos uma entrevista que o convidamos a responder. A entrevista será audiogravada e transcrita pelo investigador. Será garantida a privacidade e confidencialidade dos dados e os dados recolhidos não serão utilizados para outros fins que não os do presente estudo.

1 - Caracterização Sócio – demográfica

1.1 – Idade: _____

1.2 – Sexo: M ☐ F ☐

1.3 – Estado Civil: Casado ☐ Solteiro ☐ Divorciado ☐ União de fato ☐

Outros ☐ Quais? _____

1.4 Habilitações Académicas: 1º ciclo ☐ 2º ciclo ☐ 3º ciclo ☐ Ensino Secundário ☐ Ensino Superior ☐ Outras: ☐ Quais? _____

1.5 Profissão: _____

A doença

1. O que é para si a Polineuropatia Amiloidótica Familiar?

2. Pela sua experiência, como é que esta doença se manifesta? Quais os principais sintomas de PAF?
Como é realizado o diagnóstico?

Impacte da doença na pessoa

3. Da sua experiência de contacto com as pessoas portadoras de PAF, quais os principais problemas que enfrentam no seu dia-a-dia?

4. Perante as alternativas terapêuticas disponíveis neste momento para tratamento desta doença, qual considera ser o maior desafio colocado a estas pessoas? Aos serviços de saúde? A esta comunidade?

Redes sociais/comunitárias de apoio

5. Como acha que esta comunidade encara as pessoas portadoras de PAF?

6. De que forma as comunidades de Vila do Conde e Póvoa de Varzim se organizaram na resposta a estes problemas? Qual o apoio da Santa Casa da Misericórdia da PV/ Associação/Câmara Municipal/Cuidados de Saúde Primários?

Obrigada

ANEXO 9
CONSENTIMENTO INFORMADO,
LIVRE E ESCLARECIDO DIRIGIDO ÀS
TESTEMUNHAS PRIVILEGIADAS



CONSENTIMENTO INFORMADO, LIVRE E ESCLARECIDO PARA PARTICIPAÇÃO EM INVESTIGAÇÃO DE ACORDO COM A DECLARAÇÃO DE HELSÍNQUIA¹³ E A CONVENÇÃO DE OVIEDO¹⁴

Por favor, leia com atenção a seguinte informação. Se achar que algo está incorreto ou que não está claro, não hesite em solicitar mais informações. Se concorda com a proposta que lhe foi feita, queira assinar este documento.

Título do estudo Viver com uma doença neurodegenerativa hereditária: estudo etnográfico na comunidade de origem da doença de Andrade

Enquadramento: Trabalho de investigação no âmbito do Curso de Doutoramento em Enfermagem do Centro Interdisciplinar de Investigação em Saúde do Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Católica Portuguesa

Explicação do estudo: Está a ser convidado(a) a participar neste porque é um perito na área da PAF. Existe pouca investigação acerca do modo como se vive atualmente com esta doença, nomeadamente desde que surgiram novos tratamentos, pelo que você possui um conhecimento único e singular sobre este tema. Se concordar em participar, será pedido que preencha um questionário breve sociodemográfico e que seja entrevistado. Na entrevista serão colocadas perguntas acerca da sua experiência com a doença e com os tratamentos, bem como sobre a forma como a doença afeta o dia-a-dia das pessoas afetadas. A entrevista será realizada num sítio escolhido por si e será gravada num gravador digital. A entrevista será totalmente transcrita pelo investigador, sem o envolvimento de outras pessoas.

Todos os dados recolhidos serão arquivados em arquivos informáticos com palavra-chave apenas do conhecimento do investigador ou em local de acesso restrito ao investigador. Nenhum dado identificativo será utilizado no trabalho, pois ser-lhe-á atribuído um número e um nome de código impossibilitando a sua identificação. Podem ser extraídas citações das suas entrevistas, mas será impossível a sua identificação. As gravações áudio serão destruídas após a sua transcrição, e as transcrições das entrevistas, as notas de campo e outro material recolhido durante a investigação será destruído após o término da investigação.

Está convidado a participar no evento de divulgação dos resultados do estudo e os mesmos podem ser-lhe facultados.

Condições e financiamento: Este estudo não possui qualquer financiamento de entidades externas. Não existem contrapartidas ou benefícios económicos ou materiais deste estudo. A sua participação no estudo tem um carácter voluntário e não terá qualquer prejuízo, assistencial ou outro, caso opte por não participar.

Confidencialidade e anonimato: Garantimos que os dados recolhidos apenas serão utilizados no âmbito deste estudo e destruídos após a sua conclusão.

Agradeço desde já a sua participação e a sua contribuição para o progresso do conhecimento em Enfermagem.

Por favor contacte com a investigadora Enfermeira Sónia Novais através do contacto telefónico 925655460 ou através do endereço eletrónico investigacaopaf@gmail.com se existirem quaisquer dúvidas ou preocupações acerca do estudo.

Assinatura do investigador: _____

.....
Declaro ter lido e compreendido este documento, bem como as informações verbais que me foram fornecidas pela/s pessoa/s que acima assina/m. Foi-me garantida a possibilidade de, em qualquer altura, recusar participar neste estudo sem qualquer tipo de consequências. Desta forma, aceito participar neste estudo e permito a utilização dos dados que de forma voluntária forneço, confiando em que apenas serão utilizados para esta investigação e nas garantias de confidencialidade e anonimato que me são dadas pelo/a investigador/a.

Nome: _____

Assinatura: _____

Data:...../...../..... /.....

¹³ http://portal.arsnorte.min-saude.pt/portal/page/portal/ARSNorte/Comiss%C3%A3o%20de%20%C3%89tica/Ficheiros/Declaracao_Helsinquia_2008.pdf

¹⁴ <http://drc.pt/pdf/sdip/2001/01/002A00/00140036.pdf>

ANEXO 10
TABELA SÍNTESE DA ANÁLISE
DOCUMENTAL

COMPARAÇÃO ENTRE O PRIMEIRO E O SEGUNDO CICLO DE CODIFICAÇÃO

Tema		Representação cognitiva da PAF
Categoria	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
Identidade da doença	Designação por da doença pelo diagnóstico	A doença segundo o diagnóstico
	Sintomas que designam a doença	
	Uso de adjetivo para designar a pessoa portadora	A pessoa portadora da mutação
	Uso de substantivo para designar a pessoa portadora	
Causa para a doença	Bioquímica	Bioquímica
	Genética	Genética/hereditária
	Hereditária	
Consequências da doença	Perceção das consequências físicas a curto prazo	Consequências físicas
	Perceção das consequências físicas a longo prazo	
	Perceção das consequências emocionais a curto prazo	Consequências emocionais
	Perceção das consequências emocionais a longo prazo	
	Perceção das consequências económicas a curto prazo	Consequências económicas
	Perceção das consequências económicas a longo prazo	
	Perceção das consequências sociais a curto prazo	Consequências sociais
	Perceção das consequências sociais a longo prazo	
Evolução no tempo da doença	Perceção sobre o curso natural da doença	Curso natural da doença
	Expectativas quanto à duração da doença	A PAF como doença crónica
Perceção acerca do controle sobre a doença	Perceção acerca do controle pessoal sobre o curso natural da doença	Controle pessoal sobre o curso natural da doença
	Perceção acerca do controle dos profissionais de saúde sobre o curso natural da doença	Controle dos profissionais de saúde sobre o curso natural da doença
	Perceção acerca do controle dos tratamentos sobre o curso natural da doença	

