

Rui Tavares da Silva

# CONHECIMENTO SOBRE O SÍNDROME DE MARFAN

## CONTRIBUTOS PARA A CRIAÇÃO E VALIDAÇÃO DE UM INSTRUMENTO DE AVALIAÇÃO

Dissertação de Mestrado em Gestão e Economia da Saúde apresentada à Faculdade de Economia  
da Universidade de Coimbra para obtenção do Grau de Mestre

Setembro de 2016



UNIVERSIDADE DE COIMBRA





FEUC FACULDADE DE ECONOMIA  
UNIVERSIDADE DE COIMBRA

Rui Tavares da Silva

# CONHECIMENTO SOBRE O SÍNDROME DE MARFAN

*Contributos para a Criação e Validação de um Instrumento de Avaliação*

Dissertação de Mestrado em Gestão e Economia da Saúde  
apresentada à Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra para obtenção do  
Grau de Mestre

Orientadores: Prof.º Doutor Pedro Lopes Ferreira e Dr.ª Sílvia Álvares

Coimbra, 2016



## AGRADECIMENTOS

Ao dar início à apresentação desta dissertação, não poderia deixar de aqui dedicar, algumas palavras de apreço e profunda gratidão, a todos aqueles com quem de várias formas, tive o privilégio de me relacionar e receber da sua parte, as manifestações de apoio e incentivo indispensáveis à sua concretização.

Agradeço assim de modo especial:

Ao Prof. Pedro Ferreira, pelo desafio criado e por acreditar que era possível, pela correção e assertividade, pelos comentários sábios e sugestões com que orientou este trabalho.

À Dr.<sup>a</sup> Sílvia Álvares, por aceitar colaborar na orientação deste projeto, pela partilha de saberes diferenciados na temática em estudo e pela agilização do processo de recolha de dados.

Ao Dr.<sup>o</sup> António Marinho, pela disponibilidade e espírito de entejuda infundáveis, pelo exemplo de dedicação e empatia no cuidar.

Ao Conselho de Administração do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra e do Centro Hospitalar do Porto, pela autorização para recolher os dados.

Aos doentes que generosamente aceitaram responder aos nossos questionários e proporcionar resultados para agora apresentar.

A todos os que contribuíram de forma gratuita e desinteressada para o desenvolvimento deste estudo e que por causa dele obtiveram menos disponibilidade da minha parte, designadamente, colegas, família e amigos.

À minha cara metade Estela, pela paciência e compreensão pelos dias de menor atenção e pelo apoio incondicional no meu projeto de vida; o meu amor sincero.

À minha mãe Lucília, pelo incansável incentivo, confiança e dedicação eterna; o meu reconhecimento pelo exemplo de mulher.

A Deus, pela força que me tem dado.





*Every addition to true knowledge is an addition to human power.*

Horace Mann





## RESUMO

**Enquadramento:** O Síndrome de Marfan é o exemplo de uma doença genética crónica habitualmente diagnosticada em idade precoce e que requer cuidados ao longo da vida.

Consiste numa condição hereditária do tecido conjuntivo, com manifestações major nos sistemas ocular, esquelético e cardiovascular, sendo as alterações cardíacas as principais causas de morbi-mortalidade. Os avanços médicos registados nas últimas décadas têm contribuído de forma significativa para a melhoria da qualidade de vida destes doentes, podendo o tratamento incluir terapia farmacológica com betabloqueadores adrenérgicos, intervenção cirúrgica profilática e/ou corretiva e acompanhamento clínico de eventuais complicações. É importante que os indivíduos integrem os propósitos terapêuticos, conheçam as restrições de atividade física recomendadas e percecionem os sinais de agravamento clínico.

A informação e o conhecimento sobre a doença constituem requisitos facilitadores da aceitação e integração do estado de saúde individual, bem como da capacitação e autonomia na tomada de decisão, da mudança de comportamentos e maximização dos resultados clínicos.

Apesar destas assunções, a literatura científica é escassa em estudos de investigação que descrevam objetivamente o conhecimento dos doentes com Síndrome de Marfan, não sendo possível subsidiar a prática clínica com indicadores de efetividade dos programas educacionais veiculados pelos profissionais de saúde.

**Objetivo:** Criar e validar um instrumento de medida do Conhecimento sobre o Síndrome de Marfan na língua Portuguesa.

**Métodos:** O processo de criação do instrumento foi sustentado nas seguintes fases metodológicas: delimitação dos domínios do conhecimento, formulação das questões, revisão por peritos, pré-teste e avaliação das propriedades psicométricas, das quais resultou um questionário designado por Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan (QCSMF), que foi aplicado num estudo exploratório-descritivo realizado em duas unidades hospitalares portuguesas, com uma amostra de 59 indivíduos portadores do Síndrome de Marfan.



**Resultados:** O questionário elaborado demonstrou propriedades satisfatórias de fiabilidade e validade, facilidade de aplicação e aceitabilidade.

Os indivíduos com Síndrome de Marfan evidenciaram um bom nível de conhecimento geral sobre a doença, apresentando maior desconhecimento no que se refere à contraceção e gravidez, à identificação dos sinais de agravamento da doença cardíaca e à profilaxia da endocardite.

**Conclusões:** O QCSMF assume-se como pioneiro na avaliação do conhecimento sobre uma doença rara designada por Síndrome de Marfan, podendo constituir uma importante ferramenta de suporte concetual e monitorização das atividades de educação em saúde, assim como um ponto de partida para a condução de investigação futura neste domínio.

**Palavras-chave:** Síndrome de Marfan; Conhecimento; Autogestão da Doença; Qualidade de Vida; Estudos de Validação.

## ABSTRACT

**Background:** Marfan Syndrome is an example of a chronic genetic disease usually diagnosed at an early age, which requires care throughout life.

It is a hereditary condition of connective tissue, with major demonstrations in the ocular, skeletal and cardiovascular systems. Cardiac changes are the main causes of morbidity and mortality. Medical advances achieved in the past decades have contributed significantly to improve the quality of life of these patients, and the treatment can include pharmacological therapy, with beta-adrenergic blockers, prophylactic or corrective surgery and clinical follow-up of possible complications. It is important that individuals integrate the therapeutic purposes, know the recommended restrictions on physical activity and recognize signs of clinical deterioration.

Information and knowledge about the disease are key facilitators of acceptance and integration of individual health, as well as the capacity and autonomy in decision-making, changes in behavior and the maximization of clinical outcomes.

Despite these assumptions, the scientific literature is scarce in research studies that objectively describe the knowledge of patients with Marfan Syndrome, not being possible to support clinical practice with effective indicators of educational programs run by health professionals.

**Objective:** Create and validate a measuring instrument of knowledge about Marfan Syndrome for the Portuguese language.

**Methods:** The instrument creation process was sustained on the following methodological phases: delimitation of knowledge areas, formulation of questions, review by experts, pre-testing and evaluation of the psychometric properties, which resulted in a questionnaire designated by Knowledge Questionnaire about Marfan Syndrome (QCSMF), having been applied in a descriptive-exploratory study conducted in two Portuguese hospitals, with a sample of 59 individuals with Marfan Syndrome.

**Results:** The developed questionnaire revealed satisfactory reliability and validity properties, ease of use and acceptability.

Individuals with Marfan Syndrome showed a good level of general knowledge about the disease, with most gaps on issues regarding contraception and pregnancy, worsening signs of heart disease and endocarditis prophylaxis.



**Conclusions:** The QCSMF is assumed as a pioneer in the assessment of knowledge of a rare disease called Marfan Syndrome and it can be an important support tool to conceptualize and monitor educational activities, as well as a starting point for conducting future research in this area.

**Keywords:** Marfan Syndrome; Knowledge; Self-management of the disease; Quality of life; Validation Studies.



## **LISTA DE SIGLAS**

**CHP** - Centro Hospitalar do Porto

**CHUC** - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**EQ-5D-5L** - Euro Quality of Life Instrument - Five Dimensions - Five Levels

**EQ-VAS** - Euro Quality of Life Instrument - Visual Analogue Scale

**QCSMF** - Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan

**SMF** - Síndrome de Marfan

**SPSS** - Statistical Package for the Social Sciences

**WHO** - World Health Organization



## ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1 - Distribuição da amostra segundo o Grau de Ensino .....	51
Gráfico 2 - Distribuição da amostra segundo a Situação Familiar .....	51
Gráfico 3 - Distribuição da amostra segundo a Situação Profissional.....	52
Gráfico 4 - Distribuição da amostra segundo o Parentesco do Familiar com SMF.....	55
Gráfico 5 - Distribuição da amostra segundo a Especialidade Médica .....	56
Gráfico 6 - Distribuição da amostra segundo a Gravidade dos Sintomas .....	56
Gráfico 7 - Distribuição da amostra segundo os Problemas de Saúde envolvidos.....	57
Gráfico 8 - Distribuição da amostra segundo o Tratamento Efetuado .....	57
Gráfico 9 - Distribuição da amostra segundo o Tipo de Cirurgia.....	58
Gráfico 10 - Distribuição do número de respostas corretas ao QCSMF (n=59).....	62
Gráfico 11 - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e Não Sei (QCSMF) .....	64
Gráfico 12 - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e Não Sei à Perg. 7 .....	66
Gráfico 13 - Distribuição da percentagem de respostas corretas e incorretas à Perg. 8 .	67
Gráfico 14 - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e Não Sei à Perg. 9 .....	68
Gráfico 15 - Distribuição da percentagem de respostas corretas e incorretas à Perg. 10. ....	68
Gráfico 16 - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e Não Sei à Perg. 11 .....	69
Gráfico 17 - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e Não Sei à Perg. 12 .....	70





## ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1 - Distribuição da amostra segundo o Género .....	50
Tabela 2 - Estatísticas relativas à Idade .....	50
Tabela 3 - Distribuição da amostra segundo a Profissão .....	52
Tabela 4 - Distribuição da amostra segundo o Local de Residência .....	53
Tabela 5 - Distribuição da amostra segundo a Necessidade de Informação Percecionada .....	53
Tabela 6 - Distribuição da amostra segundo os Assuntos de Informação .....	53
Tabela 7 - Estatísticas relativas ao Tempo de Diagnóstico .....	54
Tabela 8 - Distribuição da amostra segundo o Histórico Familiar .....	54
Tabela 9 - Distribuição da amostra segundo o Acompanhamento por Especialidade Médica .....	55
Tabela 10 - Distribuição da amostra segundo o Tipo de Medicamentos.....	58
Tabela 11 - Estatísticas relativas à Qualidade de Vida - EQ-5D-5L .....	59
Tabela 12 - Distribuição dos resultados da Escala EQ-5D-5L .....	60
Tabela 13 - Estatísticas relativas à Autoavaliação do Estado de Saúde Atual (AESA) - EQ-VAS.....	61
Tabela 14 - Estatísticas relativas ao Nível de Conhecimento Geral sobre o SMF .....	61
Tabela 15 - Distribuição da percentagem de respostas corretas ao QCSMF (n=59).....	63
Tabela 16 - Estatísticas relativas à percentagem de respostas corretas por dimensão do conhecimento (QCSMF).....	65
Tabela 17 - Resultados da Consistência Interna do QCSMF.....	71
Tabela 18 - Resultados das Correlações Item-Total do QCSMF.....	71
Tabela 19 - Resultados da análise fatorial exploratória com componentes principais do QCSMF – 25 itens (n = 59) .....	72
Tabela 20 - Resultados da análise fatorial exploratória com 10 componentes principais e rotação Varimax do QCSMF – 25 itens (n = 59).....	73
Tabela 21 - Resultados da análise fatorial exploratória com 5 componentes principais do QCSMF – 25 itens (n = 59) .....	74
Tabela 22 - Resultados da análise fatorial exploratória com 5 componentes principais e rotação Varimax do QCSMF – 25 itens (n = 59).....	75
Tabela 23 - Resultados do Teste de Kolmogorov-Smirnov com correção de Lilliefors	76
Tabela 24 - Resultados do Teste de Mann-Wittney <i>U</i> para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante o Género.....	77
Tabela 25 - Resultados do Teste de Mann-Wittney <i>U</i> para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante o Género.....	77

Tabela 26 - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e a Idade .....	78
Tabela 27 - Resultados do Teste de Mann-Wittney <i>U</i> para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante a Idade agrupada em classes.....	78
Tabela 28 - Resultados do Teste de Mann-Wittney <i>U</i> para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante a Idade agrupada em classes.....	79
Tabela 29 - Resultados do Teste de Kruskal Wallis ( <i>H</i> ) para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante o Grau de Ensino .....	80
Tabela 30 - Resultados do Teste de Kruskal Wallis ( <i>H</i> ) para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante o Grau de Ensino .....	81
Tabela 31 - Resultados do Teste de Mann-Wittney <i>U</i> para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante o Local de Residência .....	82
Tabela 32 - Resultados do Teste de Mann-Wittney <i>U</i> para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante o Local de Residência .....	82
Tabela 33 - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ) entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e o Tempo de Diagnóstico.....	83
Tabela 34 - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ) entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e a Qualidade de Vida .....	83
Tabela 35 - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ) entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e o Estado de Saúde Atual Autoavaliado .....	84

## SUMÁRIO

<b>INTRODUÇÃO .....</b>	<b>1</b>
<b>PARTE I. ENQUADRAMENTO TEÓRICO .....</b>	<b>3</b>
<b>1 - SÍNDROME DE MARFAN: CARACTERIZAÇÃO DA DOENÇA .</b>	<b>5</b>
1.1 APRESENTAÇÃO CLÍNICA .....	6
1.2 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.....	7
1.3 TRATAMENTO CLÍNICO E REGIME TERAPÊUTICO .....	10
1.4 – QUALIDADE DE VIDA .....	15
<b>2 - CONHECIMENTO SOBRE A DOENÇA.....</b>	<b>19</b>
2.1 – CONSIDERAÇÕES GENÉRICAS SOBRE O CONHECIMENTO .....	20
2.2 – O PAPEL DO CONHECIMENTO NA CAPACITAÇÃO DOS DOENTES.....	22
2.3 – CONHECIMENTO SOBRE O SÍNDROME DE MARFAN .....	28
<b>PARTE II. INVESTIGAÇÃO EMPÍRICA.....</b>	<b>33</b>
<b>1 – MÉTODOS.....</b>	<b>35</b>
1.1 - TIPO DE ESTUDO .....	35
1.2 - QUESTÃO DE INVESTIGAÇÃO .....	35
1.3 - OBJETIVOS.....	35
1.4 - HIPÓTESES PROPOSTAS .....	36
1.5 - VARIÁVEIS EM ESTUDO.....	37
1.6 - POPULAÇÃO ALVO.....	40
1.7. INSTRUMENTO DE MEDIDA .....	41
1.8 - PROCEDIMENTOS ÉTICO-FORMAIS DA RECOLHA DE DADOS.....	41
1.9 - TÉCNICAS DE TRATAMENTO E ANÁLISE DOS DADOS .....	42
<b>2 - RESULTADOS.....</b>	<b>45</b>
2.1 - CRIAÇÃO DO INSTRUMENTO DE MEDIDA .....	45
<b>2.1.1 Processo de Construção.....</b>	<b>45</b>
<b>2.1.2 Descrição do Questionário .....</b>	<b>47</b>
2.2 - DESCRIÇÃO DA AMOSTRA .....	49
<b>2.2.1 Dados Sociodemográficos.....</b>	<b>50</b>
<b>2.2.2 Dados Clínicos.....</b>	<b>54</b>
<b>2.2.3 Qualidade de Vida .....</b>	<b>59</b>
<b>2.2.4 Conhecimento sobre o Síndrome de Marfan .....</b>	<b>61</b>



2.3 - FIABILIDADE E VALIDAÇÃO DO INSTRUMENTO DE MEDIDA.....	70
<b>3 - DISCUSSÃO DOS RESULTADOS .....</b>	<b>85</b>
<b>CONCLUSÕES .....</b>	<b>97</b>
<b>BIBLIOGRAFIA.....</b>	<b>101</b>
<b>APÊNDICES.....</b>	<b>117</b>
<b>APÊNDICE I</b> Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan (QCSMF).....	119
<b>APÊNDICE II</b> Autorização do Conselho de Administração do CHUC....	145
<b>APÊNDICE III</b> Autorização do Conselho de Administração do CHP .....	149
<b>APÊNDICE IV</b> Declaração de Consentimento Informado .....	153
<b>APÊNDICE V</b> Grelha de Respostas Corretas do Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan .....	157

## INTRODUÇÃO

O Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença hereditária do tecido conjuntivo, com manifestações major nos sistemas ocular, esquelético e cardiovascular. É o exemplo de uma doença genética crónica diagnosticada em idade precoce e que requer monitorização clínica regular e cuidados ao longo da vida. As alterações cardíacas são a principal causa de morbi-mortalidade, sendo a disseção da artéria aorta a complicação de maior gravidade.

O tratamento é habitualmente direcionado para o sistema orgânico afetado e pode incluir farmacoterapia com bloqueadores beta adrenérgicos, restrição da atividade física, cirurgia corretiva e acompanhamento médico de potenciais complicações.

A autogestão da doença exige a aquisição de competências de autocuidado, tais como a busca do conhecimento, a adesão às recomendações médicas, a prática de comportamentos saudáveis e a autovigilância, sendo importante integrar os propósitos terapêuticos e perceber os sinais de agravamento clínico, conhecer os riscos inerentes aos desportos de contacto e à gravidez e atender à importância da profilaxia da endocardite infecciosa e do aconselhamento genético.

Um doente bem informado e conhecedor da sua condição clínica, estará mais motivado e preparado para se envolver na planificação dos cuidados de saúde que necessita e para aderir ao regime terapêutico. A educação para a saúde capacita-o a definir os seus próprios problemas e dificuldades, a compreender o modo de os solucionar com os seus próprios recursos e apoio externo e a promover ações que fomentem uma vida saudável e de bem-estar, assumindo-se como uma importante fonte de informação, suporte à tomada de decisão e desmistificação dos estigmas associados.

Apesar destas assunções, a literatura científica é escassa em estudos de investigação que descrevam objetivamente o conhecimento dos doentes portadores de doenças raras como o Síndrome de Marfan, não sendo possível subsidiar a prática clínica com instrumentos de medida específicos e com indicadores de efetividade dos programas educacionais veiculados pelos profissionais de saúde. Partindo do interesse por este fenómeno e da preocupação subjacente à perceção quotidiana da existência de lacunas de informação significativas nos doentes portadores do SMF, propusemo-nos desenvolver a Tese de Mestrado em Gestão e Economia da Saúde intitulada de "Conhecimento sobre o Síndrome de Marfan: Contributos para a Criação e Validação de



um Instrumento de Avaliação". Da realidade clínica emerge assim a necessidade de encontrar respostas para um problema real e de proporcionar uma ampliação do conhecimento técnico-científico atual, capaz de se refletir na melhoria contínua da qualidade dos cuidados de saúde prestados.