ANEXO 11
TABELA SÍNTESE DA ANÁLISE DOS
DADOS RECOLHIDOS NA ENTREVISTA
ÀS TESTEMUNHAS PRIVILEGIADAS

COMPARAÇÃO ENTRE O PRIMEIRO E O SEGUNDO CICLO DE CODIFICAÇÃO

Tema	A incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Categoria	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
Realização do teste pré-sintomático	Processo de procura pelo teste pré-sintomático	Procura pelo teste pré-sintomático
	Herança familiar	Herança familiar
	Vontade de saber	Vontade de saber
	Preparação para saber	Preparação para saber
	Sentir antes de saber	Procuram quando têm sintomas
Condições pessoais para a transição	Esconder a situação	Vivem escondendo a situação
	Estrutura familiar matriarcal	Estrutura familiar matriarcal
	Apoio da família	Suporte familiar
	Estigma	Perceção do estigma
Condições da comunidade para a transição	Discriminação	
	Cuidados de saúde primários	Cuidados de saúde primários
	Centro de Estudos da Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim	Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim (CEAP)
	Associação Portuguesa de Paramiloidose	Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP)
	Câmara Municipal de Vila do Conde	Câmara Municipal de Vila do Conde
Condições da sociedade para a transição	Apoios do Estado	Apoios do Estado
	Centros de referência	Centros de referência
Tema	A ameaça relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
História de família	Papel de cuidador	Papel de cuidador
	Decidir ter ou não filhos	Decidir ter ou não filhos
Olhar profissional sobre a PAF	Parte da doença está na cabeça deles	Parte da doença está na cabeça deles
	A doença como uma ameaça	A ameaça da doença
Viver uma transição	Reforma	Impacte socioeconómico
Quotidiano com a doença	Processos corporais comprometidos	Processos corporais comprometidos
	Autocuidado	Autocuidado
	Adaptação	Aceitação do estado de saúde
Tema	A oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Transplante de fígado	O transplante não é uma cura	O transplante não é uma cura
	O transplante como uma oportunidade	O transplante como uma oportunidade
	O transplante como um risco	O transplante como um risco
Tafamidis	Não sei dizer muito	Não sei dizer muito
	Esperança	Esperança
Investigação e inovação na PAF	Procriação medicamente assistida	Procriação medicamente assistida
	Ensaio clínico	Ensaio clínico

ANEXO 12
TABELA SÍNTESE DA ANÁLISE DOS
DADOS RECOLHIDOS NA ENTREVISTA
AOS INFORMANTES

COMPARAÇÃO ENTRE O PRIMEIRO E O SEGUNDO CICLO DE CODIFICAÇÃO

Tema	(Con)viver com a incerteza relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
Categorias	Código do primeiro ciclo	Código do segundo ciclo
<i>Realizar o teste pré-sintomático</i>	Idade com que realizou o teste	Percorrer um caminho em busca de um resultado
	Idade de conhecimento do resultado do teste	
	Local de realização do teste	
	Processo de realização do teste	
	Herança familiar	Herança familiar
	Querer saber para decidir	Quero saber
	Estar preparado para saber	Estar preparado para saber
	Fazer o teste com sintomas	Sentir antes de saber
<i>Condições pessoais</i>	Já vai meia a contar	A pessoa já vai meia a contar
	Sei lá o que nos pode sair na rifa	Sei lá o que nos pode sair na rifa
	Há os que escondem	Há os que escondem
	Há os que aceitam	Há os que aceitam
	Algo de que não se fala	Algo de que não se fala
	Expectativa com a resposta dos outros ao diagnóstico	Expectativa com a resposta dos outros ao diagnóstico
	Estrutura familiar matriarcal	Estrutura familiar matriarcal
	Apoio da família	Suporte familiar
<i>Condições da comunidade</i>	Estigma	Perceção do estigma
	Doença tabu	Doença tabu
	Cuidados de saúde primários	Cuidados de saúde primários
	Tratamento de feridas	
	Centro de Estudos da Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim	
	Apoio social	
	Apoio emocional	Centro de Estudos da Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa da Varzim
	Serviço de saúde	
<i>Condições da sociedade</i>	Associação Portuguesa de Paramiloidose	Associação Portuguesa de Paramiloidose
	Acesso a transporte	Câmara Municipal de Vila do Conde
	Apoios do Estado	Apoios do Estado
	Acesso a medicação	
<i>História de família</i>	Centros de referência	Centros de referência
	Familiaridade com a doença	Familiaridade com a doença
<i>Olhar pessoal sobre a PAF</i>	Papel de cuidador	Papel de cuidador
	Isto aqui quando entra na cabeça	Isto aqui quando entra na cabeça
	A doença como uma ameaça	
	A doença como uma oportunidade	Avaliação da doença
<i>Viver uma transição</i>	Idade de início dos primeiros sintomas	Sentir-me doente
	Sentir-me doente	
	Sentir picadelas nos pés	Sentir picadelas nos pés
	Inconsistência nas evidências	
	Ambiguidade	Ambiguidade
	À espera da doença	
	Transição situacional	Reforma
	Dor neurogénica	
<i>Quotidiano com a doença</i>	Dor musculoesquelética	Processos corporais comprometidos
	Perceção sensorial comprometida	
	Insónia	
	Fadiga	
	Exaustão relacionada com o tratamento	
	Processo do sistema neurovascular comprometido	
	Processo do sistema urinário comprometido	
	Emaciação	
	Visão comprometida	
	Impotência sexual	
	Hipotensão	
	Queimadura	
	Úlceras de pressão	
	Ferida	
	Diarreia	
	Processo do sistema gastrointestinal comprometido	
	Andar comprometido	
	Andar com auxiliar de marcha	
	Regime medicamentoso	Autocuidado
	Regime dietético	
	Autogestão da doença	