Face ao reduzido número de publicações científicas existentes na literatura nacional e internacional acerca do objeto de estudo, desenhou-se uma investigação transversal de natureza exploratório-descritiva com o objetivo de avaliar o conhecimento dos doentes com SMF acerca da sua doença, manifestações clínicas e diagnóstico diferencial, tratamento médico e regime terapêutico recomendado. Criou-se e aplicou-se um instrumento de medida específico e analisaram-se as respetivas qualidades psicométricas, projetando a sua validação empírica para a população portuguesa.

O plano estrutural delineado para a redação desta dissertação comporta duas partes distintas, sendo a especificidade de cada uma delas inerente aos conteúdos e contributos incorporados.

Na primeira parte é apresentado o enquadramento conceptual do fenómeno em questão, sustentado na revisão crítica de literatura especializada sobre os fundamentos clínicos do SMF e sobre os referenciais teóricos subjacentes ao Conhecimento, *Empowerment* e Literacia em saúde.

A segunda parte é constituída pela nossa contribuição empírica, sendo descritos os métodos utilizados e o desenho de investigação concebido, expostos os resultados alcançados e a respetiva análise comparativa com outros estudos e enumeradas as principais considerações finais, contributos e potenciais limitações, não esquecendo algumas sugestões consideradas oportunas e passíveis de promover processos de reflexão e futuras pesquisas, no âmbito da Educação para a Saúde nos doentes portadores do SMF.

**PARTE I.**  
**ENQUADRAMENTO TEÓRICO**





## 1 - SÍNDROME DE MARFAN: CARACTERIZAÇÃO DA DOENÇA

Primeiramente descrita em 1896 pelo pediatra francês Antoine Marfan, o Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença sistémica e autossómica dominante, reconhecida como um distúrbio hereditário do tecido conjuntivo (Marfan, 1896; Murdoch *et al.*, 1972).

É uma condição clínica pouco frequente e sem predomínio de género, raça ou localização geográfica, sendo relatadas taxas de prevalência aproximadas a um por cada 5000 cidadãos, o que enquadra o SMF na definição europeia de doenças raras (European Organisation for Rare Diseases, 2005; Pyeritz, 2007). Ao estimar a prevalência e a incidência mundiais das doenças raras, o *Orphanet Report Series* atribui na sua mais recente publicação, uma incidência de 25/100.000 indivíduos e uma prevalência de 15/100.000 indivíduos para o Síndrome de Marfan (Orphanet, 2016). Estes números podem no entanto ser subestimados por diversos fatores, dependendo do reconhecimento completo de todos os indivíduos afetados e geneticamente predispostos (Judge e Dietz, 2005).

Caracteriza-se por um conjunto de manifestações multiorgânicas de elevada variabilidade, imprevisibilidade e esperança média de vida mais reduzida, em virtude da ocorrência de complicações cardiovasculares (Pyeritz, 2007). A diversidade dos problemas físicos associados pode causar grave morbilidade e condicionar a qualidade de vida dos portadores desta enfermidade, constituindo uma verdadeira ameaça ao seu bem-estar psicológico (De Bie *et al.*, 2004). As doenças raras são frequentemente crónicas e progressivas, degenerativas e incapacitantes (Kole e Faurisson, 2009).

Os avanços registados nos últimos anos ao nível da genética molecular contribuíram de forma preponderante para o estudo da doença, conduzindo à descoberta do seu principal mecanismo patogénico e à compreensão das suas causas (Judge e Dietz, 2005).

A grande maioria dos casos de SMF é devida a mutações no gene *FBN1* que se localiza no cromossoma 15q21 e codifica a fibrilina, um componente estrutural glicoproteico das fibras elásticas da matriz extracelular do tecido conjuntivo que está expresso num conjunto diversificado de órgãos e tecidos celulares, como a artéria aorta, o perióstio ou o ligamento suspensor dos olhos (Dietz *et al.*, 1991). O défice de fibrilina pode comprometer a função de suporte tecidual e o processo de regulação do fator de

crescimento transformante/TGF- $\beta$ , uma família de citocinas que interfere no desempenho celular (Baumgartner *et al.*, 2010). Dado o gene FBN1 ser de grande tamanho e ter muitas áreas de codificação, pode apresentar diferentes mutações causais (DePaepe *et al.*, 1996). Foram identificadas mais de 1000 mutações neste gene até ao momento (Baumgartner *et al.*, 2010).

Cerca de 75% dos casos têm história familiar da doença, podendo existir uma elevada taxa de novas e esporádicas mutações (Pyeritz, 2007).

Dada a sua baixa prevalência, o Síndrome de Marfan e a maioria das doenças raras recebem normalmente reduzida atenção pelas autoridades de saúde, sendo confrontadas com inúmeros obstáculos no acesso aos cuidados de saúde, incluindo a falta de conhecimento científico sobre a doença e atrasos no diagnóstico, inexistência de cuidados pluridisciplinares, falta de informação de qualidade e de apoio psicológico aquando da instauração diagnóstica, desigualdades e dificuldades no acesso ao tratamento e reabilitação, insatisfação com a perda de confiança nos serviços médicos e sociais e rejeição dos profissionais de saúde (Kole e Faurisson, 2009).

### 1.1 APRESENTAÇÃO CLÍNICA

Uma vez que todos os sistemas orgânicos contêm tecido conjuntivo, o SMF caracteriza-se por envolver uma variedade de manifestações clínicas em diversos tecidos celulares, especialmente no sistema ocular, esquelético e cardiovascular (Judge e Dietz, 2005).

As malformações esqueléticas são as mais frequentes e marcantes, incluindo crescimento desproporcionado dos ossos longos e hipermobilidade articular, deformidades torácicas e escoliose, sobreposição dentária e arqueamento do palato (DePaepe *et al.*, 1996).

Das manifestações oculares mais comuns, destacam-se a miopia, a luxação do cristalino, o descolamento da retina, o glaucoma e a catarata (DePaepe *et al.*, 1996; Von Kodolitsch *et al.*, 2015).

As alterações cardiovasculares são as que mais ameaçam a vida destes doentes e determinam em grande medida o prognóstico deste síndrome, incluindo o prolapso da válvula mitral e subsequente regurgitação mitral e a dilatação do segmento ascendente da artéria aorta, observada em cerca de 90% dos portadores deste síndrome (Loeys *et*

*al.*, 2010). A taxa de dilatação é geralmente heterogênea, imprevisível e assintomática (Baumgartner *et al.*, 2010). O aumento progressivo da dilatação pode conduzir à disseção ou rutura desta artéria e à ocorrência de hemorragia grave, sobretudo em situações que exigem um débito cardíaco acrescido, como no exercício físico vigoroso ou durante a gravidez. O alargamento contínuo da aorta provoca simultaneamente o alargamento do ventrículo esquerdo e danifica o músculo cardíaco, resultando num processo de falência congestiva do coração e morte súbita (Jorde, Carey e Bamshad, 2010). Outros segmentos da artéria aorta podem igualmente ser dilatados (Baumgartner *et al.*, 2010). O prolapso da válvula mitral pode evoluir para insuficiência valvular grave ou endocardite infecciosa (Von Kodolitsch *et al.*, 2015).

É também descrita doença pulmonar restritiva e risco de pneumotórax espontâneo, ectasia da membrana dura-máter, estrias cutâneas atroficas e risco aumentado de herniação inguinal (Judge e Dietz, 2005). As crianças portadoras deste síndrome aparentam ter uma idade superior à sua idade cronológica e metade delas apresenta alterações neuro-psíquicas, incluindo dificuldades de aprendizagem, défice de atenção e comprometimento da comunicação verbal (Hofman *et al.*, 1988; Peters *et al.*, 2005).

## 1.2 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Os efeitos fenotípicos desta condição são em muitos casos comuns à população em geral e altamente variáveis, afetam frequentemente os membros da mesma família em diferentes graus e algumas características só se manifestam com o decorrer dos anos, o que pode dificultar o estabelecimento de um diagnóstico precoce (Judge e Dietz, 2005).

Não existe nenhum teste de diagnóstico molecular efetivo do SMF, sendo apenas possível identificar prováveis portadores do gene FBN1 em famílias onde existem vários membros afetados (Dietz *et al.*, 1991; Loeys *et al.*, 2004). O papel dos testes genéticos na definição diagnóstica continua a ser limitado, sendo difícil ou mesmo impossível prever o fenótipo ou gravidade da doença tendo apenas por base a natureza ou localização de uma mutação em FBN1 (Judge e Dietz, 2005). Loeys *et al.* (2001) salientam que mais de 90% das mutações catalogadas traduzem mutações privadas e únicas do indivíduo ou família afetados, verificando-se mesmo uma



significativa variação fenotípica no seio das famílias em que todos os indivíduos afetados partilham a mesma mutação, pelo que se torna difícil inferir correlações genótipo-fenótipo expressivas. Em 10% dos doentes com diagnóstico definitivo de SMF não é aliás encontrada qualquer mutação FBN1 (Baumgartner *et al.*, 2010). A correlação genótipo-fenótipo é mais significativa na forma neonatal da doença, que se manifesta imediatamente após o nascimento e conduz habitualmente à morte por insuficiência cardíaca nos primeiros meses de vida (Robinson e Godfrey, 2000).

Dada a sua variabilidade fenotípica e a inexistência de testes laboratoriais de elevada sensibilidade e especificidade, o diagnóstico diferencial desta enfermidade baseia-se primariamente na revisão de um conjunto de critérios definidos por peritos internacionais, reconhecidos na literatura científica como critérios nosológicos de Ghent e que incluem dados relacionados com manifestações clínicas major e minor e com o histórico familiar da doença (DePaepe *et al.*, 1996).

Uma vez que o indivíduo portador do SMF não reúne toda a diversidade das manifestações clássicas, estas nosologias selecionam alguns critérios de diagnóstico relevantes com o intuito de facilitar o reconhecimento apropriado da doença e melhorar o aconselhamento médico, diminuindo o risco de estabelecer diagnósticos errados e prematuros (Von Kodolitsch *et al.*, 2015).

A última revisão destes critérios (Ghent-2) atribui maior relevância a duas características major desta condição clínica, nomeadamente o aneurisma/dissecção da raiz da aorta e a subluxação do cristalino, salientando o papel dos testes de genética molecular. Na ausência de história familiar, o diagnóstico definitivo requer a ocorrência de uma manifestação major em dois sistemas orgânicos diferentes e de uma manifestação minor num terceiro órgão. Na presença de uma mutação genética FBN1 ou de um parente de primeiro grau diagnosticado com SMF segundo a nosologia Ghent, a presença de uma manifestação major e de uma manifestação minor em sistemas orgânicos diferentes é suficiente para estabelecer o diagnóstico (Loeys *et al.*, 2010).

Um diagnóstico precoce permite melhorar o prognóstico da doença, adequar a vigilância clínica e instituir um conjunto de medidas profiláticas e terapêuticas (Jorde, Carey e Bamshad, 2010). Como resultado dos avanços médicos registados nas últimas décadas, a atribuição do diagnóstico pode ser feita durante a infância ou na idade de jovem adulto para a maioria dos indivíduos afetados, o que lhes proporciona um maior

número de oportunidades para adotarem estilos de vida saudáveis e comportamentos preventivos da morbidade associada (Peters *et al.*, 2001a, 2002).

O diagnóstico do SMF implica uma abordagem multidisciplinar que inclui geralmente um geneticista, um oftalmologista, um cardiologista, um ortopedista e um cirurgião cardiotorácico com formação especializada ou experiência clínica no atendimento desta enfermidade (Judge e Dietz, 2005). Implica a congruência dos critérios históricos com as informações sobre a etiologia e patogénese, prognóstico e potenciais complicações da doença, bem como a aceitação dos doentes, praticabilidade e custos (Von Kodolitsch *et al.*, 2015). No entender de Schneider *et al.* (1990), os cuidados primários desempenham um papel extremamente importante no acompanhamento clínico destes doentes, na medida em que podem coordenar a assistência das diferentes especialidades médicas e responder às preocupações globais, incentivar a adesão terapêutica e facilitar a aquisição individual de conhecimentos e estratégias de *coping*.

A avaliação diagnóstica do SMF é inevitavelmente complexa devido à expressiva variabilidade fenotípica dos indivíduos afetados, à dependência da idade de muitas das suas manifestações clínicas, à ausência de padrões diagnósticos claros e ao extenso diagnóstico diferencial (Loeys *et al.*, 2010). Em virtude da considerável sobreposição clínica, pode ser confundido com outras doenças hereditárias do tecido conjuntivo, como o Síndrome Loeys-Dietz, aneurisma da aorta familiar, bloqueio auriculoventricular com dilatação da aorta, subluxação do cristalino familiar, fenótipo MASS e Síndrome de Ehlers-Danlos (Baumgartner *et al.*, 2010).

A dificuldade em obter o diagnóstico correto é o primeiro obstáculo dramático sentido pelas pessoas portadoras de doenças raras, podendo levar anos ou mesmo décadas a ser estabelecido. Diagnósticos tardios atrasam o início dos tratamentos recomendados e podem ter consequências graves e irreversíveis. Os pacientes consultam entretanto inúmeros médicos, são submetidos a vários exames e recebem vários diagnósticos incorretos, que podem conduzir a tratamentos ineficientes e até mesmo prejudiciais. As suas famílias suportam muitas vezes sentimentos de culpa ao longo da vida, devido ao comportamento inadequado para com a pessoa afetada ou ao possível nascimento adicional de irmãos afetados (Kole e Faurisson, 2009).

O estabelecimento de um diagnóstico errado de SMF pode condicionar as aspirações profissionais dos doentes e aumentar os encargos financeiros associados aos cuidados de saúde, precipitar quadros de ansiedade e depressão psicológica, determinar as decisões reprodutivas e promover a estigmatização social (Loeys *et al.*, 2010).

Achelrod *et al.* (2014) sublinham como nota conclusiva do seu estudo sobre o impacto económico do SMF, que apesar da sua reduzida prevalência, esta patologia requer elevados custos em cuidados médicos, em função da elevada morbidade e mortalidade precoce, pelo que lhe deverá ser dada maior atenção pelos decisores políticos, profissionais de saúde e investigadores clínicos.

### 1.3 TRATAMENTO CLÍNICO E REGIME TERAPÊUTICO

Os avanços médicos registados nas últimas décadas têm contribuído de forma significativa para a melhoria da qualidade de vida dos doentes com SMF, sendo esta doença considerada por muitos profissionais de saúde como uma das poucas condições genéticas tratáveis (Judge e Dietz, 2005). A gama de tratamentos atualmente disponível para estes indivíduos permite alcançar níveis de funcionalidade e de esperança média de vida muito próximos do normal (Jorde, Carey e Bamshad, 2010; Silverman *et al.*, 1995). Enquanto que em 1972 a esperança média de vida reportada era de 45 anos de idade, em 1995 situava-se nos 72 anos (Murdoch *et al.*, 1972; Silverman *et al.*, 1995).

É dado especial enfoque à monitorização do sistema cardiovascular e à redução do risco de disseção aórtica, responsável por 90% das causas conhecidas de morte (Groenink *et al.*, 1999). A sobrevida média dos doentes não tratados é de 40 anos (Baumgartner *et al.*, 2010). Assim que é diagnosticado o SMF, os indivíduos são incluídos num programa regular de acompanhamento clínico guiado imagiológicamente por ecocardiografia, tomografia axial computadorizada ou ressonância magnética (Engelfriet e Mulder, 2007). Devem realizar inicialmente pelo menos um ecocardiograma anual ou com maior frequência dependendo do grau de progressão da dilatação aórtica, do diâmetro da artéria e da presença e gravidade da insuficiência valvular aórtica, da presença de doença valvular mitral e disfunção ventricular. Adultos com medições da raiz da aorta repetidamente normais podem ser avaliados a cada 2-3 anos (Loeys *et al.*, 2010).

O tratamento é dirigido ao sistema orgânico afetado e pode incluir terapia

farmacológica com betabloqueadores adrenérgicos e restrição da atividade física, intervenção cirúrgica profilática e acompanhamento clínico de eventuais complicações (Shores *et al.*, 1994; Pyeritz, 2007).

A instituição de terapêutica betabloqueadora diminui o inotropismo cardíaco e a pressão sanguínea exercida na estrutura vascular aórtica, reduzindo a progressão da dilatação arterial (Engelfriet e Mulder, 2007). Estudos experimentais em humanos revelam melhorias nos parâmetros hemodinâmicos da aorta, nomeadamente na sua elasticidade (Groenink *et al.*, 1998). O tratamento anti-hipertensivo deve manter a pressão arterial sistólica inferior a 120 mmHg (Baumgartner *et al.*, 2010). Novos desenvolvimentos científicos destacam a potencial aplicação de antagonistas TGF $\beta$  e a combinação de betabloqueadores com bloqueadores dos recetores da angiotensina (Judge e Dietz, 2005).

Perante a ocorrência de dissecção aguda do segmento ascendente da artéria aorta impõe-se a intervenção cirúrgica de emergência. Este fenómeno é contudo precedido geralmente por um processo de alargamento prolongado de alguns segmentos da artéria, o que possibilita a substituição atempada da porção afetada por um enxerto artificial, mediante a execução de cirurgia profilática (Davies *et al.*, 2002; Loeys *et al.*, 2010). Todos os segmentos da aorta podem ser substituídos por material protésico se necessário (Baumgartner *et al.*, 2010).

São relatadas taxas de sobrevivência pós-cirúrgicas de 84% e 75% a cinco e dez anos respetivamente e uma mortalidade operatória de 1,5% em cirurgias eletivas e de 11,7% em cirurgias de emergência (Gott *et al.*, 1999). Existe no entanto um maior risco de aneurisma e dissecção recorrentes associado ao SMF quando comparado com outras etiologias de doença aórtica, devendo o tratamento farmacológico ser continuado após a cirurgia (Baumgartner *et al.*, 2010). A aplicação de stent endovascular é apenas recomendado caso a reparação cirúrgica convencional seja considerada de alto risco (Svensson *et al.*, 2008).

A reparação ou substituição cirúrgicas da válvula mitral são recomendadas em situações de regurgitação mitral grave sintomática ou dilatação e disfunção ventricular esquerda progressivas (Loeys *et al.*, 2010).

A profilaxia de endocardite infecciosa é aconselhada em doentes selecionados (Baumgartner *et al.*, 2010). Segundo as mais recentes recomendações da Sociedade

Europeia de Cardiologia, as situações clínicas com maior risco de endocardite infecciosa incluem os doentes portadores de material protésico de reparação valvular, doentes com história prévia de endocardite infecciosa, doentes com doença cardíaca congénita cianótica e doentes com doença cardíaca congénita reparada cirurgicamente ou por técnicas percutâneas. A profilaxia antibiótica deve ser considerada para procedimentos odontológicos que requerem manipulação da gengiva ou da região periapical dos dentes e perfuração da mucosa oral. Deve ser enfatizada a importância da adoção de medidas assépticas na manipulação de cateteres venosos e na realização de procedimentos invasivos, de uma higiene oral adequada e de avaliação dentária regular, bem como desaconselhada a aplicação de piercings e tatuagens (Habib *et al.*, 2015).

É essencial proceder à avaliação oftalmológica anual a fim de detetar precocemente a subluxação do cristalino e cataratas, glaucoma e descolamento da retina, bem como tratar as manifestações esqueléticas como a escoliose e as deformidades torácicas de acordo com os referenciais de boa prática ortopédica (Loeys *et al.*, 2010). A subluxação do cristalino pode ser controlada com recurso a óculos ou lentes de contato, cirurgia extrativa e implantação de lente artificial (Loewenstein *et al.*, 2000). A escoliose grave e progressiva requer estabilização cirúrgica na maioria das situações, sendo habitualmente inadequada a aplicação de ortóteses (Jones *et al.*, 2002). A deformidade torácica é por norma considerada como um problema estético, justificando muitas vezes contudo a correção cirúrgica (Arn *et al.*, 1989).

Em função do risco acrescido de disseção aórtica, descolamento da retina e morte súbita, os doentes são geralmente aconselhados a limitar o seu esforço físico e a evitar desportos de contacto, atividades de competição e exercícios isométricos que envolvam a execução da manobra de valsalva (Judge e Dietz, 2005). Durante atividades físicas intensas, com movimentos rápidos de aceleração e desaceleração, o stress hemodinâmico imposto na artéria aorta por elevação da pressão arterial e aumento do volume sanguíneo cerebral pode potenciar o seu alargamento (Pyeritz, 2000). A frequência cardíaca, a pressão arterial sistólica e o débito cardíaco aumentam habitualmente durante o exercício dinâmico e o exercício estático (Salim e Alpert, 2001).

Com base na experiência e conhecimento clínicos de um painel de peritos, Maron *et al.* (2004) elencaram um conjunto de atividades físicas que devem ser evitadas



por indivíduos diagnosticados com doenças genéticas cardiovasculares, onde se inclui o SMF. Destaca-se a corrida em sprint, característica de uma variedade de desportos como o basquete, futebol e ténis, a corrida de estrada, ciclismo e remo, o esqui de montanha e a escalada, o mergulho e desportos aquáticos, o hóquei no gelo e motociclismo, passeios a cavalo, desportos radicais como a asa delta e bungee jumping. É ainda desaconselhada a prática de exercício vigoroso em condições de temperatura, humidade e altitude adversas.

Estas restrições devem no entanto ser analisadas de forma personalizada, uma vez que a maioria dos doentes pode participar em atividades aeróbicas de intensidade moderada, promovendo a longo prazo a função cardiovascular, esquelética e psicossocial (Loeys *et al.*, 2010). O exercício físico promove uma sensação de bem-estar físico e mental, melhora a capacidade física e controla a pressão arterial, aumenta a densidade óssea e previne a obesidade, a diabetes e a aterosclerose (Dennison e Certo, 2006; Giske *et al.*, 2003). Apesar de aumentarem durante o exercício estático, a resistência vascular periférica e a pressão arterial diastólica tendem a diminuir durante o exercício dinâmico (Salim e Alpert, 2001). É dada preferência a atividades de desporto recreativo em que o gasto energético é por norma consistente, como a corrida informal, andar de bicicleta em terreno plano ou natação de lazer (Maron *et al.*, 2004). O exercício físico deverá ser prescrito de forma individualizada e na dependência da severidade da doença, da instituição de terapêutica betabloqueadora e das condições hemodinâmicas (Braverman, 1998).

A gravidez nas doentes com SMF está igualmente associada a um maior risco de complicações, importando ter presente as potenciais alterações cardiovasculares maternas e o risco de transmissão da doença ao feto (Wanga *et al.*, 2016).

O risco de disseção aórtica durante a gravidez é maior nos doentes com SMF do que na população em geral, devido à inibição da deposição de colagénio e elastina na artéria aorta pelo estrogénio e ao estado de hipervolemia circulatória, sobretudo notório no último trimestre de gestação e na primeira semana após o parto. Estudos recentes sugerem uma taxa estimada de disseção aórtica de cerca de 3%, podendo variar em função do diâmetro da artéria, da rapidez do processo de dilatação e do histórico de disseção (Meijboom *et al.*, 2006). Num estudo multicêntrico por questionário realizado

por De Bie *et al.* (2004), são relatados problemas cardíacos aórticos e valvulares em 1,6% das gravidezes.

A gravidez está igualmente associada a uma maior incidência de complicações fetais, como o atraso no crescimento intrauterino, prematuridade e abortos recorrentes (Wanga *et al.*, 2016).

É neste sentido mandatória a realização de avaliação pré-concepcional e vigilância especializada pela obstetrícia e pela cardiologia (Judge e Dietz, 2005). Devem ser planeados os cuidados pré-natais, o parto e o acompanhamento pós-parto (Baumgartner *et al.*, 2010). Recomenda-se monitorização ecocardiográfica mensal a partir da sexta semana de gravidez e manutenção do tratamento farmacológico betabloqueador, o qual se demonstrou não ter efeitos teratogénicos (Peters *et al.*, 2002). Um diâmetro aórtico menor permite realizar parto vaginal, ao passo que um diâmetro aórtico elevado exige a realização de cesariana eletiva com anestesia geral ou epidural (Goland e Elkayam, 2009). O potencial risco para a saúde materna pode em última análise, ser suficiente para requerer a realização de cirurgia aórtica profilática, não recomendar a gravidez ou propor a sua interrupção (Dean, 2007).

O aconselhamento genético prévio à conceção assume particular relevância nestes doentes, na medida em que cada filho de um indivíduo afetado apresenta 50% de probabilidade de herdar o SMF e com uma apresentação clínica possivelmente mais severa (Meijboom *et al.*, 2005). As doentes devem ser informadas acerca da natureza hereditária e das consequências físicas e psicológicas da doença, por forma a promover a sua adaptação psicológica e a melhorar as suas escolhas pessoais relativas à promoção da saúde (Peters *et al.*, 2001b). Mais do que educar, o aconselhamento genético pretende habilitar emocionalmente os doentes adultos para a tomada de decisão sobre a sua vida sexual e reprodutiva (Peters *et al.*, 2002). Os indivíduos necessitam de partilhar com alguém os seus medos, inseguranças e preocupações (Van Tongerlo e Depaepe, 1998).

É possível realizar o diagnóstico genético pré-natal por biópsia das vilosidades coriônicas ou amniocentese em gestações de risco acrescido, desde que seja conhecida a variante patogénica familiar, sendo este apenas útil caso a positividade do seu resultado conduzir à interrupção da gravidez. Outra alternativa reside no diagnóstico genético pré-implantação embrionária usado nas técnicas de reprodução medicamente assistida, que

permite a seleção dos embriões não afetados antes da implantação uterina (Wanga *et al.*, 2016).

#### 1.4 – QUALIDADE DE VIDA

Viver com o SMF reduz a satisfação pessoal com a vida em virtude da fadiga severa, do risco de disseção aórtica e das implicações psicológicas (Velvin *et al.*, 2016). Este síndrome é percecionado como uma condição letal e como uma desordem séria, com importantes consequências adversas para a vida dos indivíduos afetados (Peters *et al.*, 2001a).

Muitos doentes relatam dor crónica, fadiga e capacidade de trabalho reduzida (DePaepe *et al.*, 1996; Peters *et al.*, 2005). Vivenciam importantes limitações físicas no desempenho das suas atividades de vida diária, o que pode conduzir à inatividade e à adoção de um estilo de vida sedentário (Rand-Hendriksen *et al.*, 2010). Os resultados da investigação internacional levada a cabo por De Bie *et al.* (2004) revelaram que 57% dos doentes com SMF relatam ser condicionados pela doença em diferentes aspetos do dia-a-dia e que 34% são fisicamente incapazes de praticar algum desporto.

O envolvimento de múltiplos sistemas orgânicos pode conduzir à ocorrência de vários distúrbios psicossociais, destacando-se a diminuição da autoimagem e inadaptação social, a depressão e ansiedade, assim como a sensação de fatalismo inerente às possíveis complicações clínicas da doença (Bridges *et al.*, 1992; Peters *et al.*, 2001a; Van Tongerloo e Depaepe, 1998).

As crianças portadoras de SMF podem cansar-se facilmente e ser desajeitadas, escrever com dificuldade e ter má visão, sendo vistas como alunos desatentos e descuidados, sem inteligência ou inquietos (Kole e Faurisson, 2009). Segundo Peters *et al.* (2005), são habitualmente tratadas de forma desigual em função da sua aparência peculiar, muitas vezes intimidadas e estigmatizadas no ambiente escolar, o que pode condicionar o processo de adaptação à sua condição clínica. Num estudo sobre as perceções do estigma associado a esta doença, o mesmo autor demonstrou que 32% dos participantes relata sentir-se socialmente desvalorizado ou discriminado por ser portador da doença. Este sentimento está fortemente correlacionado com o aparecimento de sintomas depressivos, baixa autoestima e perceção das consequências negativas da doença na vida pessoal. Cerca de 20% dos participantes percecionou

comportamentos de discriminação laboral e 23% permaneceu numa atividade laboral insatisfatória em virtude do SMF. Cerca de 30% dos doentes afasta-se do convívio social e 25% prefere manter secreta a sua condição clínica, em situações potencialmente estigmatizantes. A maioria dos doentes apenas discute a sua situação clínica com um número limitado de pessoas, nomeadamente, os pais, o companheiro ou um amigo próximo (De Bie *et al.*, 2004).

Os indivíduos portadores de doença genética crónica enfrentam desafios adicionais que podem resultar em isolamento, dificuldades de emprego e de subscrição de seguros (Peters *et al.*, 2001a). São reportados sentimentos de provocação social no local de trabalho e baixos níveis de autoconfiança, repercussões na atividade sexual e vida familiar, reforma antecipada e diminuição da qualidade de vida (De Bie *et al.*, 2004; Peters *et al.*, 2005; Velvin *et al.*, 2016).

Como resultado do insucesso escolar, os jovens adultos podem ser encorajados a procurar empregos fisicamente exigentes, potenciadores de rápida deterioração física, fraco desempenho e ocorrência de acidentes de trabalho. O trabalho impróprio e a abdicação de dias de absentismo em função do receio de perder o emprego, a exaustão física e psicológica e a demissão laboral, são alguns exemplos de problemas sociais com que estes doentes são confrontados (Kole e Faurisson, 2009).

Cerca de 30% dos participantes do estudo de De Bie *et al.* (2004) relataram ainda problemas em obter seguros de vida e 16 % em obter seguros de saúde. Apesar de 91,5% dos doentes acreditar ser tão válido como qualquer outra pessoa, 63% desejava ser mais confiante de si mesmo. Mais de 90% salienta a influência negativa da doença nos relacionamentos sexuais e 50% estão insatisfeitos com a sua imagem corporal, considerando não ser sexualmente atrativa.

Ao investigar a qualidade de vida dos doentes com SMF através da aplicação do instrumento genérico *Short-Form* (SF-36), Fusar-Poli *et al.* (2008) verificaram que esta doença influencia negativamente a qualidade de vida, aumenta o stress psicológico e pode predispor para o desenvolvimento de distúrbios psiquiátricos. A depressão e a esquizofrenia eram prevalentes devido à possibilidade de morte súbita por rutura aórtica, às limitações para o exercício físico, à necessidade de medicação crónica e ao alto risco de transmissão hereditária. Comparados com a população em geral, os participantes deste estudo reportaram menor nível de qualidade de vida no domínio

mental mas não no domínio físico, maior satisfação com a sua função física e social e menor satisfação nas subescalas dor corporal, papel emocional, saúde mental, vitalidade e saúde geral. Ser do género masculino e mais velho foi significativamente associado a um bem-estar mental mais pobre.

Rand-Hendriksen *et al.* (2010) exploraram igualmente a qualidade de vida relacionada com a saúde através do questionário *Short-Form* (SF-36), concluindo que os indivíduos com diagnóstico declarado de SMF apresentam níveis inferiores de qualidade de vida em todas as suas subescalas, sendo mais afetado o domínio físico do que o domínio mental. Os scores encontrados são comparáveis aos de outras doenças crónicas graves e não parecem estar relacionados com critérios biomédicos ou com os sintomas da doença.

Num estudo semelhante mas mais recente, Moons *et al.* (2016) constataram que 63,8% e 71,5% de uma amostra de pacientes com SMF eram ansiosos e deprimidos, respetivamente. 72,4 % do nível de qualidade de vida destes indivíduos eram explicados por fatores relacionados com a doença, fatores bio-comportamentais e pelo suporte social. Baixos níveis de qualidade de vida foram associados a maior idade, menor nível escolar e status económico, reduzido apoio social, maior número de cirurgias cardiovasculares, maior ansiedade e depressão, maior fadiga e dor e baixa autoimagem.

Segundo De bie *et al.* (2004), a qualidade de vida é determinada em grande medida pela perceção subjetiva da gravidade da doença e menos pela consciencialização das alterações físicas.



## 2 - CONHECIMENTO SOBRE A DOENÇA

A promoção da saúde assenta no pressuposto de que os nossos comportamentos e as circunstâncias em que vivemos têm uma grande influência na nossa saúde, sendo esta o resultado de uma complexa interação entre fatores biológicos, psicológicos, sociais e ambientais (Bennett e Murphy, 1999). Uma das principais estratégias inerentes a qualquer programa de promoção da saúde e de prevenção da doença passa pela educação para a saúde (Ogden, 2004).

A educação para a saúde surge como uma atividade intencional que permite ao indivíduo adquirir conhecimento de si mesmo e daquilo que o rodeia, podendo exercer mudanças no ambiente e na sua própria conduta. Capacita-o a definir os seus problemas e necessidades individuais, a compreender como os resolver com os seus próprios recursos e apoios externos e a promover ações dirigidas a uma vida saudável e de bem-estar (Costa e López, 1998).

A Organização Mundial de Saúde, define a educação para a saúde como a combinação de experiências de aprendizagem que tenham por objetivo ajudar os indivíduos e as comunidades a melhorar a sua saúde, através do aumento dos conhecimentos ou influenciando as suas atitudes positivas (WHO, 2012).

O acesso a informação sobre saúde é considerado um elemento essencial para a tomada de decisões conscientes sobre a saúde individual, permitindo enfrentar as dificuldades e incertezas e manter a máxima autonomia face aos técnicos de saúde (Paúl e Fonseca, 2001). Constitui um dos direitos fundamentais consagrados no Art. 6º da Carta dos Direitos e Deveres do Doente, no qual podemos ler que o doente tem direito a ser completamente informado sobre o seu estado de saúde, incluindo os factos médicos, os procedimentos técnicos propostos, os riscos e benefícios potenciais de cada alternativa terapêutica, o diagnóstico e prognóstico da sua doença (Ministério da Saúde, 1997).

Não é por acaso que o Plano Nacional de Saúde (2012-2016) prevê o reforço do poder e responsabilidade do cidadão na melhoria da saúde individual e coletiva, através da promoção de uma dinâmica integradora da produção e partilha de informação e conhecimento, assente numa cultura de pro-atividade e compromisso, autocontrolo e autonomia. Os cidadãos necessitam de compreender o seu potencial de saúde, os determinantes de saúde e as especificidades associadas à fase do ciclo vital em que se

encontram, bem como desenvolver conhecimentos, atitudes e competências que promovam a saúde e previnam a doença do próprio, das suas famílias e das comunidades em que se insere (Ministério da Saúde, 2012).

## 2.1 – CONSIDERAÇÕES GENÉRICAS SOBRE O CONHECIMENTO

O conhecimento está naturalmente enraizado na experiência humana, tendo sido a base das mais elementares conquistas e mudanças sociais ao longo da história, bem como da resolução dos mais diversos paradigmas (Lopes, 2013; Loureiro, 2003).

O conceito de conhecimento tem a sua origem no período clássico da Grécia Antiga, sendo desde então objeto de várias abordagens multidisciplinares e discussões epistemológicas (Lopes, 2013). Uma pesquisa atenta na literatura científica revela uma diversidade de definições para este conceito, muito embora o espírito que lhe está subjacente seja por regra de compreensão generalizada.

Segundo Davenport e Prusak (1998), o conhecimento resulta da fusão de experiências e valores, de informações contextuais e da capacidade de interpretação do indivíduo. Desenvolve-se ao longo do tempo, integrando o que é adquirido através da aprendizagem informal, dos livros e documentação escrita, dos cursos de formação e do contacto com mentores.

Diz respeito a um conjunto de crenças e compromissos, função, atitude ou intenção específica (Nonaka e Takeuchi, 1995). É entendido como um processo humano e dinâmico de defender a crença individual na procura da verdade, tratando-se de um fenómeno ambíguo e inespecífico, intimamente relacionado com significado, compreensão e processo (Alvesson e Karreman, 2001; Takeuchi e Shibata, 2006).

É um recurso de carácter intangível e dinâmico, que mediante a formação contínua e a aprendizagem se renova a novas situações (Serrano e Fialho, 2003).

Ao contrário dos recursos materiais, o conhecimento é inesgotável e por isso estratégico, pelo que as teorias económicas deverão evoluir no sentido de refletir sobre esta realidade (Sousa, 2000). Os ativos do conhecimento são sustentáveis porque geram retornos crescentes e vantagens duradouras, aumentando à medida que são usados. Ideias geram novas ideias e o conhecimento partilhado enriquece o dador e o recetor (Davenport e Prusak, 1998).



A problemática associada à definição de conhecimento tem sido abordada pela maioria dos autores tendo presente a distinção entre os conceitos de conhecimento, informação e dados.