	Procura de informação	
	Efeito secundário da medicação	
	Controlo de sintomas	
	Capacidade para vestir-se/despir-se e arranjar-se	
	Capacidade para alimentar-se	
	Regime de exercício físico	
	Queda	
	Capacidade para preparar alimentos	Atividades instrumentais de vida diária
	Capacidade para fazer compras	
	Capacidade para arranjar a casa	
	Capacidade para gerir stresse	
	Ciúme	Viver as emoções
	Isolamento social	
	Luto	
Tema	(Con)viver com a oportunidade relacionada com a doença neurodegenerativa hereditária	
<i>Ir para a pedra fria</i>	Estar à espera	Estar à espera
	Perceção da eficácia	O transplante não é uma cura
	Qualidade de vida	
	O transplante como uma oportunidade	O transplante como uma oportunidade
	O transplante como um risco	O transplante como um risco
<i>Tafamidis</i>	Acesso ao Tafamidis	Não dão assim
	Eficácia	Funciona lindamente
	Já tinha ouvido falar	Já tinha ouvido falar
	Tenho noção do valor	
	Perder o medo	Perder o medo
<i>Procriação medicamente assistida</i>	Decidir ter ou não filhos	Decidir ter ou não filhos
	Critérios de seleção	Processo de procriação medicamente assistida
	Comparticipação	
	Os anos passam	
	Informação sobre a PMA	
<i>Ensaio clínico de novas terapias</i>	Esperança	Esperança na evolução do conhecimento
	As coisas estão a avançar	Agora estão a experimentar
	Há um tipo de umas injeções	
	Ela não avança	
	Agora estão a experimentar	

ANEXO 13
DICIONÁRIO DE FORMAS REDUZIDAS
(ATIVAS, SUPLEMENTARES E HAPAX)

FORMAS ATIVAS, SUPLEMENTARES E HAPAX

<i>Formas</i>	<i>Frequência absoluta</i>	<i>Tipo</i>
<i>Dor</i>	62	Nome
<i>Dependência</i>	55	Nome
<i>Doença_dos_pezinhos</i>	54	não reconhecido
<i>Sofrimento</i>	36	Nome
<i>Diarreia</i>	36	Nome
<i>Transplante</i>	30	Nome
<i>Morte</i>	30	Nome
<i>Família</i>	29	Nome
<i>Perda_de_sensibilidade</i>	28	não reconhecido
<i>Incapacidade</i>	27	Nome
<i>Doença_hereditária</i>	26	não reconhecido
<i>Transplante_de_fígado</i>	25	não reconhecido
<i>Paramiloidose</i>	24	não reconhecido
<i>Medicação</i>	21	Nome
<i>Apoio_psicológico</i>	21	não reconhecido
<i>Vergonha</i>	19	Nome
<i>Tristeza</i>	19	Nome
<i>Informação</i>	18	Nome
<i>Doença</i>	18	Nome
<i>Ajuda</i>	18	Nome
<i>Esperança</i>	17	Nome
<i>Dificuldade_em_andar</i>	17	não reconhecido
<i>Desconhecimento</i>	17	Nome
<i>Caxinas</i>	17	não reconhecido
<i>Pé</i>	16	Nome
<i>Náusea</i>	16	Nome
<i>Impotência_sexual</i>	16	não reconhecido
<i>Hereditariedade</i>	16	Nome
<i>Emagrecimento</i>	16	Nome
<i>Apoio_social</i>	16	não reconhecido
<i>Apoio</i>	16	Nome
<i>Doença_genética</i>	15	não reconhecido
<i>Atrofia_muscular</i>	15	não reconhecido
<i>Arrastar</i>	15	Verbo
<i>Amigo</i>	15	Nome
<i>Tratamento</i>	14	Nome
<i>Risco</i>	14	Nome
<i>Qualidade_de_vida</i>	14	não reconhecido
<i>Filho</i>	14	Nome
<i>Apoio_familiar</i>	14	não reconhecido
<i>Estigma</i>	13	Nome
<i>Póvoa_de_varzim</i>	11	não reconhecido

<i>Medo</i>	11	Nome
<i>Medicamento</i>	11	Nome
<i>Incurável</i>	11	adjetivo
<i>Herança</i>	11	Nome
<i>Ferida</i>	11	Nome
<i>Adaptação</i>	11	Nome
<i>Vila_do_conde</i>	10	não reconhecido
<i>Isolamento_social</i>	10	não reconhecido
<i>Depressão</i>	10	Nome
<i>Cuidados_de_saúde</i>	10	não reconhecido
<i>Angústia</i>	10	Nome
<i>Ajudas_técnicas</i>	10	não reconhecido
<i>Acompanhamento</i>	10	Nome
<i>Reabilitação</i>	9	Nome
<i>Pescador</i>	9	Nome
<i>Magreza</i>	9	Nome
<i>Formigueiro</i>	9	Nome
<i>Discriminação</i>	9	Nome
<i>Diagnóstico_precoce</i>	9	não reconhecido
<i>Terapia</i>	8	Nome
<i>Revolto</i>	8	adjetivo
<i>Procriação_medicamente_assistida</i>	8	não reconhecido
<i>Fragilidade</i>	8	Nome
<i>Cuidado</i>	8	Nome
<i>Alterações_gastrointestinais</i>	8	não reconhecido
<i>Vômito</i>	7	Nome
<i>Neuropatia</i>	7	Nome
<i>Incontinência</i>	7	Nome
<i>Hereditário</i>	7	adjetivo
<i>Fraqueza_muscular</i>	7	não reconhecido
<i>Familiar</i>	7	adjetivo
<i>Doença_rara</i>	7	não reconhecido
<i>Doença_crónica</i>	7	não reconhecido
<i>Dificuldade</i>	7	Nome
<i>Compreensão</i>	7	Nome
<i>Alterações_motoras</i>	7	não reconhecido
<i>Necessidade</i>	6	Nome
<i>Mobilidade</i>	6	Nome
<i>Genética</i>	6	Nome
<i>Fígado</i>	6	Nome
<i>Cadeira_de_rodas</i>	6	não reconhecido
<i>Astenia</i>	6	Nome
<i>Apoio_financeiro</i>	6	não reconhecido
<i>Apoio_económico</i>	6	não reconhecido
<i>Úlcera</i>	5	Nome

<i>Sensibilidade</i>	5	Nome
<i>Preocupação</i>	5	Nome
<i>Planeamento_familiar</i>	5	não reconhecido
<i>Perda_de_peso</i>	5	não reconhecido
<i>Paralisia</i>	5	Nome
<i>Luta</i>	5	Nome
<i>Incerteza</i>	5	Nome
<i>Fraqueza</i>	5	Nome
<i>Enfartamento</i>	5	Nome
<i>Dormência</i>	5	Nome
<i>Doença_endêmica</i>	5	não reconhecido
<i>Doença_degenerativa</i>	5	não reconhecido
<i>Doente</i>	5	adjetivo
<i>Dinheiro</i>	5	Nome
<i>Cuidados_de_enfermagem</i>	5	não reconhecido
<i>Corino_de_andrade</i>	5	não reconhecido
<i>Alterações_visuais</i>	5	não reconhecido
<i>Tafamidis</i>	4	não reconhecido
<i>Solidão</i>	4	Nome
<i>Solidariedade</i>	4	Nome
<i>Queimadura</i>	4	Nome
<i>Produtos_de_apoio</i>	4	não reconhecido
<i>Perda_de_forças</i>	4	não reconhecido
<i>Perda_de_força</i>	4	não reconhecido
<i>Obstipação</i>	4	Nome
<i>Mão_em_garra</i>	4	não reconhecido
<i>Marcha_neuropática</i>	4	não reconhecido
<i>Investigação</i>	4	Nome
<i>Futuro</i>	4	adjetivo
<i>Doença_neurológica</i>	4	não reconhecido
<i>Doença_incapacitante</i>	4	não reconhecido
<i>Disfunção_autonómica</i>	4	não reconhecido
<i>Dificuldades_económicas</i>	4	não reconhecido
<i>Desconforto</i>	4	Nome
<i>Debilidade</i>	4	Nome
<i>Carência</i>	4	Nome
<i>Carinho</i>	4	Nome
<i>Cansaço</i>	4	Nome
<i>Apoio_médico</i>	4	não reconhecido
<i>Apoio_emocional</i>	4	não reconhecido
<i>Tontura</i>	3	Nome
<i>Sobrevivência</i>	3	Nome
<i>Proteína</i>	3	Nome
<i>Profissionais_de_saúde</i>	3	não reconhecido
<i>Paf</i>	3	não reconhecido