Os dados consistem num conjunto de fatos objetivos que representam um determinado evento, apresentando-se como observações fora de contexto e privadas de significado, porém indispensáveis por constituírem a matéria-prima fundamental para a produção de informação (Davenport e Prusak, 1998; Lopes, 2013).

A informação surge quando é imputado um significado contextual aos dados apurados, habitualmente apresentado na forma de mensagem ou documento escrito (Lopes, 2013).

O conhecimento baseia-se por sua vez na informação necessária para a ação, acessível no momento e em situações apropriadas, sendo um recurso crucial no processo de tomada de decisão (Loureiro, 2003). Traduz a capacidade de aplicar a informação a um determinado trabalho, que depende em grande medida da capacidade intelectual do ser humano (Drucker, 2000). Advém da conjugação das informações existentes num determinado contexto real, que por sua vez derivam da conjugação de um conjunto específico de dados (Sousa, 2000). Embora relacionado com ambos, o conhecimento não é considerado como dado nem como informação, sendo importante ressaltar que não são conceitos permutáveis (Davenport e Prusak, 1998). Informação e conhecimento não se apresentam como sinónimos, não existindo uma transformação automática e contínua entre ambos (Lopes, 2013).

De modo a proceder-se a uma correta identificação do conhecimento, torna-se importante diferenciar o conhecimento explícito do conhecimento tácito (Nonaka e Takeuchi, 1995).

O conhecimento explícito resulta dos dados recolhidos e da informação armazenada (Loureiro, 2003). É normalmente articulado em linguagem formal e expressa-se em palavras ou números (Franco *et al.*, 2011). Encontra-se inscrito em livros e relatórios, bases de dados e bibliotecas, procedimentos técnicos e políticas, podendo ser corrigido, partilhado e aplicado com facilidade (Sousa, 2000; Loureiro, 2003).

O conhecimento tácito é extremamente pessoal e informal e por isso difícil de comunicar e partilhar com os outros, ficando retido no cérebro humano à espera do

contexto apropriado para se converter em explícito (Nonaka e Takeuchi, 1995; Serrano e Fialho, 2003). Representa algo que se realiza com regularidade e que se encontra interiorizado nas experiências e valores dos indivíduos, sem estar formalizado em qualquer suporte documental ou informático (Sousa, 2000; Loureiro, 2003). Segundo Nonaka e Takeuchi (1995), o conhecimento tácito pode ser dividido em duas dimensões principais. Uma dimensão técnica que engloba o tipo de competências informais e indefinidas, traduzidas pelo termo “Know-how” e uma dimensão cognitiva, que consiste no conjunto de modelos mentais e perceções, entendidas como a nossa imagem da realidade e a nossa visão do futuro.

O conhecimento tácito e o conhecimento explícito não são contudo dimensões isoladas e independentes, mas sim dinâmicas e complementares (Franco *et al.*, 2011).

## 2.2 – O PAPEL DO CONHECIMENTO NA CAPACITAÇÃO DOS DOENTES

A informação é devida ao doente não só como um requisito ao respeito pela sua autonomia, mas também como um real benefício (Esper, 2000). Influencia positivamente a prevenção, tratamento e recuperação da doença, a mudança de comportamentos, a continuidade dos cuidados e a maximização dos resultados em saúde (Besnard, 2000; Morrison, 2001, Sanchez, 2001). Melhora a participação do doente no tratamento e nos cuidados, facilita a sua colaboração e a adesão ao tratamento, aumenta a capacidade para tomar decisões e enfrentar a doença, para gerar sentimentos de segurança e controle da situação, promovendo a rentabilidade das consultas e a adoção de estratégias para o autocuidado (Surribas e Fontanella, 2006). No entender de Veldtman *et al.* (2000), existem inclusive evidências científicas que sugerem a influência do bom conhecimento sobre a condição clínica na melhoria da qualidade de vida dos indivíduos, em domínios como a ansiedade e adaptação, satisfação com o tratamento e frequência de admissões hospitalares.

Grande parte dos pacientes gostaria de receber mais informação por parte dos profissionais de saúde, não só em termos quantitativos como também qualitativos, variando esta necessidade em função do grau de envolvimento nas decisões clínicas e das características individuais, como a idade, perspetiva pessoal face aos conteúdos, situação socioeconómica e educacional, conhecimento e crenças em saúde prévias (Caress *et al.*, 2002; Golin *et al.*, 1996; Loehrer, 1993).

A compreensão de como as pessoas se posicionam sobre a sua saúde, avaliam as possíveis ameaças, constroem uma perceção ou representação da doença e lidam com ela, poderá constituir uma base mais sólida para intervenções clínicas bem sucedidas (Ogden, 2004).

Um dos referenciais teóricos mais retratados na literatura científica acerca da compreensão dos comportamentos associados à doença e tratamento é o modelo de autorregulação de Leventhal *et al.* (1997). Com base nesta teoria, as pessoas formam crenças e/ou representações pessoais sobre a doença e tratamento que se podem agrupar nas seguintes dimensões: identidade, causa, consequências, duração, cura e controlo e estado emocional. A fim de explicar o comportamento de *coping* perante a doença, o modelo associa os conceitos teóricos de cognição da doença com as técnicas de resolução de problemas, considerando o doente como elemento ativo nos processos de adaptação às situações de ameaça. As crenças pessoais e o contexto social podem ter um impacto significativo na interpretação da condição clínica e respetivos sintomas, das preferências individuais de tratamento e dos resultados obtidos.

Os conhecimentos sobre a doença e tratamento são passíveis de influenciar e ser influenciados por estas crenças, as quais afetam igualmente a adaptação à doença (Bennett, 2002). Sarafino e Smith (2002) alertam para o perigo potencial das crenças erróneas e respetivas implicações nos comportamentos de saúde. Determinadas crenças e comportamentos estão intimamente relacionados com as causas de certas doenças (Ogden, 2004).

Bennett (2002) salienta ainda que o estilo de *coping* centrado na emoção ou evitamento é menos recetivo à informação comparativamente ao estilo de *coping* centrado no problema. Pessoas mais depressivas e com emoções negativas parecem também enfatizar mais os sintomas de uma possível doença.

A adoção de determinados comportamentos também é influenciada por fatores de natureza sociodemográfica (género, nível socioeconómico e educacional, número de elementos do agregado familiar, acesso a cuidados de saúde), fatores de natureza situacional (influência interpessoal dos pares e família), fatores de natureza psicológica (emocionais e cognitivos) e fatores relacionados com a perceção dos sintomas (Petrie e Weinman, 1997).

Aspetos como a opinião de pessoas significativas, a informação adquirida e a imagem ou estereótipo da doença no ambiente social, podem interferir na representação pessoal criada em torno da mesma (Figueiras, 1999).

Outros fatores associados à efetividade da informação em saúde residem na qualidade das instruções e no tipo de afirmações motivacionais usadas pelos profissionais de saúde (Sutton, 1982). Estes têm o dever ético e deontológico de informar de forma adequada o doente sobre a sua situação de saúde. Como nos refere o artigo 44.º do Código Deontológico Médico, “o doente tem o direito a receber e o médico o dever de prestar o esclarecimento sobre o diagnóstico, a terapêutica e o prognóstico da doença” (Ordem dos Médicos, 2009: 57). O artigo 84.º do Código Deontológico de Enfermagem determina que o enfermeiro tem o dever de “informar o indivíduo e família no que respeita aos cuidados de enfermagem” e de “atender com responsabilidade e cuidado todo o pedido de informação ou explicação feito pelo indivíduo em matéria de cuidados de enfermagem” (Ordem dos Enfermeiros, 2005: 111). Apesar de tudo, muitas pessoas deixam os serviços de saúde sem saber como seguir o tratamento que lhes foi aconselhado (Sarafino e Smith, 2002). O sistema de saúde atual não engloba um plano de gestão estratégico dos problemas associados às doenças crónicas, sendo direcionado para a resolução de situações clínicas agudas, com cuidados desfragmentados, pouco participados e sem continuidade (Pinheiro, 2008).

Procurando contrariar este fenómeno, o Plano Nacional de Saúde (2012-2016) defende que a promoção política de uma cultura de cidadania deverá visar a promoção da literacia, capacitação e *empowerment* dos cidadãos, desenvolvendo programas de educação para a saúde e autogestão da doença (Ministério da Saúde, 2012).

O conceito de *empowerment* refere-se a um processo contínuo de aquisição de confiança, compreensão e poder para articular os interesses individuais e ganhar controlo na vida, incluindo variáveis como a motivação e autoestima, autoeficácia e capacidade crítica, perceção de controlo e de intervenção para agir (WHO, 1998). Integra o conceito de autocuidado que traduz uma capacidade humana desenvolvida ao longo da vida por intermédio de um processo espontâneo de aprendizagem, complementado pela curiosidade intelectual e experiência, instrução e supervisão de terceiros. Engloba um conjunto de condutas que contribuem para a tomada de decisão e para a prática de ações que ajudam a conservar a saúde e a evitar recidivas (Holguín,

2010). Estas ações são designadas por requisitos de autocuidado que são classificados em universais, de desenvolvimento e de desvio de saúde. Os universais são comuns a todos os indivíduos, como é o caso da manutenção de um suprimento suficiente de ar ou do equilíbrio entre atividade e repouso. Os requisitos de desenvolvimento dizem respeito às situações que ocorrem durante o ciclo vital e que requerem processos de adaptação do autocuidado perante uma nova condição de vida, como a gestação ou a perda de um familiar. Os requisitos de desvio de saúde estão presentes em situações de doença ou como consequência de intervenções médicas de diagnóstico e tratamento (Bub *et al.*, 2006).

A literacia em saúde é por sua vez entendida como um conjunto de competências cognitivas e sociais para aceder à compreensão e ao uso de informação promotora de saúde (WHO, 1998). É essencial para assegurar a transmissão do conhecimento e para garantir o *empowerment* e autorresponsabilização dos cidadãos (Nutbeam, 2000).

A Organização Mundial de Saúde salienta as quatro áreas de competência fomentadas pela literacia em saúde:

- Competências básicas em saúde - adoção de comportamentos promotores da saúde e do autocuidado e de prevenção da doença;
- Competências do doente - orientar-se no sistema de saúde e agir como parceiro ativo dos prestadores de cuidados;
- Competências como consumidor - tomar decisões de saúde na seleção de bens e serviços e agir de acordo com os direitos dos consumidores;
- Competências como cidadão - conhecimento dos seus direitos em saúde, participação no debate de assuntos de saúde e pertença a organizações de saúde e de doentes (WHO, 2003).

Baixa literacia em saúde relaciona-se com a perceção de baixa autoeficácia na prevenção e gestão dos problemas de saúde, uso inadequado de medicamentos, utilização acrescida dos serviços de saúde e ineficácia em lidar com situações de emergência (Zarcadoolas *et al.*, 2006). Está ainda associada a maiores taxas de hospitalização e menor adesão aos regimes terapêuticos (DeWalt *et al.*, 2007).

A taxa de não-adesão ao tratamento na doença crónica representa um problema mundial de grande magnitude, sendo mais notória nos países em vias de

desenvolvimento (WHO, 2003). É um fenómeno complexo e multifatorial, muitas vezes associado ao baixo estatuto socioeconómico e desemprego, analfabetismo e baixo nível educacional, distância dos centros de tratamento, custo elevado do transporte ou da medicação, características da doença e fatores relacionados com a terapêutica, complexidade e duração do tratamento, efeitos secundários e crenças culturais acerca da doença e tratamento. Provoca complicações médicas e psicológicas no paciente e reduz a sua qualidade de vida, desperdiça recursos de cuidados de saúde e desgasta a confiança pública nos sistemas de saúde.

A adesão terapêutica é entendida como o grau de conformidade entre as recomendações dos profissionais de saúde e o comportamento do doente (Haynes *et al.*, 2008). O termo adesão é sinónimo de concordância e aceitação, intervenção ativa voluntária do doente e partilha de responsabilidades com a equipa que o segue (Bugalho e Carneiro, 2004). Os comportamentos associados incluem procurar auxílio médico, adquirir medicamentos prescritos, tomar a medicação de forma apropriada, obter imunizações, comparecer às consultas de seguimento, adotar modificações comportamentais dirigidas ao controlo do peso, autogestão da asma ou diabetes, tabagismo, contraceção, comportamentos sexuais de risco, dieta alimentar e atividade física (WHO, 2003).

Bugalho e Carneiro (2004) apresentam dois tipos de intervenções capazes de melhorar a adesão terapêutica, designadamente, as intervenções comportamentais e as intervenções educacionais:

- As intervenções comportamentais visam auxiliar a pessoa a integrar mecanismos de adaptação na prática diária, facilitar o cumprimento dos tratamentos propostos, otimizar a comunicação e o aconselhamento, simplificar os regimes terapêuticos, envolver os doentes, fornecer memorandos e atribuir um reforço pela melhoria da adesão;

- As intervenções educacionais promotoras de conhecimento acerca da doença, facultam informação oral, escrita, audiovisual e informatizada, através de programas educacionais individuais ou de grupo. O ensino pode ser oral e escrito, sob a forma de panfletos e de filmes. É obrigatório o recurso a linguagem clara e objetiva, de fácil memorização e adaptada à cultura e capacidades cognitivas dos doentes.

São objeto de informação, aspetos relativos ao diagnóstico, gravidade e dependência ligados à doença, medidas preventivas da sua propagação, dados sobre o técnico de saúde que realiza o tratamento ou exame de diagnóstico, conselhos de preparação para a alta e outros mais que se julguem pertinentes (Bidasolo, 1998). Parafraseando Sarafino e Smith (2002, p. 188), “*people who want to live healthful lives need information – they need to know what to do and when, where and how to do it*”.

A informação transmitida em contexto de saúde pode dividir-se em três tipos:

- Informação sensorial - descreve as potenciais sensações do doente, permitindo o contacto com a realidade e a redução do sentimento de ameaça perante o desconhecido;
- Informação processual - enfatiza a sequência dos procedimentos médicos, conferindo maior confiança e sentido de controlo perante os acontecimentos;
- Informação sobre aspetos psicológicos ou estratégias de *coping* - auxiliam na adaptação ao evento stressante, influenciando sentimentos, atitudes e níveis de ansiedade (Rothrock, 1989; Soares *et al.*, 1997).

É importante educar os doentes acerca das suas doenças crónicas, benefícios do tratamento e complicações associadas à não-adesão (Williams, 2001). O conhecimento tem um papel fundamental enquanto determinante dos processos de gestão do regime terapêutico, de consciencialização e envolvimento, construção dos significados e interpretação da situação, constituindo simultaneamente um indicador de processo e de resultado (Bastos, 2012).

Um inquérito multinacional revelou que um terço dos portugueses usa a internet para obter informação sobre saúde, como forma de preparar a visita ao médico e/ou para confirmar o diagnóstico e tratamento proposto (Andreassen *et al.*, 2007). Os profissionais de saúde e a televisão são as fontes de informação mais utilizadas e que mais transmitem informação sobre saúde, sendo as organizações médicas e de saúde consideradas as mais credíveis (European Opinion research Group, 2003).

Pessoas com menores habilitações literárias e menor literacia em saúde podem sentir maior dificuldade em participar nestes processos de aquisição, pelo que importa identificar as necessidades individuais de informação (Smith *et al.*, 2009). Alguns recursos educacionais, sociais e materiais, poderão ser mobilizados de modo a permitir um melhor ajustamento à própria doença (Paúl e Fonseca, 2001).

### 2.3 – CONHECIMENTO SOBRE O SÍNDROME DE MARFAN

O Síndrome de Marfan é o exemplo de uma doença genética crónica diagnosticada em idade precoce e que requer cuidados ao longo da vida (Giarelli *et al.*, 2008). Pode envolver problemas complexos e multi-sistémicos, com manifestações variáveis e imprevisíveis, que necessitam de monitorização clínica regular. O tratamento é habitualmente direccionado para o sistema orgânico afetado e pode incluir farmacoterapia com bloqueadores beta adrenérgicos, restrição da atividade física, cirurgia corretiva e acompanhamento médico de potenciais complicações (Pyeritz, 2007). A gestão a longo prazo da doença procura em grande medida reduzir o risco de disseção aórtica e de insuficiência cardíaca congestiva (Groenink *et al.*, 1999).

A autogestão de uma doença crónica exige a aquisição de competências de autocuidado, tais como a busca do conhecimento, a adesão às recomendações médicas, a prática de comportamentos saudáveis e a autovigilância ao longo da vida. Uma pessoa com uma doença genética crónica necessita de um base sólida de conhecimentos sobre a sua doença e sobre a sintomatologia associada à respetiva mutação genética. No caso do SMF, é importante conhecer o conjunto de atividades físicas restringidas, integrar os propósitos terapêuticos e perceber os sinais de agravamento clínico. Os doentes devem aprender a observar os seus corpos e a identificar alterações físicas, a compará-las com o espetro de manifestações clínicas típico deste síndrome e a comunicar as suas apreciações aos médicos assistentes. Estas capacidades de autogestão articuladas com o contacto sistemático com a equipa de saúde contribuem para a preservação do seu bem-estar geral (Giarelli *et al.*, 2008). O processo de instrução deverá ser precoce e sistemático, adaptado à idade e nível cognitivo do doente, baseado no seu fenótipo específico e nos resultados terapêuticos desejados (Giarelli *et al.*, 2010).

Indivíduos conscientes do seu diagnóstico podem contribuir para a redução da taxa de dilatação e do risco de disseção aórticas ao seguir as instruções médicas fornecidas (Peters *et al.*, 2001a). Ao estudar o fenómeno da transição para a autogestão da doença em adolescentes com SMF, Giarelli *et al.* (2008) constataram que o conhecimento da doença e o autoconhecimento dos participantes, facilitaram a modificação dos processos psicossociais de perceção e orientação, propriedade e raciocínio.



A maioria dos participantes do estudo de Van Tongerloo e Depaepe (1998) sobre as consequências psicológicas do SMF relatou ser extremamente importante receber informações precisas sobre a doença e mais de 50% dos entrevistados por Peters *et al.* (2005) consideraram as atividades educativas como uma estratégia de *coping* fundamental face aos sentimentos de estigma associados.

Importa no entanto ter presente, que nem todos os doentes com SMF encaram a sua condição clínica como tratável e que a subjetividade da sua perceção individual, determina de forma significativa o sucesso dos processos de ajustamento psicológico e de adesão terapêutica ao regime e tratamento médico recomendados (Peters *et al.*, 2001a). Sabe-se também que a transmissão de informação sobre saúde é mais efetiva quando os seus conteúdos são desenhados especificamente para cada pessoa ou grupo populacional (Kreuter *et al.*, 1999).

Os adolescentes podem em particular, apresentar dificuldades em aceitar as frequentes complicações médicas, as restrições físicas e as diferenças corporais (Litt e Cuskey, 1980; Sackett e Haynes, 1976; Weihs *et al.*, 2002). Os portadores do SMF podem sentir-se impotentes e assumir riscos (Giarelli *et al.*, 2008). Correr riscos traduz uma forma de lidar com a ansiedade, frustração e fracasso, de pertencer a determinados grupos e de assumir o controlo da própria vida, de confirmar a identidade pessoal e de afirmar a maturidade (Gonzalez *et al.*, 1994).

A maioria das pessoas com SMF acredita ter baixo controlo pessoal sobre as consequências médicas adversas e sobre a sua capacidade para as curar, o que pode conduzir à não adesão ao regime medicamentoso e às recomendações inerentes à atividade física, especialmente entre os jovens adultos (Friedman e Litt, 1987; Peters *et al.*, 2001a). Mesmo com aconselhamento médico, cerca de metade dos doentes limitam as suas atividades diárias em menor grau do que o prescrito e um terço deles não cumpre a terapêutica betabloqueadora (Peters *et al.*, 2001b). Estes comportamentos assumem particular relevância nestes doentes na medida em que a integridade do sistema cardiovascular pode ser rapidamente comprometida (Giarelli *et al.*, 2008).

Segundo Peters *et al.* (2001a), o modelo de autorregulação de Leventhal oferece um quadro teórico facilitador da compreensão da forma como os indivíduos com SMF percecionam a sua condição clínica. O estudo de Peters *et al.* (2001b) sobre as perceções dos doentes com SMF acerca da medicação e da modificação na atividade

física prescritas, evidencia a complexa e variada interação das manifestações clínicas e das representações cognitivas da doença e respetivo tratamento nos comportamentos de saúde associados, podendo a não adesão terapêutica ser entendida como uma resposta de *coping* intencional baseada nas crenças dos doentes. Fatores como a história de doença cardiovascular, experiência de dor, fadiga, estrias e depressão, podem desempenhar um papel importante na formação da perceção subjetiva acerca deste síndrome (Peters *et al.*, 2001a).

Não podemos também esquecer-nos de algumas disfuncionalidades dos serviços de saúde relativamente à difusão do conhecimento neste tipo de doentes, em parte evidenciadas nos resultados do estudo multicêntrico da EURORDIS sobre as Experiências e Expectativas dos pacientes com doenças raras relativamente ao seu diagnóstico e tratamento clínicos. Sendo integradas na sua amostra de participantes, 682 famílias afetadas pelo SMF provenientes de 7 países diferentes, esta pesquisa europeia revelou que 71% dos doentes receberam a comunicação do diagnóstico de SMF durante uma consulta médica de rotina, 13% numa conversa informal de corredor e 8% via telefone. Os diagnósticos foram dados sem qualquer informação sobre a doença em 19% dos casos. Quando fornecida, as fontes de informação foram médicas (74%) e não-médicas (26%), incluindo as associações de doentes (15%). O aconselhamento genético foi disponibilizado a 43% dos indivíduos, sendo explicada a natureza genética da síndrome em 74% dos casos, com detalhes sobre a probabilidade de existirem outros casos familiares. Cerca de 19% dos doentes experienciou sentimentos de rejeição por parte dos profissionais de saúde, devido à complexidade da doença e aspeto físico, comportamento e dificuldades de comunicação (Kole e Faurisson, 2009).

A própria literatura científica é parca na discussão e alusão aos domínios do conhecimento dos doentes com SMF, concentrando as problemáticas das suas pesquisas na esfera das manifestações clínicas, patogénese molecular e tratamento médico-cirúrgico. Não existem estudos que analisem especificamente esta temática de forma abrangente e profunda, encontrando-se apenas descrições sumárias de alguns tópicos associados ao conhecimento geral sobre a doença, incluídos em investigações dirigidas para outros objetivos.

Uma das referências empíricas encontradas diz respeito ao estudo de Schneider *et al.* (1990) sobre o ajustamento psicossocial em adolescentes e jovens adultos. Ao

avaliar o impacto da doença e o nível de adaptação psicossocial, a adesão terapêutica, as preocupações e o conhecimento geral dos indivíduos afetados e dos seus pais, estes autores verificaram que os doentes com SMF apresentavam um nível de conhecimento básico e muitos défices de informação importante sobre a doença, particularmente no que se refere às perspetivas futuras e à reprodução familiar, o que pode representar um mecanismo de proteção psicológica. O conhecimento evidenciado pelos pais era significativamente mais elevado que o dos seus filhos. Apesar da maioria dos indivíduos estar satisfeita com o conhecimento que detinha, eles sentiam que o mesmo poderia aumentar se dispusessem de mais tempo para dialogar com os seus médicos assistentes, queixavam-se da falta de informação disponível e acreditavam nos proveitos da pesquisa científica.

Num outro estudo sobre as perceções cognitivas deste síndrome, Peters *et al.* (2001a) integraram uma escala de avaliação do conhecimento baseada nos domínios de informação habitualmente abordados nas consultas de aconselhamento genético e concluíram que a grande maioria dos entrevistados possuía um conhecimento geral adequado sobre a doença, não se encontrando este significativamente correlacionado com qualquer item de mensuração da perceção da doença.

Estes dois estudos utilizaram contudo escalas de mensuração de reduzida dimensão e baixa capacidade discriminativa relativamente aos domínios do conhecimento envolvidos na autogestão da doença, não sendo apresentados dados estatísticos sobre as suas propriedades psicométricas, nem descritos os resultados obtidos relativamente ao conhecimento sobre o SMF com profundidade e detalhe.



**PARTE II.**  
**INVESTIGAÇÃO EMPÍRICA**



## 1 – MÉTODOS

Pretendemos ao longo do presente capítulo descrever as opções metodológicas assumidas durante os diferentes momentos da investigação empírica, clarificando os pressupostos teóricos e as circunstâncias práticas subjacentes à sua condução.

Apresentamos assim a classificação do estudo e as questões de investigação, os objetivos e as hipóteses propostas, as variáveis envolvidas e a população alvo, o instrumento de recolha dos dados e os procedimentos ético-formais associados, bem como as respetivas técnicas de tratamento e análise estatística.

### 1.1 - TIPO DE ESTUDO

Ao procurarmos avaliar o conhecimento dos doentes com SMF sobre a doença, temática incipientemente retratada e analisada na literatura científica, diremos que estamos perante um estudo de natureza exploratório-descritiva. Poderemos ainda acrescentar que se trata de uma investigação transversal e retrospectiva, uma vez que foi realizada a recolha de dados numa única ocasião e que estes são relativos a factos presentes e passados.

### 1.2 - QUESTÃO DE INVESTIGAÇÃO

Atendendo às preocupações que motivaram o nosso estudo, formulámos a seguinte questão de partida:

***Que conhecimentos detêm as pessoas com Síndrome de Marfan acerca da sua doença?***

Ao longo deste percurso metodológico, foram naturalmente elencadas outras interrogações subsidiárias, que facilitaram a transferência do quadro conceptual para considerações instrumentais e analíticas. Salientamos neste sentido as seguintes:

- Qual a relação entre as características sociodemográficas e clínicas dos indivíduos com SMF e o conhecimento que possuem sobre a doença?
- Existe relação entre o conhecimento sobre o SMF e a qualidade de vida dos indivíduos?

### 1.3 - OBJETIVOS

O presente trabalho teve como objetivo central a criação e validação empírica de um instrumento de avaliação do conhecimento geral sobre o SMF, conduzindo-se um

desenho metodológico que evidenciasse as suas propriedades psicométricas e a sua reprodutibilidade. A investigação culminou no desenvolvimento de um estudo transversal dirigido aos doentes seguidos em duas unidades hospitalares, para o qual se definiram os seguintes objetivos específicos:

- a) Identificar o perfil sociodemográfico e clínico dos doentes com SMF;
- b) Descrever a qualidade de vida dos doentes com SMF;
- c) Avaliar o nível de conhecimento dos doentes com SMF acerca da sua doença;
- d) Descrever e analisar a relação das variáveis sociodemográficas e clínicas com o nível de conhecimento;
- e) Relacionar o nível de conhecimento sobre o SMF com a qualidade de vida dos doentes.

#### 1.4 - HIPÓTESES PROPOSTAS

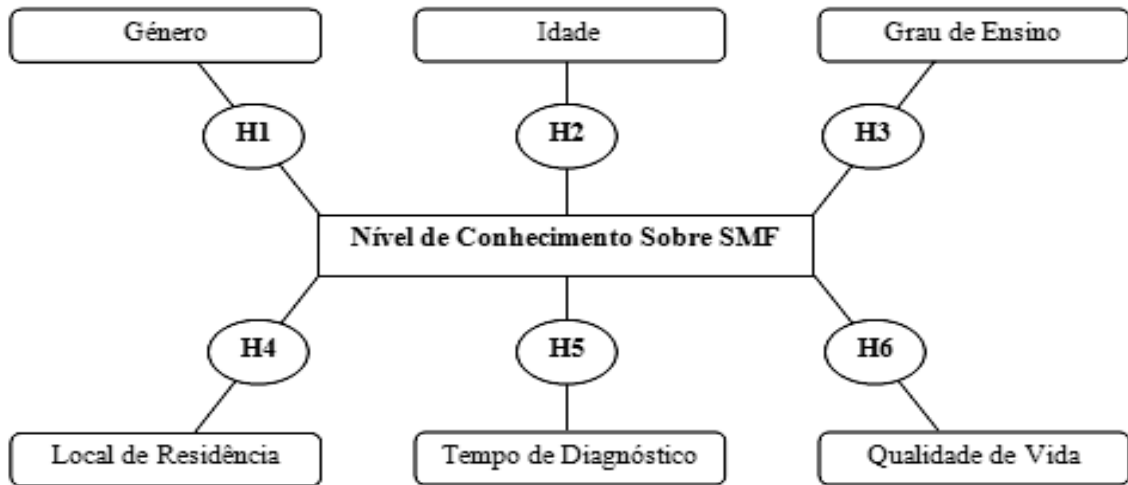
Combinando o problema e os objetivos da investigação numa predição formal teórica dos resultados esperados, o presente trabalho procurou testar as seguintes hipóteses:

- H1:** Existe relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o género;
- H2:** O nível de conhecimento sobre o SMF está correlacionado com a idade;
- H3:** Existe relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o grau de ensino;
- H4:** Existe relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o local de residência;
- H5:** O nível de conhecimento sobre o SMF correlaciona-se com o tempo de diagnóstico;
- H6:** Existe relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e a qualidade de vida.

As relações previstas nas hipóteses formuladas são fundamentadas em evidências científicas obtidas noutros estudos relacionados e podem ser esquematizadas na figura 1.



**Figura 1** - Representação esquemática das hipóteses do estudo



### 1.5 - VARIÁVEIS EM ESTUDO

Tendo presente os propósitos do nosso projeto, a variável dependente em estudo é o *Nível de Conhecimento Geral sobre o Síndrome de Marfan* e foi operacionalizada pelo Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan criado para o efeito.

As variáveis independentes incluem determinados dados sociodemográficos e clínicos dos participantes, como o género, idade, grau de ensino, local de residência e tempo de diagnóstico. A Qualidade de Vida dos doentes com Síndrome de Marfan foi igualmente considerada como variável independente e foi operacionalizada pela Escala EQ-5D-5L e pela Escala Visual Analógica EQ-VAS. Pressupõe-se que estas variáveis apresentem alguma relação ou influência sobre a variável dependente.

São exploradas outras variáveis sociodemográficas e clínicas aquando da caracterização da amostra, sendo estas, a situação familiar, situação profissional, necessidade de informação percecionada, histórico familiar, acompanhamento por especialidade médica, gravidade dos sintomas percecionada, problemas de saúde envolvidos e tratamento efetuado.

As **variáveis sociodemográficas** identificadas foram operacionalizadas da seguinte forma:

- Género:  
Masculino

Feminino

● Idade:

Anos

● Grau de Ensino:

Só sabe ler e escrever

1º ciclo do Ensino Básico

2º ciclo do Ensino Básico

3º ciclo do Ensino Básico

Ensino Secundário

Ensino Superior

● Situação Familiar:

Casado ou em União de facto

Solteiro

Separado

Viúvo

Divorciado

● Situação Profissional:

Ativo

Reformado

Desempregado

Estudante

Outra.

Quando Ativo ou Outra, a resposta permanece aberta para identificar a profissão ou outra situação laboral.

● Local de Residência:

Área urbana

Área rural

● Necessidade de Informação Percecionada:

Sim

Não

Quando Sim, a resposta permanece aberta para identificar os assuntos de informação percecionados.

As **variáveis clínicas** identificadas foram operacionalizadas da seguinte forma:

- Tempo de Diagnóstico:

Anos

- Histórico Familiar:

Sim

Não

Não sei

Quando Sim, a resposta permanece aberta para identificar o familiar que possui a doença.

- Acompanhamento por Especialidade Médica:

Sim

Não

Quando Sim, a resposta permanece aberta para identificar a especialidade médica.

- Gravidade dos Sintomas Percecionada:

Ligeiros

Moderados

Graves

Não tenho

- Problemas de Saúde Envolvidos:

Dilatação da aorta

Doença da válvula mitral

Deformação da coluna

Deformação do peito

Luxação do cristalino

Miopia

Elevada estatura

Problemas dentários

Flexibilidade das articulações

Fadiga

Dores nas articulações

Depressão

Não tenho

Não sei

Outro

Quando Outro, a resposta permanece aberta para identificar outro problema de saúde envolvido.

● Tratamento Efetuado:

Não fez tratamento

Por cateterismo cardíaco

Por cirurgia

Com medicamentos

Não sei

Outro

Quando Por cirurgia, Com medicamentos ou Outro, a resposta permanece aberta para identificar a cirurgia, os medicamentos ou outro tipo de tratamento efetuado.

## 1.6 - POPULAÇÃO ALVO

Partindo dos objetivos preconizados para o presente trabalho, selecionámos como população alvo do estudo, os doentes diagnosticados com SMF seguidos em regime de consulta externa de Cardiologia em duas unidades hospitalares portuguesas, nomeadamente, o Centro Hospitalar Universitário de Coimbra/CHUC (Serviço de Cardiologia) e o Centro Hospitalar do Porto/CHP (Serviço de Cardiologia, Cardiologia Pediátrica e Centro de Genética Médica).

Foram elegidos os participantes que corresponderam aos seguintes critérios de inclusão:

- Idade igual ou superior a 18 anos;
- Diagnóstico Médico de SMF;
- Cedência do consentimento informado para participar no estudo;
- Capacidade cognitiva para ler, compreender e preencher o instrumento de medida.

Face aos limites temporais impostos à investigação e aos critérios de inclusão definidos, o número de elementos englobados no presente estudo só seria definido após concluído o processo de recolha dos dados.

### 1.7. INSTRUMENTO DE MEDIDA

Não existindo nenhum instrumento de medida do conhecimento sobre o SMF publicado na literatura científica nacional e internacional, propusemo-nos construir um questionário de autopreenchimento redigido na língua Portuguesa, que designámos de Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan - QCSMF (Apêndice I). A descrição do processo de construção e a composição estrutural do questionário serão apresentadas no capítulo dos resultados.

### 1.8 - PROCEDIMENTOS ÉTICO-FORMAIS DA RECOLHA DE DADOS

Partindo do pressuposto de que a investigação científica aplicada aos seres humanos pode por vezes violar a liberdade e os direitos fundamentais da pessoa, procurámos adotar um conjunto de disposições ético-legais no desenvolvimento do nosso estudo.

As diligências preliminares incluíram o pedido de autorização formal ao Conselho de Administração e à Comissão de Ética do CHUC e do CHP para aplicar o instrumento de recolha de dados nestas duas unidades hospitalares. Endereçado ao CHUC em 16/11/2015 e ao CHP em 19/01/2016, obteve parecer positivo a 20/01/2016 e a 15/03/2016 respetivamente (Apêndice II e Apêndice III).

Apresentou-se o projeto de investigação aos médicos assistentes dos serviços clínicos envolvidos e organizou-se em conjunto o processo de recolha de dados, que decorreu entre 01 de Maio e 31 de Julho de 2016.

Foram informados e esclarecidos os participantes do estudo acerca dos objetivos e métodos de pesquisa, da garantia de anonimato e confidencialidade dos dados recolhidos, do direito de colocar qualquer questão e de recusar ou interromper em qualquer momento a sua participação, sem nenhum prejuízo ou consequência para a sua pessoa. Os indivíduos foram solicitados a declarar por escrito e de forma livre e esclarecida, o seu consentimento informado para participar voluntariamente no estudo (Apêndice IV).

Embora inicialmente se previsse a entrega e o autopreenchimento do instrumento de medida em suporte de papel, optou-se por aplicar simultaneamente os questionários em suporte digital via *online*, devido ao reduzido número de consultas médicas agendadas para o período temporal da investigação. Os questionários em papel foram administrados pelo médico assistente no gabinete de consulta, em ambiente calmo e privado, sendo os doentes recrutados de forma acidental à medida que frequentavam a consulta de follow-up ou eram submetidos a exames complementares de diagnóstico. Os questionários digitais foram disponibilizados através de *link online* do *Lime Web Survey* da Universidade de Coimbra, enviado pelo médico assistente aos doentes que dispunham de endereço eletrónico nos dados administrativos hospitalares. Atendendo ao anonimato exigido, os participantes são informados na nota introdutória do questionário que lhes é apresentado, que não devem efetivar o seu preenchimento, caso já o tenham realizado previamente noutro formato.

Todas as informações recolhidas foram introduzidas numa base de dados criada para o efeito, de acesso restrito aos investigadores e destituída de qualquer referência nominal ou identificativa dos participantes.

### 1.9 - TÉCNICAS DE TRATAMENTO E ANÁLISE DOS DADOS

Para organizar e sistematizar a informação recolhida, foram extraídos os dados dos questionários e introduzidos numa base de dados informatizada, sendo o tratamento estatístico processado através do programa *Internacional Business Machines Statistical Package for the Social Science* (IBM® SPSS®) Versão 22.0 para Microsoft Windows. Foram inicialmente realizadas análises estatísticas exploratórias e descritivas das variáveis integrantes da base de dados, com o objetivo de identificar eventuais erros de digitação e de determinar a presença de não respostas em cada item do instrumento. Dada a tipologia deste trabalho e a diversidade de variáveis envolvidas, socorremo-nos de um conjunto de técnicas de análise estatística descritiva e inferencial.