<i>Pacemaker</i>	3	não reconhecido
<i>Neurodegenerativa</i>	3	não reconhecido
<i>Médico</i>	3	Nome
<i>Invalidez</i>	3	Nome
<i>Hospital</i>	3	Nome
<i>Fisioterapia</i>	3	Nome
<i>Enfermeiro</i>	3	Nome
<i>Doença_grave</i>	3	não reconhecido
<i>Dificuldade_em</i>	3	não reconhecido
<i>Cuidados_paliativos</i>	3	não reconhecido
<i>Capacidade_motora</i>	3	não reconhecido
<i>Avô</i>	3	Nome
<i>Apoio_domiciliário</i>	3	não reconhecido
<i>Apoio_comunitário</i>	3	não reconhecido
<i>Alterações_musculares</i>	3	não reconhecido
<i>Acompanhamento_psicológico</i>	3	não reconhecido
<i>_Andar</i>	3	não reconhecido
<i>Vontade</i>	2	Nome
<i>Vizinho</i>	2	adjetivo
<i>Vigilância</i>	2	Nome
<i>Tratamento_de_feridas</i>	2	não reconhecido
<i>Transtirretina</i>	2	não reconhecido
<i>Transporte</i>	2	Nome
<i>Sorte</i>	2	Nome
<i>Sintoma</i>	2	Nome
<i>Psicológico</i>	2	adjetivo
<i>Problemas_cardíacos</i>	2	não reconhecido
<i>Picadelas_nas_pernas</i>	2	não reconhecido
<i>Perda_de_esperança</i>	2	não reconhecido
<i>Perda_de_equilíbrio</i>	2	não reconhecido
<i>Parestesias</i>	2	não reconhecido
<i>Membros_inferiores</i>	2	não reconhecido
<i>Mau_estar</i>	2	não reconhecido
<i>Mal_estar</i>	2	não reconhecido
<i>Locomoção</i>	2	Nome
<i>Limitação_motora</i>	2	não reconhecido
<i>Jovem</i>	2	adjetivo
<i>Insuficiência_renal</i>	2	não reconhecido
<i>Incompreensão</i>	2	Nome
<i>Imobilidade</i>	2	Nome
<i>Hipostesia</i>	2	não reconhecido
<i>Força</i>	2	Nome
<i>Escutar</i>	2	Verbo
<i>Equipas_especializadas</i>	2	não reconhecido
<i>Económico</i>	2	adjetivo

<i>Dúvida</i>	2	Nome
<i>Dramático</i>	2	adjetivo
<i>Dor_neuropática</i>	2	não reconhecido
<i>Doença_progressiva</i>	2	não reconhecido
<i>Doença_para_a_vida</i>	2	não reconhecido
<i>Doença_neurodegenerativa</i>	2	não reconhecido
<i>Doença_fatal</i>	2	não reconhecido
<i>Divulgação</i>	2	Nome
<i>Disfunção</i>	2	Nome
<i>Dificuldade_na_locomção</i>	2	não reconhecido
<i>Dificuldade_motora</i>	2	não reconhecido
<i>Desespero</i>	2	Nome
<i>Cura</i>	2	Nome
<i>Cuidador</i>	2	Nome
<i>Coragem</i>	2	Nome
<i>Constante</i>	2	adjetivo
<i>Conhecido</i>	2	adjetivo
<i>Cegueira</i>	2	Nome
<i>Casa</i>	2	Nome
<i>Caquexia</i>	2	Nome
<i>Capacitação_do_cuidador</i>	2	não reconhecido
<i>Canadiano</i>	2	adjetivo
<i>Baixa_autoestima</i>	2	não reconhecido
<i>Autoestima</i>	2	Nome
<i>Autocuidado</i>	2	não reconhecido
<i>Apoio_nutricional</i>	2	não reconhecido
<i>Apoio_laboral</i>	2	não reconhecido
<i>Apoio_físico</i>	2	não reconhecido
<i>Ansiedade</i>	2	Nome
<i>Amor</i>	2	Nome
<i>Alterações_urinárias</i>	2	não reconhecido
<i>Alterações_cardiovasculares</i>	2	não reconhecido
<i>Ajuda_na_deambulação</i>	2	não reconhecido
<i>Adormecimento</i>	2	Nome
<i>Acompanhamento_médico</i>	2	não reconhecido
<i>Acompanhamento_familiar</i>	2	não reconhecido
<i>Acamado</i>	2	adjetivo
<i>Órgãos_humanos</i>	1	não reconhecido
<i>Órgãos_artificiais</i>	1	não reconhecido
<i>Órgão_dador</i>	1	não reconhecido
<i>Viúvo</i>	1	Nome
<i>Viverbo</i>	1	Verbo
<i>Visão</i>	1	Nome
<i>Viragem</i>	1	Nome
<i>Vigilância_da_pele</i>	1	não reconhecido