A avaliação psicométrica do QCSMF teve em conta as propriedades de fiabilidade e validade. A fiabilidade foi por nós estimada através da avaliação da consistência interna, que corresponde à homogeneidade dos enunciados do questionário e é calculada com o coeficiente Alpha de Cronbach ( $\alpha$ ). Foram calculadas as correlações de cada enunciado com o total do questionário e a sua influência sob o coeficiente

Alpha de Cronbach. A análise da validade do instrumento foi por sua vez sustentada na determinação da validade de conteúdo, validade de constructo e validade de critério. A validade de conteúdo apoiou-se no julgamento de concordância de um painel de peritos e a validade de constructo na aplicação da técnica de análise fatorial exploratória em componentes principais com rotação ortogonal pelo método Varimax. Outras formas de aferir a validade de conteúdo e a validade de constructo do nosso questionário consistiram na quantificação da percentagem de não respostas e na testagem das hipóteses teoricamente assumidas. A validade de critério foi por sua vez determinada pelo grau de correlação com outro instrumento de medida já validado empiricamente, neste caso o EQ-5D-5L.

Na caracterização sociodemográfica e clínica da amostra, assim como na descrição da qualidade de vida relacionada com a saúde, utilizaram-se estatísticas de frequência (frequência absoluta e percentual), medidas de localização central (média, mediana e moda) e não central (quartis) e medidas de dispersão (desvio padrão e variância).

O Conhecimento sobre o SMF é descrito e analisado em função do score e da percentagem de respostas corretas, respostas incorretas e respostas *Não Sei*. A quantificação das respostas incorretas e respostas *Não Sei* permite identificar áreas de desconhecimento acerca da doença. Para efeitos de cálculo do Nível de Conhecimento Geral sobre o SMF, foram apenas contabilizadas as respostas corretas obtidas na pergunta 13 do Grupo II do QCSMF, por se encontrarem especificamente relacionadas com o conhecimento geral.

Por forma a facilitar a interpretação e comparabilidade dos resultados, foi calculada a pontuação de cada participante nas diferentes dimensões teóricas em análise através da fórmula  $[Y/Mx*100]$ , sendo Y o somatório das respostas corretas em cada dimensão e o Mx a pontuação máxima possível associada. Foi atribuído um ponto por cada resposta correta e 0 pontos por cada resposta incorreta e resposta *Não Sei*. Apresentamos a grelha de respostas corretas do questionário no Apêndice V.

As respostas às perguntas abertas do questionário foram alvo de análise de conteúdo. Organizou-se e codificou-se a informação recolhida através da identificação de unidades de registo e da definição de categorias de análise, entendidas como padrões gerais de resposta ou gavetas conceptuais, derivadas da revisão dos dados por



comparação de cada unidade de registo com as unidades de registo precedentes. Tabelaaram-se as respostas dos participantes em função das categorias de análise estabelecidas e calcularam-se as respetivas frequências absolutas.

As perguntas com formato de resposta múltipla e resposta aberta foram consideradas incompletas quando não foram selecionadas todas as opções de resposta corretas ou quando não foi incluída qualquer informação declarativa no respetivo campo.

A normalidade da distribuição da variável *Nível de Conhecimento Geral sobre o Síndrome de Marfan* foi avaliada através do teste de Kolmogorov-Smirnov com correção de Lilliefors, por forma a orientar o processo de seleção da tipologia dos testes de hipóteses em paramétricos ou não paramétricos, sendo a interpretação estatística realizada com base no valor crítico de significância (*valor-p*) = 0,05 para um intervalo de confiança de 95%.



## 2 - RESULTADOS

Uma vez concluída a recolha e o tratamento estatístico dos dados, dedicou-se o presente capítulo à apresentação e análise dos resultados obtidos, sendo estruturalmente composto por três partes distintas, nomeadamente, a descrição do processo de criação do instrumento de medida, a caracterização da amostra em estudo relativamente às variáveis sociodemográficas, clínicas, qualidade de vida e conhecimento sobre o SMF e a avaliação das propriedades psicométricas do questionário elaborado.

### 2.1 - CRIAÇÃO DO INSTRUMENTO DE MEDIDA

O processo de criação do instrumento de recolha de dados selecionado pressupôs as seguintes fases metodológicas: delimitação da informação a recolher, formulação das questões, estabelecimento da sequência das questões e do seu formato, revisão do esboço do questionário por peritos, pré-teste, redação da introdução e diretrizes.

#### 2.1.1 Processo de Construção

A definição dos domínios do conhecimento a avaliar teve por base uma análise concetual alargada, sustentada na experiência profissional dos investigadores e na revisão de literatura científica especializada. Foram integrados alguns itens de avaliação do conhecimento geral sobre o SMF incluídos nos estudos desenvolvidos por Schnider *et al.* (1990) sobre o ajustamento psicossocial e por Peters *et al.* (2001a) sobre as perceções cognitivas desta condição clínica. Atribuiu-se uma maior relevância à componente cardíaca da doença em virtude da acrescida taxa de morbi-mortalidade associada.

Não existindo na literatura científica um questionário de referência específico e abrangente do objeto de estudo, examinámos a estrutura e conteúdo de alguns instrumentos de avaliação do conhecimento já validados empiricamente e associados a outras condições clínicas, com especial enfoque no “Leuven Knowledge Questionnaire for Congenital Heart Diseases-LKQCHD” desenvolvido por Moons *et al.* (2001).

A versão original do questionário elencava 40 perguntas de formato variável e organizadas em 3 dimensões genéricas: manifestações da doença; prevenção de complicações; hereditariedade e sexualidade. Na formulação das perguntas e/ou itens,

procurou-se evitar o recurso a afirmações longas e redundantes, com múltiplas ideias e expressões ambíguas, demasiadamente técnicas ou refinadas. As perguntas foram ordenadas em função da especificidade das temáticas, do potencial interesse suscitado e do tempo de resposta exigido. Foram dadas instruções de preenchimento sempre que se mudou a forma das perguntas.

O instrumento foi avaliado por um painel de 5 peritos que procurou identificar possíveis falhas quanto à clareza das perguntas e formato de resposta, relevância e correção clínica, representatividade para o constructo, validade de conteúdo e validade facial. Do painel de peritos fizeram parte 2 Cardiologistas Pediátricos, um Enfermeiro, um Investigador da Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra e um representante da Associação Portuguesa de Doentes com SMF. A constituição do grupo de peritos atendeu à experiência profissional, qualificação especializada e produção científica nas áreas da investigação em saúde e do atendimento clínico ao doente com SMF. Conjugaram-se as correções e sugestões dos peritos num processo Delphi via *online*, mantendo-se numa primeira análise as perguntas em que se obteve concordância superior a 75% e reformulando-se as restantes. Reavaliou-se uma segunda versão do questionário quanto à adequação e percetibilidade, verificando-se consenso final para as perguntas em apreço.

Na tentativa de prever os potenciais problemas e/ou dúvidas que viriam a surgir aquando da aplicação final do instrumento de recolha de dados, o questionário elaborado foi sujeito a um pré-teste numa amostra acidental de 22 participantes, reunidos num encontro de doentes promovido pela Associação Portuguesa de SMF, o qual teve lugar a 12 de Março de 2016 no Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães do Centro Hospitalar do Porto. Todos os indivíduos possuíam características semelhantes à população em estudo e não foram incluídos na amostra final, tendo consentido responder aos questionários apresentados e contribuir para a sua aferição com comentários pessoais. Foram questionados acerca do formato e aparência visual, clareza e pertinência das instruções e perguntas, recetividade e adesão aos conteúdos, bem como das dificuldades sentidas no seu preenchimento. Os inquiridos manifestaram boa compreensão e aceitação geral do instrumento, sugerindo a inclusão de perguntas relacionadas com as implicações psicológicas da doença e a qualidade de vida e uma valorização equilibrada das afeições associadas aos diferentes sistemas orgânicos. Não

foram apontadas quaisquer dúvidas relativamente ao conteúdo das perguntas nem dificuldades no registo das respostas, atestando assim a sua validade facial. A extensão do questionário foi o aspeto negativo mais mencionado. O tempo despendido no preenchimento do questionário variou entre 15 e 20 minutos.

As alterações propostas foram analisadas e incorporadas, sendo revistos e corrigidos alguns erros ortográficos, tipográficos, gramaticais e/ou outros. Foram removidas perguntas e itens que versavam aspetos marginais da temática em estudo e ajustados os intervalos entre as perguntas e entre as respostas de cada pergunta. Incluiu-se uma nota introdutória na primeira página do questionário onde se contextualiza o estudo, identificam os objetivos da investigação e apresenta um conjunto genérico de instruções de preenchimento que procuram orientar o participante na resposta.

As reformulações finais foram aprovadas pelo painel de peritos.

### **2.1.2 Descrição do Questionário**

A versão final do Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan (QCSMF) é constituída por 4 grupos de perguntas: Grupo I - História Clínica do SMF; Grupo II - Conhecimento sobre o SMF; Grupo III - Qualidade de Vida; Grupo IV - Dados Sociodemográficos (Apêndice I).

Num total de 22 perguntas, são incluídos formatos de resposta aberta, escolha fixa, escolha múltipla e de Verdadeiro/Falso/Não Sei. A alocação da opção de resposta *Não Sei* permite-nos diferenciar as situações de desconhecimento assumidas pelo respondente das situações de não preenchimento acidental e/ou involuntário. Hill e Hill (2012) suportam esta decisão para perguntas que requerem um conhecimento específico sobre o tema em questão. Ao integrar uma avaliação sumária do conhecimento geral sobre o SMF no estudo das perceções cognitivas associadas à doença, Peters *et al.* (2001a) recorreu às mesmas opções de resposta, assim como outros autores que analisaram o conhecimento noutras condições clínicas (Ho *et al.*, 2003; Monns *et al.*, 2001; Sousa *et al.*, 2015).

O Grupo I é composto por 6 perguntas relativas à história clínica associada ao SMF, reunindo dados sobre o tempo de diagnóstico, histórico familiar, acompanhamento por especialidade médica, gravidade dos sintomas, problemas de

saúde envolvidos e tipo de tratamento efetuado. Estão compreendidas as perguntas 1, 2, 3, 4, 5 e 6.

O Grupo II focaliza-se exclusivamente no conhecimento dos doentes com SMF, compreendendo as perguntas 7, 8, 9, 10, 11, 12 e 13. Enquanto as primeiras 6 perguntas refletem aspetos específicos do conhecimento, a última pergunta deste grupo reúne 25 proposições ou itens sobre o conhecimento geral da doença, orientadas por 5 dimensões diferentes: Manifestações da Doença e Tratamento; Prevenção de Complicações; Atividade Física e Laboral; Sexualidade e Hereditariedade; Contraceção e Gravidez. A divisão teórica dos itens em função das dimensões do conhecimento assumidas é a seguinte:

- Dimensão "Manifestações da Doença e Tratamento" - itens B, C, E, F, H, P, S e X;
- Dimensão "Prevenção de Complicações" - itens I, J, L, N, Q, U e W;
- Dimensão "Atividade Física e Laboral" - itens D, O e Z;
- Dimensão "Sexualidade e Hereditariedade" - itens A, M, R e Y;
- Dimensão "Contraceção e Gravidez" - itens G, T e V.

O Grupo III é constituído pelas perguntas 14 e 15. Integra um instrumento genérico de avaliação da qualidade de vida relacionada com a saúde, designado de EQ-5D-5L, que resulta da adaptação da versão portuguesa da escala EQ-5D-3L validada por Pedro Ferreira, Lara Ferreira e Luís Pereira (Ferreira *et al.*, 2013). Este formato modificado procura descrever o estado de saúde atual dos indivíduos em cinco dimensões: mobilidade, cuidados pessoais, atividades habituais, dor/mal-estar e ansiedade/depressão, cada uma delas com 5 níveis de gravidade (sem problemas, problemas ligeiros, problemas moderados, problemas graves e problemas extremos). A ampliação do número de respostas possíveis permite reduzir potenciais efeitos de teto produzidos pela versão original e revela maior sensibilidade para mudanças discretas no estado de saúde dos indivíduos (Hinz *et al.*, 2013). Encontrando-se o artigo de validação da versão portuguesa do EQ-5D-5L em fase de publicação, foi-nos cedido o respetivo algoritmo por Pedro Ferreira com base nos resultados já apurados em estudo patrocinado pela EuroQoL, por forma a possibilitar o cálculo do índice genérico cardinal de saúde representativo da utilidade atribuída ao estado de saúde dos

indivíduos com SMF. É apresentada também a escala visual analógica EQ-VAS, graduada de zero a cem e destinada à autoavaliação do estado de saúde atual, correspondendo o valor zero ao pior estado de saúde imaginável e o valor cem ao melhor estado de saúde imaginável.

O Grupo IV destina-se à caracterização sociodemográfica da população alvo, incidindo sobre 6 variáveis: idade, género, grau de ensino, situação familiar, situação profissional e local de residência. É ainda incluída uma pergunta final sobre a necessidade de informação adicional sobre o SMF. Estão compreendidas as perguntas 16, 17, 18, 19, 20, 21 e 22.

## 2.2 - DESCRIÇÃO DA AMOSTRA

A caracterização da amostra contempla a descrição dos elementos sociodemográficos e clínicos dos indivíduos em estudo, nomeadamente o género, idade, grau de ensino, situação familiar, situação profissional, local de residência, necessidade de informação percebida, tempo de diagnóstico, histórico familiar, acompanhamento por especialidade médica, gravidade dos sintomas percebida, problemas de saúde envolvidos e tratamento efetuado. São ainda englobados neste subcapítulo, os resultados da análise das variáveis Qualidade de Vida e Nível de Conhecimento sobre o SMF.

A amostra envolvida nesta investigação é constituída pelos indivíduos diagnosticados com Síndrome de Marfan e seguidos em regime de consulta externa de Cardiologia no CHUC e no CHP, que cumpriram os critérios de inclusão estabelecidos e responderam ao QCSMF no período temporal compreendido entre 01 de Maio e 31 de Julho de 2016.

Dos 65 questionários enviados via on-line foram recolhidos 60 exemplares e validados 51 e dos 10 questionários aplicados em gabinete de consulta foram validados 8, por se encontrarem devidamente preenchidos, compondo um corpus de estudo de 59 elementos. Foram excluídos os questionários que não continham qualquer resposta assinalada e/ou que não apresentavam dados sociodemográficos e clínicos acerca dos respondentes. A taxa de resposta efetiva ao questionário foi assim de 78,7%.

Na análise exploratória inicial da base de dados entretanto construída, não foi detetada a presença de não respostas ou de respostas incompletas em qualquer item do instrumento.

### 2.2.1 Dados Sociodemográficos

Ao analisarmos a Tabela 1, verificamos que 59,3% dos participantes do estudo são do género masculino e que 40,7% são do género feminino, o que nos permite dizer que estamos perante uma distribuição heterogénea da amostra segundo o género, com predomínio masculino.

**Tabela 1** - Distribuição da amostra segundo o Género

GÉNERO	Frequência Absoluta	Frequência Percentual
Feminino	24	40,7%
Masculino	35	59,3%
<b>Total</b>	59	100%

Os respondentes têm idades compreendidas entre os 18 e os 62 anos, sendo a idade mais frequente a de 18 anos. A média de idades é de 33,49 anos e o desvio padrão de 11,34 anos (Tabela 2).

Os dados estatísticos revelam uma amostra de doentes maioritariamente jovem, na medida em que 75% dos indivíduos têm idade inferior a 42 anos.

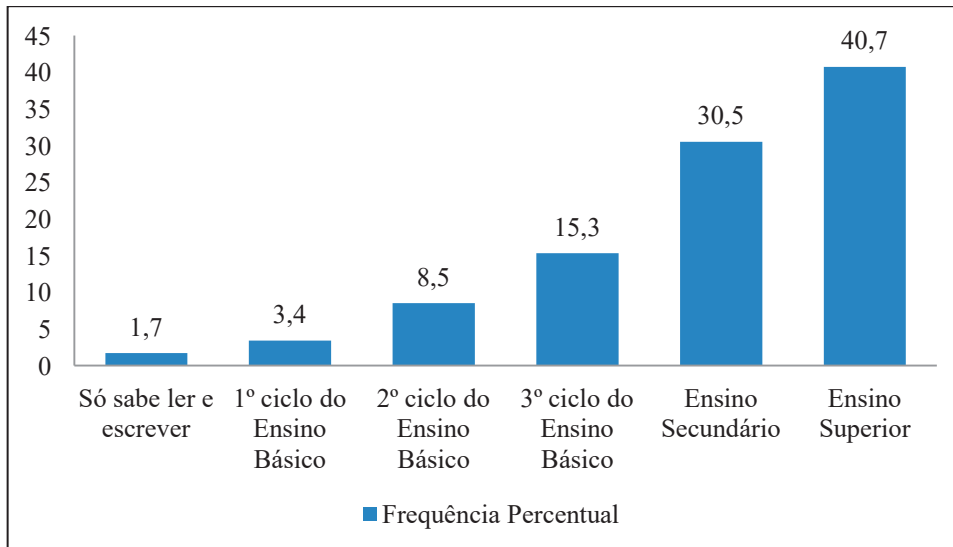
**Tabela 2** - Estatísticas relativas à Idade

IDADE	N	Mínimo	Máximo	Moda	Média	Desvio Padrão	Percentil 25	Percentil 50	Percentil 75
	59	18	62	18	33,49	11,34	23	33	42

Relativamente à variável grau de ensino, constatamos que 40,7% dos doentes completaram o ensino superior, 30,5% o ensino secundário, 15,3% o 3º ciclo do ensino básico, 8,5% o 2º ciclo do ensino básico e 3,4% o 1º ciclo do ensino básico (Gráfico 1).