<i>Vigilância_acuidade_visual</i>	1	não reconhecido
<i>Vida_limitada</i>	1	não reconhecido
<i>Vida_difícil</i>	1	não reconhecido
<i>Vida_de_casal</i>	1	não reconhecido
<i>Vida_condicionada</i>	1	não reconhecido
<i>Vida_comprometida</i>	1	não reconhecido
<i>Vida</i>	1	Nome
<i>Vencedor</i>	1	Nome
<i>Utente</i>	1	Nome
<i>Técnica</i>	1	Nome
<i>Transplante_fígado</i>	1	não reconhecido
<i>Transmissão</i>	1	Nome
<i>Trabalhador</i>	1	adjetivo
<i>Tolerância</i>	1	Nome
<i>Terapêutico</i>	1	adjetivo
<i>Ter_filhos</i>	1	não reconhecido
<i>Temperatura</i>	1	Nome
<i>Suporte_familiar</i>	1	não reconhecido
<i>Suporte_emocional</i>	1	não reconhecido
<i>Solução</i>	1	Nome
<i>Sobrecarga_familiar</i>	1	não reconhecido
<i>Sistema_nervoso_periférico</i>	1	não reconhecido
<i>Sequela</i>	1	Nome
<i>Separação</i>	1	Nome
<i>Sentimento</i>	1	Nome
<i>Sentença_de_vida</i>	1	não reconhecido
<i>Seleção_genética</i>	1	não reconhecido
<i>Saúde</i>	1	Nome
<i>Sapato</i>	1	Nome
<i>Retaguarda_familiar</i>	1	não reconhecido
<i>Retaguarda</i>	1	Nome
<i>Resistência</i>	1	Nome
<i>Resguardo</i>	1	Nome
<i>Reserva</i>	1	Nome
<i>Reorganização_dos_serviços</i>	1	não reconhecido
<i>Recursos_financeiros</i>	1	não reconhecido
<i>Reação</i>	1	Nome
<i>Realidade</i>	1	Nome
<i>Psicoterapia</i>	1	Nome
<i>Proteção</i>	1	Nome
<i>Propagação</i>	1	Nome
<i>Programa_de_reabilitação</i>	1	não reconhecido
<i>Progenitor</i>	1	Nome
<i>Procriação_medicamente_assistida</i>	1	não reconhecido
<i>Problemas_sociais</i>	1	não reconhecido

<i>Problemas_renais</i>	1	não reconhecido
<i>Problemas_nos_pés</i>	1	não reconhecido
<i>Problemas_musculares</i>	1	não reconhecido
<i>Problemas_de_saúde</i>	1	não reconhecido
<i>Problemas_de_fígado</i>	1	não reconhecido
<i>Problema</i>	1	Nome
<i>Prevenção</i>	1	Nome
<i>Prevenir_quedas</i>	1	não reconhecido
<i>Precoce</i>	1	adjetivo
<i>Português</i>	1	adjetivo
<i>Pobreza</i>	1	Nome
<i>Picadelas</i>	1	não reconhecido
<i>Pessoa_doente</i>	1	não reconhecido
<i>Perturbação_neurológica</i>	1	não reconhecido
<i>Permanente</i>	1	adjetivo
<i>Perda_sentido_da_vida</i>	1	não reconhecido
<i>Perda_muscular</i>	1	não reconhecido
<i>Perda_massa_muscular</i>	1	não reconhecido
<i>Perda_de_vitalidade</i>	1	não reconhecido
<i>Perda_de_sensibilidade</i>	1	não reconhecido
<i>Perda_de_movimento</i>	1	não reconhecido
<i>Perda_de_apetite</i>	1	não reconhecido
<i>Perda</i>	1	Nome
<i>Pena</i>	1	Nome
<i>Pele_sensível</i>	1	não reconhecido
<i>Patologia</i>	1	Nome
<i>Paternidade</i>	1	Nome
<i>Passado</i>	1	adjetivo
<i>Partilhar_experiências</i>	1	não reconhecido
<i>Palidez</i>	1	Nome
<i>Origem</i>	1	Nome
<i>Olho_seco</i>	1	não reconhecido
<i>Norte_de_portugal</i>	1	não reconhecido
<i>Norte</i>	1	Nome
<i>Neurónio</i>	1	Nome
<i>Neurodegenerativo</i>	1	não reconhecido
<i>Necessidades_relacionais</i>	1	não reconhecido
<i>Necessidades_físicas</i>	1	não reconhecido
<i>Necessidades_emocionais</i>	1	não reconhecido
<i>Naúseas</i>	1	não reconhecido
<i>Músculo</i>	1	Nome
<i>Mão</i>	1	Nome
<i>Multissistémica</i>	1	não reconhecido
<i>Multiorgânica</i>	1	não reconhecido
<i>Muito</i>	1	Adv

<i>Motor</i>	1	adjetivo
<i>Milagre</i>	1	Nome
<i>Mialgia</i>	1	Nome
<i>Menor_esperança_de_vida</i>	1	não reconhecido
<i>Mau_prognóstico</i>	1	não reconhecido
<i>Maternidade</i>	1	Nome
<i>Manifestações_sensitivas</i>	1	não reconhecido
<i>Manifestações_autonómicas</i>	1	não reconhecido
<i>Malformação_genética</i>	1	não reconhecido
<i>Lotaria_genética</i>	1	não reconhecido
<i>Limitação</i>	1	Nome
<i>Lento</i>	1	adjetivo
<i>Isolamento</i>	1	Nome
<i>Irritabilidade</i>	1	Nome
<i>Internamento</i>	1	Nome
<i>Insónia</i>	1	Nome
<i>Insuficiência_hepática</i>	1	não reconhecido
<i>Insuficientes_recursos</i>	1	não reconhecido
<i>Instituições_preparadas</i>	1	não reconhecido
<i>Instituição</i>	1	Nome
<i>Insatisfação</i>	1	Nome
<i>Injustiça</i>	1	Nome
<i>Inibição</i>	1	Nome
<i>Informação_ajudas_técnicas</i>	1	não reconhecido
<i>Infeliz</i>	1	adjetivo
<i>Infelicidade</i>	1	Nome
<i>Inevitabilidade</i>	1	Nome
<i>Indisposição</i>	1	Nome
<i>Inchaço_nos_pés</i>	1	não reconhecido
<i>Incapacitante</i>	1	não reconhecido
<i>Incapacidade_motora</i>	1	não reconhecido
<i>Imunossupressor</i>	1	adjetivo
<i>Imunodepuração</i>	1	não reconhecido
<i>Impotência_sexual_sexual</i>	1	não reconhecido
<i>Ignorância</i>	1	Nome
<i>Hábito</i>	1	Nome
<i>Hospital_santo_antónio</i>	1	não reconhecido
<i>Horível</i>	1	adjetivo
<i>Hipotonia_muscular</i>	1	não reconhecido
<i>Hipotensão_ortostática</i>	1	não reconhecido
<i>Herança_genética</i>	1	não reconhecido
<i>Grupos_de_ajuda</i>	1	não reconhecido
<i>Goverbono</i>	1	Nome
<i>Global</i>	1	adjetivo
<i>Genomea</i>	1	Nome

<i>Gastos_elevados</i>	1	não reconhecido
<i>Frequente</i>	1	adjetivo
<i>Fralda</i>	1	Nome
<i>Força_muscular</i>	1	não reconhecido
<i>Fome</i>	1	Nome
<i>Fisioterapia</i>	1	não reconhecido
<i>Feridas_nos_pés</i>	1	não reconhecido
<i>Felicidade</i>	1	Nome
<i>Falta_de_informação</i>	1	não reconhecido
<i>Falta_de_força</i>	1	não reconhecido
<i>Falta_de_compreensão</i>	1	não reconhecido
<i>Falta_de_apetite</i>	1	não reconhecido
<i>Falha_renal</i>	1	não reconhecido
<i>Fadiga</i>	1	Nome
<i>Esposo</i>	1	Nome
<i>Esperança_de_vida</i>	1	não reconhecido
<i>Equipa_especializada</i>	1	não reconhecido
<i>Entreajudar</i>	1	Verbo
<i>Ensaio_clínicos</i>	1	não reconhecido
<i>Edema</i>	1	Nome
<i>Défice</i>	1	Nome
<i>Doença_neuropática</i>	1	não reconhecido
<i>Doença_do_fígado</i>	1	não reconhecido
<i>Dispneia</i>	1	Nome
<i>Disfagia</i>	1	não reconhecido
<i>Discrção</i>	1	Nome
<i>Direito</i>	1	Nome
<i>Diminuição_autoestima</i>	1	não reconhecido
<i>Dignidade</i>	1	Nome
<i>Dificuldades_financeiras</i>	1	não reconhecido
<i>Dificuldade_na_relaço</i>	1	não reconhecido
<i>Dificuldade_na_marcha</i>	1	não reconhecido
<i>Dificuldade_na</i>	1	não reconhecido
<i>Dificuldade_económica</i>	1	não reconhecido
<i>Dificuldade_andar</i>	1	não reconhecido
<i>Diagnóstico</i>	1	Nome
<i>Desânimo</i>	1	Nome
<i>Desiquilíbrio</i>	1	não reconhecido
<i>Desequilíbrio</i>	1	Nome
<i>Desepero</i>	1	não reconhecido
<i>Descoordenação_motora</i>	1	não reconhecido
<i>Descoordenação</i>	1	Nome
<i>Descontrolo</i>	1	Nome
<i>Descontração</i>	1	Nome
<i>Desconhecido</i>	1	adjetivo

<i>Descendente</i>	1	Nome
<i>Dependência_no_autocuidado</i>	1	não reconhecido
<i>Dependente</i>	1	adjetivo
<i>Depauperação</i>	1	Nome
<i>Dedicação</i>	1	Nome
<i>Declínio</i>	1	Nome
<i>Debilidade_motora</i>	1	não reconhecido
<i>Deambulação</i>	1	Nome
<i>Cuidar_da_casa</i>	1	não reconhecido
<i>Cuidados_médicos</i>	1	não reconhecido
<i>Cronicidade</i>	1	Nome
<i>Criança</i>	1	Nome
<i>Corpo</i>	1	Nome
<i>Coping</i>	1	não reconhecido
<i>Contrerrâneo</i>	1	Nome
<i>Consultas_acompanhamento</i>	1	não reconhecido
<i>Conhecimento_sobre_doença</i>	1	não reconhecido
<i>Conflito</i>	1	Nome
<i>Confidencialidade</i>	1	Nome
<i>Condições_pessoais</i>	1	não reconhecido
<i>Comunidade</i>	1	Nome
<i>Compromisso_motor</i>	1	não reconhecido
<i>Comprometimento</i>	1	Nome
<i>Complicação</i>	1	Nome
<i>Colegas_de_trabalho</i>	1	não reconhecido
<i>Colchões_anti_escaras</i>	1	não reconhecido
<i>Ciúme</i>	1	Nome
<i>Choque_elétrico</i>	1	não reconhecido
<i>Carga_pesada</i>	1	não reconhecido
<i>Capacitação_dos_cuidador</i>	1	não reconhecido
<i>Camas_articuladas</i>	1	não reconhecido
<i>Calçado_adequado</i>	1	não reconhecido
<i>Calçado</i>	1	Nome
<i>Burocracia</i>	1	Nome
<i>Barcelos</i>	1	Nome
<i>Baixo</i>	1	adjetivo
<i>Auxiliares_de_marcha</i>	1	não reconhecido
<i>Autarquia</i>	1	Nome
<i>Atrofia</i>	1	Nome
<i>Atenção</i>	1	Nome
<i>Associação</i>	1	Nome
<i>Assistência_constante</i>	1	não reconhecido
<i>Asfixia</i>	1	Nome
<i>Ascendente</i>	1	adjetivo
<i>Arritmia</i>	1	Nome

<i>Apreensão</i>	1	Nome
<i>Apoio_sócio</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_religioso</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_nas_atividades_de_vida_diárias</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_na_locomção</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_na_comunidade</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_institucional</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_habitacional</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_goverbonamental</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_dos_profissionais_de_saúde</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_doméstico</i>	1	não reconhecido
<i>Apoio_alimentar</i>	1	não reconhecido
<i>Anonimato</i>	1	Nome
<i>Andarilho</i>	1	Nome
<i>Andar_arrastado</i>	1	não reconhecido
<i>Andar</i>	1	Nome
<i>Amor_ao_próximo</i>	1	não reconhecido
<i>Amiloidose_hereditária</i>	1	não reconhecido
<i>Alterações_psicológicas</i>	1	não reconhecido
<i>Alterações_oculares</i>	1	não reconhecido
<i>Alterações_movimento</i>	1	não reconhecido
<i>Alterações_metabólicas</i>	1	não reconhecido
<i>Alegria</i>	1	Nome
<i>Ajuda_permanente</i>	1	não reconhecido
<i>Ajuda_nas_atividades_de_vida_diárias</i>	1	não reconhecido
<i>Ajuda_na_marcha</i>	1	não reconhecido
<i>Ajuda_familiar</i>	1	não reconhecido
<i>Ajuda_económica</i>	1	não reconhecido
<i>Afasia</i>	1	Nome
<i>Aconselhamento_genético</i>	1	não reconhecido
<i>Aconselhamento</i>	1	Nome
<i>Acompanhamento_nutricional</i>	1	não reconhecido
<i>Acolhimento</i>	1	Nome
<i>Acesso_ao_medamentos</i>	1	não reconhecido
<i>Acessibilidade</i>	1	Nome

ANEXO 14
TABELA DA ANÁLISE FATORIAL DE
CORRESPONDÊNCIA

ANÁLISE FATORIAL DE CORRESPONDÊNCIA

Formas	*catprof_1	*catprof_2
tristeza	6	13
doença	6	12
informação	8	10
ferida	9	2
tratamento	1	13
diarreia	19	17
apoio_familiar	5	9
perda_de_sensibilidade	16	12
acompanhamento	4	6
doença_dos_pezinhos	18	35
emagrecimento	4	12
póvoa_de_varzim	7	4
herança	4	7
morte	11	19
apoio_psicológico	10	11
arrastar	5	10
desconhecimento	0	17
transplante	14	15
estigma	5	8
isolamento_social	8	2
incurável	1	10
transplante_de_fígado	9	16
cuidados_de_saúde	3	7
doença_genética	5	10
vergonha	5	14
medicamento	4	7
hereditariedade	11	5
dor	20	41
dependência	31	22
impotência_sexual	11	5
medicação	14	7
Adaptação	7	4
apoio_social	8	8
Angústia	3	6
Filho	8	6
Amigo	2	12
Família	14	15
Paramiloidose	9	14
Pé	5	11
Esperança	8	9
vila_do_conde	3	7
Sufrimento	12	24
Incapacidade	12	13