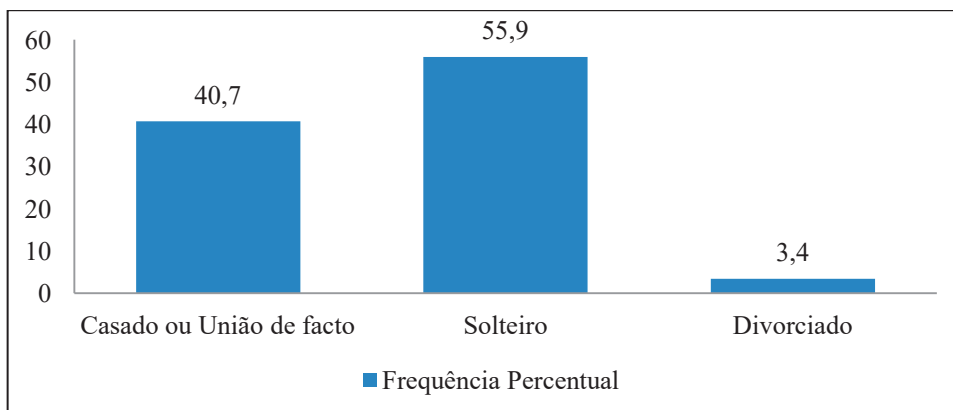
Apenas 1,7% dos indivíduos só sabe ler e escrever, o que evidencia um elevado grau de escolarização da amostra.

**Gráfico 1** - Distribuição da amostra segundo o Grau de Ensino



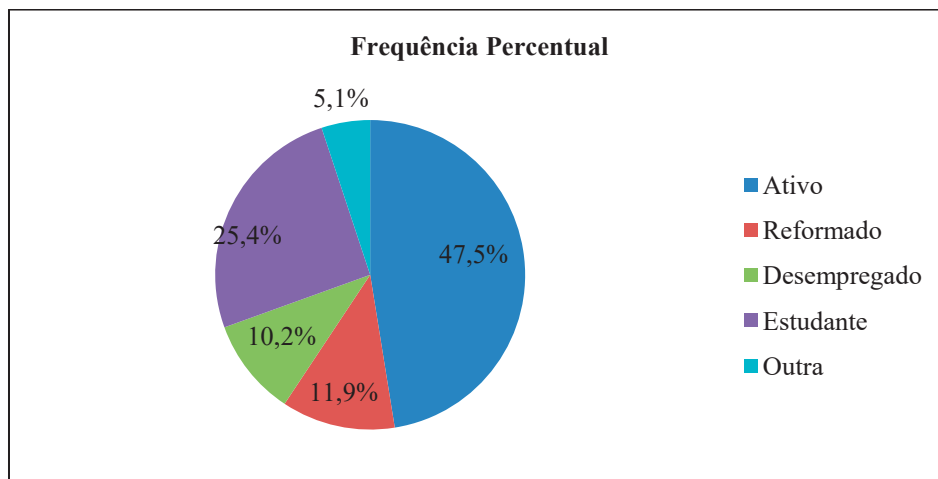
O Gráfico 2 mostra-nos um predomínio de indivíduos solteiros (55,9%) e casados ou em união de facto (40,7%). Apenas 3,4% da amostra se enquadra na situação de divorciado e não existem respondentes separados ou viúvos.

**Gráfico 2** - Distribuição da amostra segundo a Situação Familiar



No que diz respeito à situação profissional, 47,5% da amostra refere ser ativo, 25,4% estudante, 11,9% reformado, 10,2% desempregado e 5,1% encontra-se noutra situação (Gráfico 3). São referidas como outras situações profissionais, a baixa médica e a invalidez para o trabalho.

**Gráfico 3** - Distribuição da amostra segundo a Situação Profissional



As profissões mais relatadas pelos indivíduos ativos incluem a de empregado de balcão, armazém e mesa (8), operador de *call center* (5), professor (3) e vendedor (3). São identificadas outras nove profissões com apenas um registo cada (Tabela 3).

**Tabela 3** - Distribuição da amostra segundo a Profissão

PROFISSÃO	Frequência Absoluta
Administrativo	1
Empregado de balcão, armazém e mesa	8
Enfermeiro	1
Engenheiro	1
Fotojornalista	1
Gestor de conteúdos web	1
Investigador	1
Operador <i>call center</i>	5
Professor	3
Revisor Oficial de Contas	1
Solicitador	1
Técnico de farmácia	1
Vendedor	3
<b>Total</b>	<b>28</b>

Quanto ao local de residência dos doentes, os dados apontam para uma maioria citadina, residindo 78% dos indivíduos numa área urbana e 22% numa área rural (Tabela 4).



**Tabela 4** - Distribuição da amostra segundo o Local de Residência

LOCAL DE RESIDÊNCIA	Frequência Absoluta	Frequência Percentual
Área Urbana (vila, cidade)	46	78%
Área Rural (aldeia)	13	22%
<b>Total</b>	59	100%

A análise da Tabela 5 revela que 52,5% da amostra sente necessidade de informação adicional sobre o SMF e que 47,5% não refere essa percepção.

**Tabela 5** - Distribuição da amostra segundo a Necessidade de Informação Percecionada

NECESSIDADE DE INFORMAÇÃO	Frequência Absoluta	Frequência Percentual
Sim	31	52,5%
Não	28	47,5%
<b>Total</b>	59	100%

Os assuntos de informação sobre os quais os doentes com SMF sentem mais necessidade, referem-se ao Diagnóstico e Tratamento Médico (10), aos Estilos de Vida (8), às Complicações Clínicas (4) e à Gravidez e Contraceção (4). São ainda referidas a Hereditariedade e as Evoluções Técnico-Científicas, embora com menor expressão estatística (Tabela 6).

**Tabela 6** - Distribuição da amostra segundo os Assuntos de Informação

ASSUNTOS DE INFORMAÇÃO	Frequência Absoluta
Hereditariedade	3
Diagnóstico e Tratamento Médico	10
Complicações Clínicas	4
Gravidez e Contraceção	4
Estilos de Vida (exercício físico, dieta)	8
Evoluções Técnico-Científicas	2
<b>Total</b>	31

### 2.2.2 Dados Clínicos

Ao observarmos a Tabela 7, verificamos que o tempo de diagnóstico do SMF varia na amostra estudada entre 1 e 50 anos, com uma média de 18,76 anos e um desvio padrão de 12,73 anos.

Metade dos participantes tem conhecimento do seu diagnóstico clínico há mais de 18 anos.

**Tabela 7** - Estatísticas relativas ao Tempo de Diagnóstico

TEMPO DE DIAG.	N	Mínimo	Máximo	Média	Desvio Padrão	Percentil 25	Percentil 50	Percentil 75
	59	1	50	18,76	12,73	9	18	30

Relativamente à presença de histórico familiar da doença, 47,5% dos respondentes refere ter algum membro da família com SMF, 32,2% não têm nenhum familiar doente e 20,3% não sabe (Tabela 8).

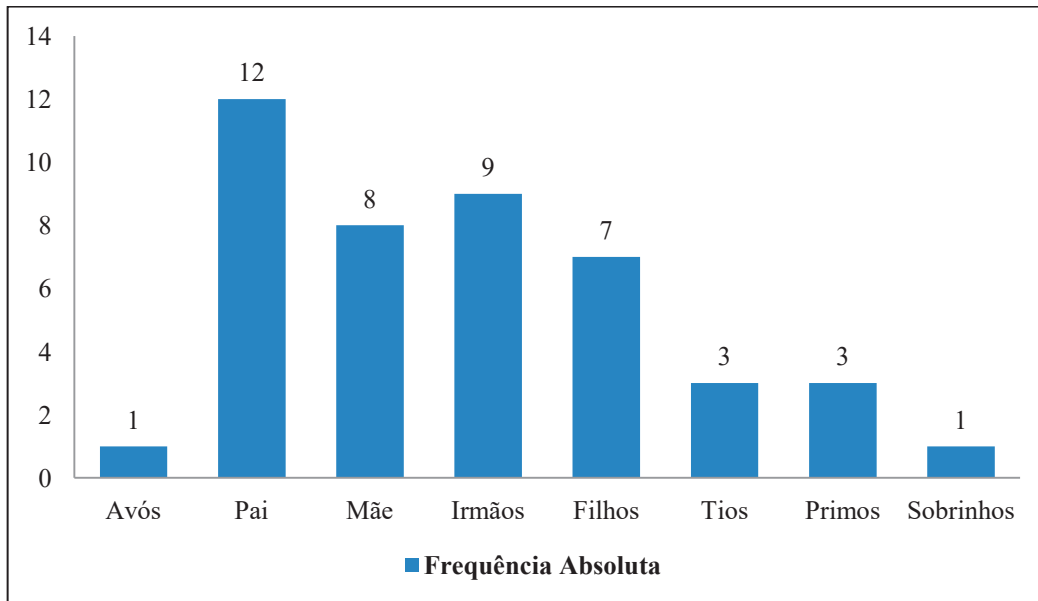
**Tabela 8** - Distribuição da amostra segundo o Histórico Familiar

HISTÓRICO FAMILIAR	Frequência Absoluta	Frequência Percentual
Sim	28	47,5%
Não	19	32,2%
Não Sabe	12	20,3%
<b>Total</b>	59	100%

O parentesco do familiar com SMF mais relatado é o de pai com 12 registos, seguido dos irmãos com 9, da mãe com 8 e dos filhos com 7 (Gráfico 4).

São também mencionados os tios, primos, sobrinhos e avós mas com reduzida frequência absoluta.

**Gráfico 4** - Distribuição da amostra segundo o Parentesco do Familiar com SMF



A observação da Tabela 9 permite-nos verificar que 93,2% dos indivíduos são acompanhados por especialidade médica em virtude de serem portadores de SMF e que apenas 6,8% não o são.

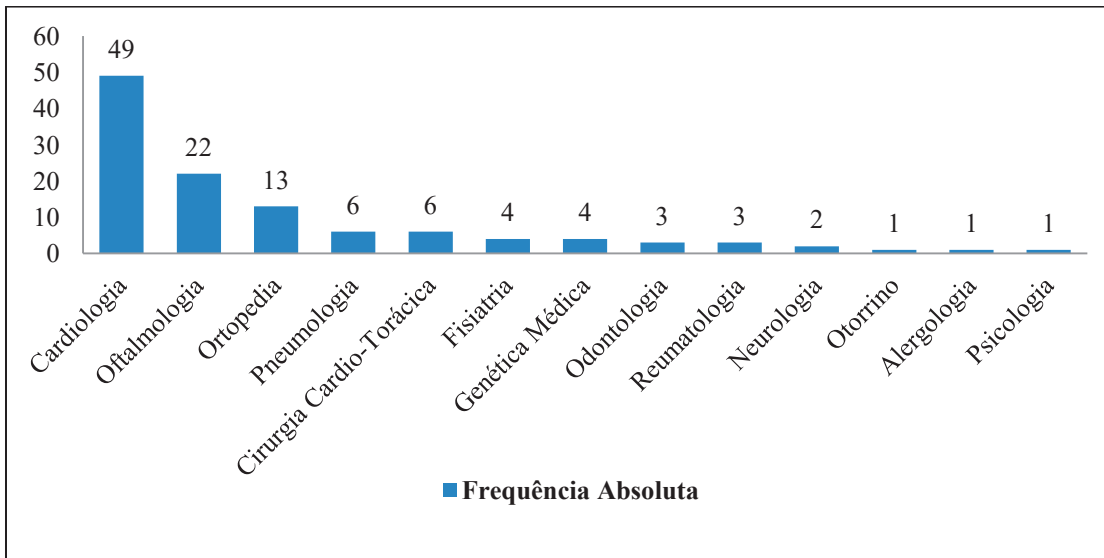
**Tabela 9** - Distribuição da amostra segundo o Acompanhamento por Especialidade Médica

ACOMPANHAMENTO POR ESPECIALIDADE MÉDICA	Frequência Absoluta	Frequência Percentual
Sim	55	93,2%
Não	4	6,8%
<b>Total</b>	59	100%

O Gráfico 5 mostra-nos que as especialidades médicas mais consultadas pelos doentes com SMF são a Cardiologia, a Oftalmologia e a Ortopedia, com 49, 22 e 13 referências respetivamente.

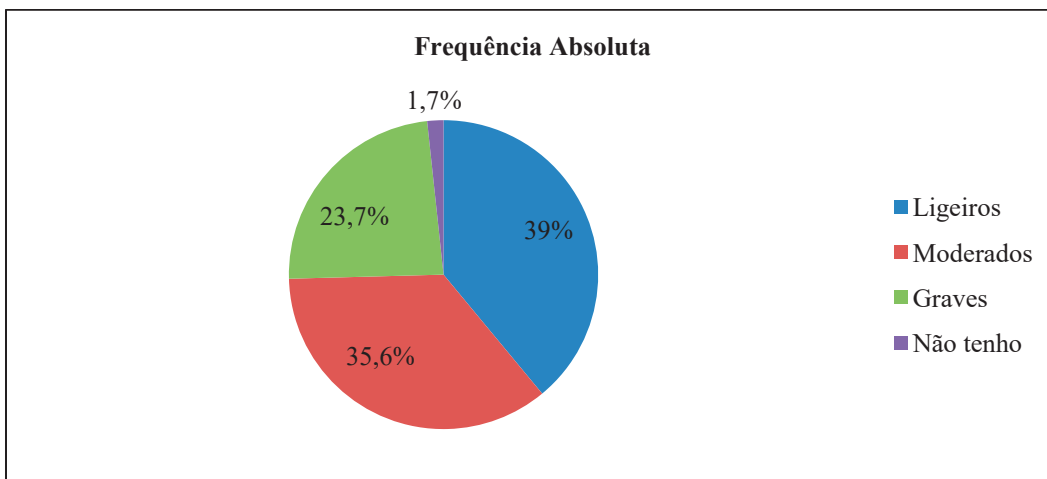
Salienta-se a reduzida frequência da especialidade de Genética Médica (4) e de Psicologia (1).

**Gráfico 5 - Distribuição da amostra segundo a Especialidade Médica**



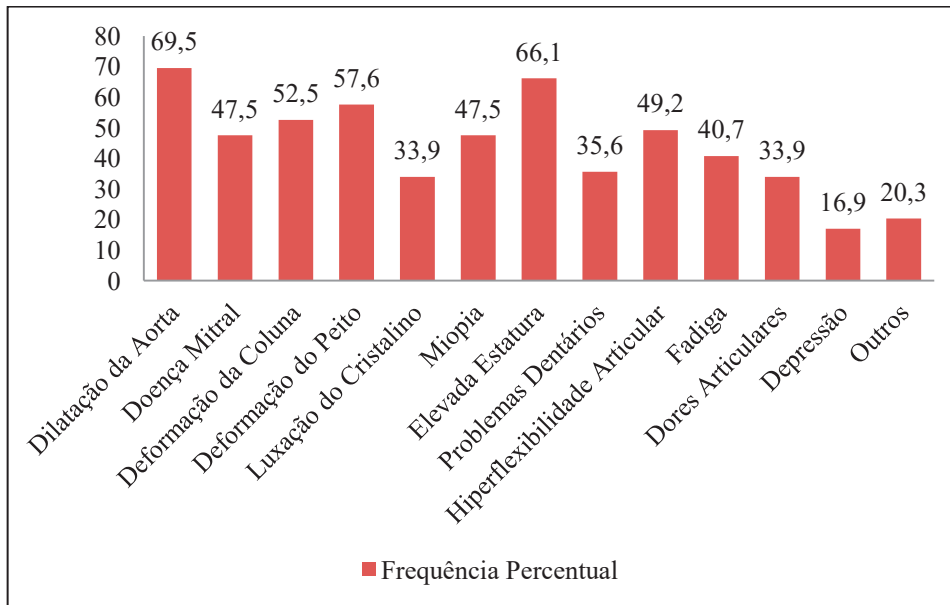
No que se refere à distribuição da amostra segundo a gravidade dos sintomas, 39% dos doentes caracteriza os seus sintomas como ligeiros, 35,6% como moderados, 23,7% como graves e 1,7% não tem qualquer sintoma (Gráfico 6).

**Gráfico 6 - Distribuição da amostra segundo a Gravidade dos Sintomas**



Os problemas de saúde relacionados com o SMF mais relatados pelos doentes são a dilatação da aorta (69,5%) e a elevada estatura (66,1%). A deformidade do peito e da coluna, a hiperflexibilidade articular, a doença mitral e a miopia afetam cerca de metade da amostra. A luxação do cristalino, as dores articulares e a depressão são os problemas menos comuns (Gráfico 7).

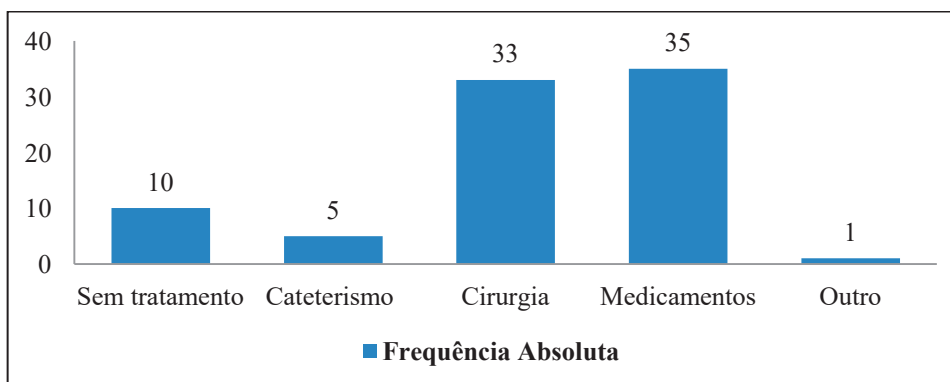
**Gráfico 7** - Distribuição da amostra segundo os Problemas de Saúde envolvidos



Em resposta aberta, são enumerados outros problemas de saúde como o pneumotórax, dilatação dos ureteres, baixo peso, elasticidade aumentada da pele, deformidade dos pés, descolamento da retina, calcificação dos ligamentos, estigmatismo e varizes. Todos eles apresentam reduzida expressão estatística.

Quando questionados sobre o tratamento efetuado até ao momento, 35 doentes referem ter sido submetidos a terapia farmacológica, 33 a cirurgia preventiva ou de correção e 5 a cateterismo cardíaco. Dez indivíduos não fizeram qualquer tipo de tratamento e um assinalou a resposta Outro, registando em espaço aberto, fisioterapia (Gráfico 8).