Depressão	3	7
Apoio	3	13
medo	4	7
dificuldade_em_andar	3	14
caxinas	8	9
ajuda	4	14
ajudas_técnicas	9	1
risco	1	13
atrofia_muscular	11	4
qualidade_de_vida	9	5
náusea	5	11
doença_hereditária	7	18

ANEXO 15
RELATÓRIO SÍNTESE DA
CLASSIFICAÇÃO HIERÁRQUICA
DESCENDENTE

+--+--+--+--+--+--+--+

|i|R|a|M|u|T|e|Q| - Thu Aug 17 17:16:10 2017

+--+--+--+--+--+--+--+

Number of texts: 106

Number of text segments: 420

Number of forms: 504

Number of occurrences: 1958

Número de lemas: 486

Number of active forms: 481

Número de formas suplementares: 3

Número de formas ativas com a frequência ≥ 3 : 149

Média das formas por segmento: 4.661905

Number of clusters: 7

85 textos classificados em 106 (80.19%)

#####

tempo : 0h 0m 25s

#####

ANEXO 16
RELATÓRIO DA CLASSIFICAÇÃO
HIERÁRQUICA DESCENDENTE

+--+--+--+--+--+

|i|R|a|M|u|T|e|Q| - Thu Aug 17 17:16:10 2017

+--+--+--+--+--+

Number of texts: 106

Number of text segments: 420

Number of forms: 504

Number of occurrences: 1958

Número de lemas: 486

Number of active forms: 481

Número de formas suplementares: 3

Número de formas ativas com a frequência ≥ 3 : 149

Média das formas por segmento: 4.661905

Number of clusters: 7

85 textos classificados em 106 (80.19%)

#####

tempo : 0h 0m 25s

#####

classe 1 - 12 uce sur 85 - 14.12%

0	6	9	66.67	22.93	nom	angústia	< 0,0001
2	3	3	100.0	18.92	nom	fragilidade	< 0,0001
3	5	9	55.56	14.26	nom	acompanhamento	0.00015
4	7	17	41.18	12.83	nom	incapacidade	0.00034
5	3	4	75.0	12.83	nom	preocupação	0.00034
6	5	10	50.0	12.04	nom	apoio	0.00052
7	4	7	57.14	11.65	nom	depressão	0.00064
8	7	21	33.33	8.49	nr	perda_de_sensibilidade	0.00356
9	4	10	40.0	6.26	nr	cuidados_de_saúde	0.01233
10	4	11	36.36	5.16	nom	hereditariedade	0.02314
11	2	4	50.0	4.46	nom	adaptação	0.03474
12	2	4	50.0	4.46	nom	neuropatia	0.03474
13	2	4	50.0	4.46	nom	solidão	0.03474
14	5	17	29.41	4.1	nom	família	0.04289
15	2	5	40.0	2.94	nom	incerteza	NS (0.08666)
16	2	5	40.0	2.94	nom	fraqueza	NS (0.08666)
17	8	39	20.51	2.43	nom	dor	NS (0.11896)
18	2	3	66.67	7.08	nom_sup	trabalho	0.00778
*	*	*	*	*	*		

classe 2 - 14 uce sur 85 - 16.47%

1	6	6	100.0	32.74	nr	diagnóstico_precoce	< 0,0001
2	5	6	83.33	20.98	nom	desconhecimento	< 0,0001
3	5	9	55.56	11.18	nom	herança	0.00082
4	5	10	50.0	9.26	nom	pé	0.00234
5	5	10	50.0	9.26	nom	filho	0.00234
6	3	5	60.0	7.32	adj	hereditário	0.00683
7	5	12	41.67	6.45	ver	arrastar	0.01111
8	6	16	37.5	6.34	nom	informação	0.01183
9	2	3	66.67	5.7	nom	dinheiro	0.01701
10	2	3	66.67	5.7	adj	futuro	0.01701
11	2	3	66.67	5.7	nom	hospital	0.01701
12	4	10	40.0	4.56	nom	apoio	0.03271
13	2	4	50.0	3.43	nom	mobilidade	NS (0.06402)
14	2	4	50.0	3.43	nr	perda_de_força	NS (0.06402)
15	2	4	50.0	3.43	nom	obstipação	NS (0.06402)
16	4	12	33.33	2.89	nom	ajuda	NS (0.08924)
17	2	5	40.0	2.14	nom	cuidado	NS (0.14370)

18	2	5	40.0	2.14	nr cuidados_de_enfermagem	NS (0.14370)
*	*	*	*	*	*	
19	8	14	57.14	20.15		*id_1 < 0,0001
20	8	22	36.36	8.54		*habacad_4 0.00347
21	13	51	25.49	7.54		*catprof_2 0.00603
22	1	1	100.0	5.13		*estciv_5 0.02349
23	7	26	26.92	2.97		*estciv_2 NS (0.08458)

classe 3 - 11 uce sur 85 - 12.94%

1	4	6	66.67	16.54	nom	terapia	< 0,0001
2	4	6	66.67	16.54	nom	vômito	< 0,0001
3	3	4	75.0	14.35	nr	apoio_médico	0.00015
4	6	14	42.86	13.31	nr	apoio_social	0.00026
5	4	7	57.14	13.23	nr	doença_crônica	0.00027
6	4	8	50.0	10.77	nom	discriminação	0.00103
7	6	16	37.5	10.55	nom	emagrecimento	0.00116
8	3	5	60.0	10.44	nom	enfartamento	0.00123
9	6	18	33.33	8.43	nr transplante_de_fígado		0.00369
10	6	18	33.33	8.43	nom	vergonha	0.00369
11	5	15	33.33	6.72	nr	paramiloidose	0.00951
12	9	39	23.08	6.57	nr	doença_dos_pezinhos	0.01036
13	4	11	36.36	6.15	nom	estigma	0.01312
14	5	17	29.41	5.12	nr	apoio_psicológico	0.02369
15	4	13	30.77	4.33	nom	amigo	0.03745
16	3	9	33.33	3.72	nom	pescador	NS (0.05391)
17	4	14	28.57	3.63	nr	caxinas	NS (0.05659)
18	2	5	40.0	3.45	nr	doença_degenerativa	NS (0.06315)
19	5	22	22.73	2.52	nom	sofrimento	NS (0.11219)
20	2	6	33.33	2.38	nr	apoio_económico	NS (0.12267)
*	*	*	*	*	*		
21	6	22	27.27	5.41		*sexo_1	0.02000
22	2	5	40.0	3.45		*id_6	NS (0.06315)
23	2	5	40.0	3.45		*habacad_1	NS (0.06315)
24	9	51	17.65	2.51		*catprof_2	NS (0.11340)
25	2	6	33.33	2.38		*id_5	NS (0.12267)

classe 4 - 11 uce sur 85 - 12.94%

1	5	9	55.56	16.22	nom	reabilitação	< 0,0001
2	6	14	42.86	13.31	nr	caxinas	0.00026
3	4	7	57.14	13.23	nom	incontinência	0.00027
4	4	8	50.0	10.77	nr	póvoa_de_varzim	0.00103
5	3	5	60.0	10.44	nr cuidados_de_enfermagem		0.00123
6	5	12	41.67	10.23	ver	arrastar	0.00137
7	5	13	38.46	8.87	nom	esperança	0.00289
8	6	18	33.33	8.43	nom	vergonha	0.00369
9	4	11	36.36	6.15	nom	estigma	0.01312
10	3	7	42.86	6.06	nr	vila_do_conde	0.01383
11	2	4	50.0	5.12	nr	tafamidis	0.02369
12	2	4	50.0	5.12	nr	apoio_emocional	0.02369
13	3	9	33.33	3.72	nom	pescador	NS (0.05391)
14	2	5	40.0	3.45	nr	doença_rara	NS (0.06315)
15	2	5	40.0	3.45	nom	enfartamento	NS (0.06315)
16	2	5	40.0	3.45	nr	doença_degenerativa	NS (0.06315)
17	2	5	40.0	3.45	adj	doente	NS (0.06315)
18	5	20	25.0	3.38	nr	doença_hereditária	NS (0.06616)
19	2	6	33.33	2.38	nr	cadeira_de_rodas	NS (0.12267)
20	2	6	33.33	2.38	nr	apoio_económico	NS (0.12267)
*	*	*	*	*	*		
21	3	6	50.0	7.87		*estciv_3	0.00502
22	9	43	20.93	4.93		*habacad_5	0.02639
23	7	34	20.59	2.94		*catprof_1	NS (0.08634)

24| 2| 6| 33.33| 2.38| | *id_5 NS (0.12267)

classe 5 - 14 uce sur 85 - 16.47%

1	5	6	83.33	20.98	adj	familiar	< 0,0001
2	3	3	100.0	15.77	nom	tontura	< 0,0001
3	4	5	80.0	15.58	nr	alterações_motoras	< 0,0001
4	4	6	66.67	11.82	nr	apoio_financeiro	0.00058
5	3	4	75.0	10.45	nr	alterações_visuais	0.00122
6	3	4	75.0	10.45	nom	investigação	0.00122
7	4	7	57.14	9.17	nom	dificuldade	0.00245
8	4	8	50.0	7.22	nr	qualidade_de_vida	0.00722
9	5	12	41.67	6.45	nom	ajuda	0.01111
10	8	25	32.0	6.21	nom	dependência	0.01271
11	2	3	66.67	5.7	nom	genética	0.01701
12	5	13	38.46	5.39	nom	tristeza	0.02019
13	5	13	38.46	5.39	nr	atrofia_muscular	0.02019
14	2	4	50.0	3.43	nom	figado	NS (0.06402)
15	2	4	50.0	3.43	nr	planeamento_familiar	NS (0.06402)
16	2	4	50.0	3.43	nom	dormência	NS (0.06402)
17	5	16	31.25	3.13	nom	transplante	NS (0.07689)
18	8	31	25.81	3.09	nom	diarreia	NS (0.07870)
19	3	8	37.5	2.84	nom	doença	NS (0.09201)
20	3	8	37.5	2.84	nr	póvoa_de_varzim	NS (0.09201)
21	4	13	30.77	2.28	nom	esperança	NS (0.13099)
22	2	5	40.0	2.14	adj	hereditário	NS (0.14370)
23	2	5	40.0	2.14	nr	fraqueza_muscular	NS (0.14370)
24	3	9	33.33	2.08	nr	ajudas_técnicas	NS (0.14919)
*	*	*	*	*	*		
25	2	3	66.67	5.7		*habacad_2	0.01701
26	4	13	30.77	2.28		*id_4	NS (0.13099)

classe 6 - 12 uce sur 85 - 14.12%

1	3	4	75.0	12.83	nom	úlceras	0.00034
2	3	4	75.0	12.83	nom	carinho	0.00034
3	4	7	57.14	11.65	nom	tratamento	0.00064
4	3	5	60.0	9.22	nom	paralisia	0.00238
5	3	5	60.0	9.22	nom	fraqueza	0.00238
6	7	22	31.82	7.67	nom	sofrimento	0.00561
7	2	3	66.67	7.08	nom	enfermeiro	0.00778
8	2	3	66.67	7.08	nr	apoio_domiciliário	0.00778
9	2	4	50.0	4.46	nom	sensibilidade	0.03474
10	5	17	29.41	4.1	nom	família	0.04289
11	3	8	37.5	3.98	nom	medo	0.04598
12	3	8	37.5	3.98	adj	incurável	0.04598
13	3	9	33.33	3.07	nom	ferida	NS (0.07997)
14	2	5	40.0	2.94	nom	magreza	NS (0.08666)
15	5	20	25.0	2.55	nr	doença_hereditária	NS (0.10997)
16	8	39	20.51	2.43	nom	dor	NS (0.11896)
*	*	*	*	*	*		
17	6	26	23.08	2.48		*esteiv_2	NS (0.11531)
18	5	21	23.81	2.16		*id_2	NS (0.14157)

classe 7 - 11 uce sur 85 - 12.94%

0	7	13	53.85	22.79	nr	atrofia_muscular	< 0,0001
2	3	3	100.0	20.92	nr	pacemaker	< 0,0001
3	7	21	33.33	10.29	nr	perda_de_sensibilidade	0.00133
4	5	12	41.67	10.23	nr	impotência_sexual	0.00137
5	5	12	41.67	10.23	nr	apoio_familiar	0.00137
6	6	18	33.33	8.43	nr	transplante_de_figado	0.00369
7	2	3	66.67	7.97	nr	capacidade_motora	0.00476
8	6	22	27.27	5.41	nom	morte	0.02000

9	5	17	29.41	5.12	nr	apoio_psicológico	0.02369
10	5	17	29.41	5.12	nr	dificuldade_em_andar	0.02369
11	2	4	50.0	5.12	nr	corino_de_andrade	0.02369
12	2	4	50.0	5.12	nr	doença_incapacitante	0.02369
13	3	8	37.5	4.73	nr	qualidade_de_vida	0.02968
14	3	8	37.5	4.73	nom	formigueiro	0.02968
15	4	13	30.77	4.33	nr	doença_genética	0.03745
16	2	6	33.33	2.38	nom	astenia NS (0.12267)	
17	2	4	50.0	5.12	nom_sup	tempo	0.02369
*	*	*	*	*	*		
18	9	43	20.93	4.93		*habacad_5	0.02639
19	7	34	20.59	2.94		*catprof_1	NS (0.08634)

ANEXO 17
APRESENTAÇÃO GRÁFICA DA
ANÁLISE FATORIAL DE
CORRESPONDÊNCIA