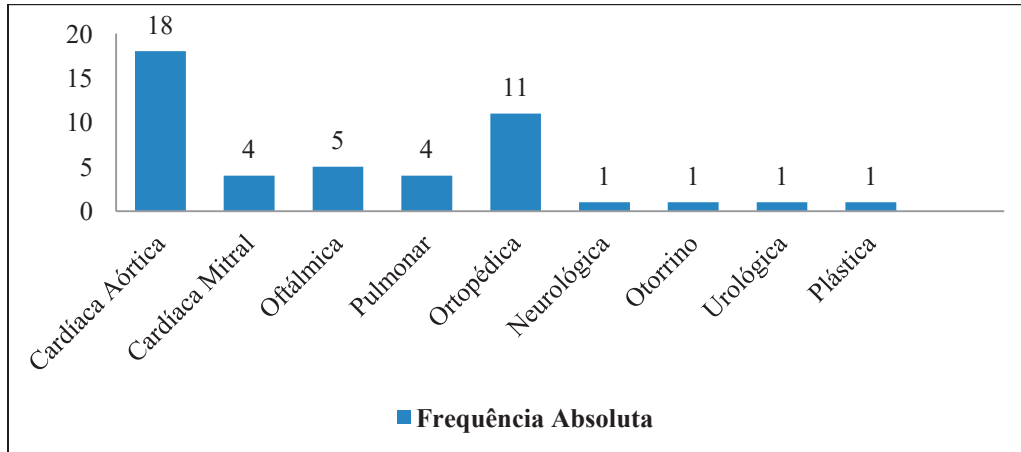
**Gráfico 8** - Distribuição da amostra segundo o Tratamento Efetuado



Os tipos de cirurgia predominantes são a cirurgia cardíaca aórtica e a cirurgia ortopédica, realizadas em 18 e 11 indivíduos respetivamente. 5 respondentes foram

submetidos a cirurgia oftálmica, 4 a cirurgia pulmonar e 4 a cirurgia cardíaca mitral. É ainda relatada a cirurgia neurológica, otorrino, urológica e plástica com apenas 1 registo cada (Gráfico 9).

**Gráfico 9** - Distribuição da amostra segundo o Tipo de Cirurgia



O tipo de medicamentos mais tomado pelos doentes com SMF é o betabloqueador (20), seguido do antagonista dos recetores da angiotensina (18) e do anticoagulante (12). São identificados outros grupos farmacológicos com reduzida frequência (Tabela 10).

**Tabela 10** - Distribuição da amostra segundo o Tipo de Medicamentos

MEDICAMENTOS	Frequência Absoluta
Betabloqueador	20
Antagonista dos recetores da angiotensina	18
Anticoagulante	12
Inibidor da enzima de conversão da angiotensina	2
Diurético	2
Antidepressivo	2
Bloqueador dos canais de cálcio	1
Agonista adrenérgico	1
Antiarrítmico	1
Anti-hipertensor oftálmico	1
Protetor gástrico	1
<b>Total</b>	<b>61</b>

### 2.2.3 Qualidade de Vida

Os resultados da avaliação da Qualidade de Vida e do Estado de Saúde atual dos indivíduos com SMF incluem a descrição das distribuições de valores obtidas nas Escalas EQ-5D-5L e EQ-VAS.

As estatísticas descritivas relativas à qualidade de vida medida pela Escala EQ-5D-5L apresentam uma distribuição de valores compreendida entre 0,34 e 1,00, com uma média de 0,87 e um desvio padrão de 0,14, sendo que metade dos indivíduos da amostra exibem uma qualidade de vida superior a 0,92 e 25% destes uma qualidade de vida superior a 0,97 (Tabela 11).

**Tabela 11** - Estatísticas relativas à Qualidade de Vida - EQ-5D-5L

QUAL. DE VIDA	N	Mínimo	Máximo	Moda	Média	Desvio Padrão	Percentil 25	Percentil 50	Percentil 75
	59	0,34	1,00	1,00	0,87	0,14	0,79	0,92	0,97

Os resultados globais da Escala EQ-5D-5L mostram-nos que a Mobilidade, os Cuidados Pessoais e as Atividades Habituais são as dimensões da qualidade de vida onde são referidos menos problemas enquanto que a Ansiedade/Depressão é aquela onde são sentidos mais problemas graves e extremos. É na dimensão Dor/Mal-Estar que são sentidos mais problemas ligeiros e moderados (Tabela 12).

Analisando cada dimensão individualmente, verificamos que na dimensão Mobilidade, 71,2% da amostra refere não ter problemas e 22% tem problemas ligeiros. Nos Cuidados Pessoais, 88,1% dos indivíduos não têm problemas e 10,2% têm problemas ligeiros, sendo a dimensão com maior qualidade de vida. Na dimensão Atividades Habituais, 67,8% da amostra refere não ter problemas, 18,6% tem problemas ligeiros e 11,9% problemas moderados. Na dimensão Dor/Mal-Estar, 35,6% dos indivíduos não têm problemas, 42,4% têm problemas ligeiros e 22% problemas moderados. A menor qualidade de vida é registada na dimensão Ansiedade/Depressão em que 42,4% da amostra refere não ter problemas, 35,6% tem problemas ligeiros, 15,3% problemas moderados, 3,4% problemas graves e 3,4% problemas extremos.

**Tabela 12** - Distribuição dos resultados da Escala EQ-5D-5L

EQ-5D-5L	Frequência Absoluta	Frequência Percentual
<b>MOBILIDADE</b>		
Sem Problemas	42	71,2
Problemas Ligeiros	13	22
Problemas Moderados	2	3,4
Problemas Graves	2	3,4
Problemas Extremos	0	0
<b>CUIDADOS PESSOAIS</b>		
Sem Problemas	52	88,1
Problemas Ligeiros	6	10,2
Problemas Moderados	1	1,7
Problemas Graves	0	0
Problemas Extremos	0	0
<b>ATIVIDADES HABITUAIS</b>		
Sem Problemas	40	67,8
Problemas Ligeiros	11	18,6
Problemas Moderados	7	11,9
Problemas Graves	0	0
Problemas Extremos	1	1,7
<b>DOR/MAL-ESTAR</b>		
Sem Problemas	21	35,6
Problemas Ligeiros	25	42,4
Problemas Moderados	13	22
Problemas Graves	0	0
Problemas Extremos	0	0
<b>ANSIEDADE/DEPRESSÃO</b>		
Sem Problemas	25	42,4
Problemas Ligeiros	21	35,6
Problemas Moderados	9	15,3
Problemas Graves	2	3,4
Problemas Extremos	2	3,4



Relativamente à autoavaliação do estado de saúde atual medida pela Escala EQ-VAS, o espectro de respostas variou entre um valor mínimo de 35 e um valor máximo de 95, com uma moda de 80, uma média de 73,12 e um desvio padrão de 14,07. Numa escala de 0 a 100, metade dos indivíduos da amostra em estudo atribuiu ao seu estado de saúde um valor superior a 75 e 25% destes atribuiu um valor superior a 85 (Tabela 13). Os resultados sugerem assim, que a maioria dos doentes com SMF se autoperceciona como tendo um bom estado de saúde.

**Tabela 13** - Estatísticas relativas à Autoavaliação do Estado de Saúde Atual (AESA) - EQ-VAS

AESA	N	Mínimo	Máximo	Moda	Média	Desvio Padrão	Percentil 25	Percentil 50	Percentil 75
	59	35	95	80	73,12	14,07	65	75	85

#### 2.2.4 Conhecimento sobre o Síndrome de Marfan

O Conhecimento sobre o SMF foi descrito e analisado em função do score e da percentagem de respostas corretas, respostas incorretas e respostas *Não Sei*, sendo o cálculo do nível de conhecimento geral sobre o SMF baseado na contabilização das respostas corretas obtidas na pergunta 13 do grupo II do QCSMF. Os resultados das restantes perguntas integradas neste grupo são assim descritos separadamente no sentido de analisar alguns domínios do conhecimento específico sobre a doença.

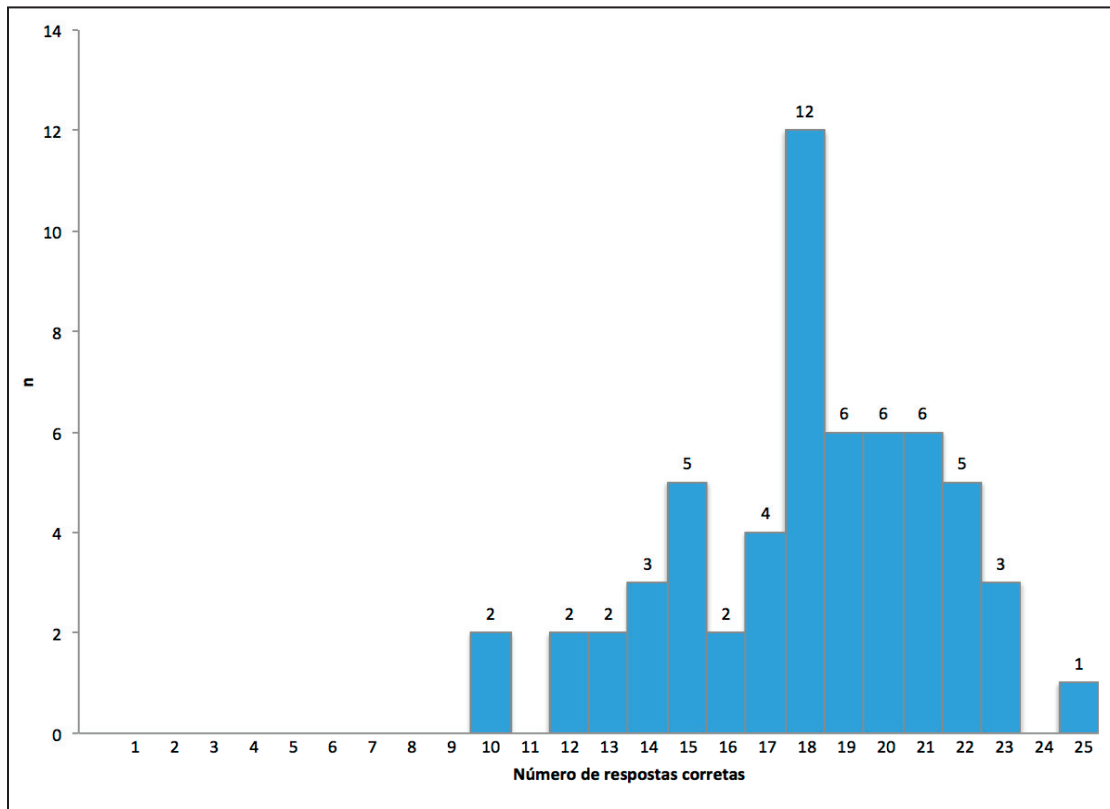
Ao analisarmos a Tabela 14 relativa às estatísticas descritivas globais do nível de conhecimento geral sobre o SMF, verificamos que esta variável oscila entre um valor mínimo de 10 e um valor máximo de 25 respostas corretas, com uma média de 18,09 e um desvio padrão de 3,33. O número de acertos mais prevalente é 18 e metade da amostra em estudo respondeu corretamente a mais de 18 perguntas.

**Tabela 14** - Estatísticas relativas ao Nível de Conhecimento Geral sobre o SMF

NÍVEL DE CONH.	N	Mínimo	Máximo	Média	Desvio Padrão	Moda	Percentil 25	Percentil 50	Percentil 75
	59	10	25	18,09	3,33	18	16	18	21

O Gráfico 10 reforça estes resultados e permite observar que não houve nenhum participante que tenha errado todas as perguntas, sendo o mínimo de respostas corretas (10) obtido por dois indivíduos, a moda (18) por 12 e o máximo de respostas corretas (25) por apenas 1.

**Gráfico 10** - Distribuição do número de respostas corretas ao QCSMF (n=59)



A percentagem de respostas corretas obtida na globalidade dos itens variou entre os 15,3% (item L) e os 98,3% (item A), apresentando uma média de 72,34%. Não existiu nenhum item que tenha sido acertado por todos os participantes (Tabela 15).

A maioria das proposições do QCSMF obteve valores de percentagem de respostas corretas situados entre os 60% e os 80%.

Foram verificados melhores resultados nas proposições A, D, N, O, U e Z, todas com valores de percentagem superiores a 90%.

Por outro lado, suscitaram mais dificuldades de resposta os itens F, G, L, W e Y, onde se registou uma percentagem de respostas corretas inferior a 50%.

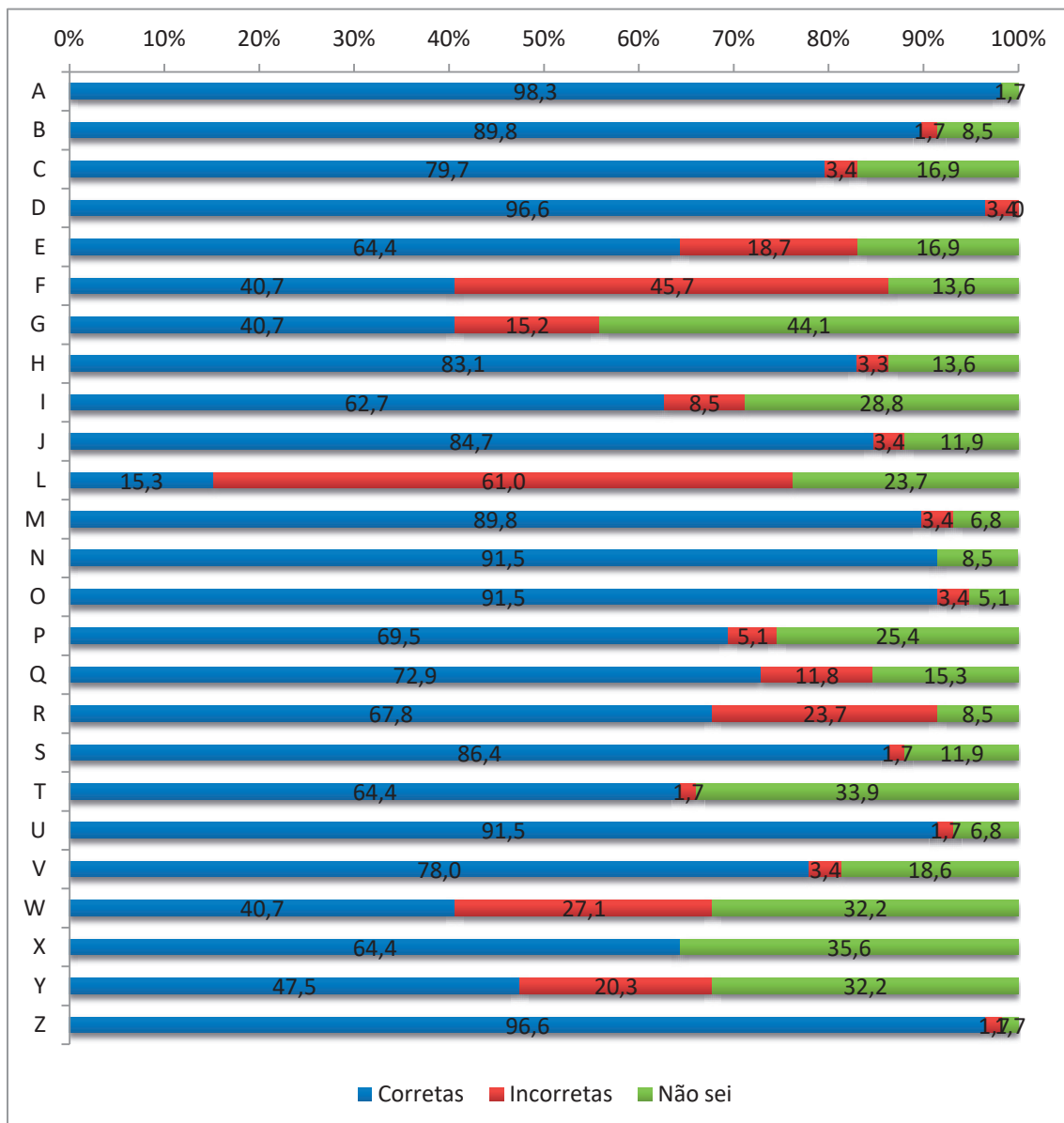
Quer as proposições melhor pontuadas quer as pior pontuadas não se encontram associadas maioritariamente a nenhuma dimensão do conhecimento em particular.

**Tabela 15** - Distribuição da percentagem de respostas corretas ao QCSMF (n=59)

ITEM	n	%
A) Um doente com SMF pode transmitir a doença aos filhos	58	98,3
B) A dilatação da artéria aorta é a doença cardíaca mais frequente no SMF	53	89,8
C) Um doente com SMF tem menor risco de cárie dentária e de doença das gengivas	47	79,7
D) Um doente com SMF deve escolher profissões que exijam grande esforço físico	57	96,6
E) Não existem medicamentos que evitem o agravamento da doença da aorta	38	64,4
F) Um doente com SMF não tem de seguir uma dieta específica	24	40,7
G) É possível detetar o SMF no feto durante a gravidez	24	40,7
H) A disseção (rasgão) da aorta é a complicação mais grave no SMF	49	83,1
I) Um doente com SMF deve ter especial atenção às hemorragias das gengivas	37	62,7
J) Fumar é mais prejudicial para um doente com SMF porque já tem risco de doença pulmonar	50	84,7
L) Um doente com SMF deve tomar antibióticos antes de qualquer tratamento dentário	9	15,3
M) Um doente com SMF pode praticar a atividade sexual para a qual se sinta capaz	53	89,8
N) Um doente com SMF deve consultar um dentista pelo menos uma vez por ano	54	91,5
O) A atividade física praticada por um doente com SMF deve ser regular e pouco intensa.	54	91,5
P) Um doente com SMF pode necessitar de correção dentária porque os maxilares são estreitos e o céu da boca tem a forma em arco	41	69,5
Q) A hipertensão arterial não é um fator de risco para a dilatação da aorta	43	72,9
R) Um doente com SMF tem sempre um dos pais com a doença	40	67,8
S) A cirurgia cardíaca é indicada se a dilatação da aorta aumentar rapidamente	51	86,4
T) Uma doente com SMF tem maior risco de complicações na gravidez	38	64,4
U) Um doente com SMF deve lavar os dentes só uma vez por dia	54	91,5
V) Um doente com SMF não deve usar contraceptivos	46	78,0
W) Um doente com SMF deve parar de tomar a medicação se sentir efeitos secundários	24	40,7
X) Um doente com SMF e doença cardíaca tem maior risco de ter endocardite	38	64,4
Y) É possível evitar que uma criança nasça afetada quando um dos pais tem SMF	28	47,5
Z) Um doente com SMF deve-se aconselhar junto do médico sobre os desportos que pode praticar, pois alguns podem agravar a doença	57	96,6

O Gráfico 11 oferece-nos uma visão global da percentagem de respostas corretas, respostas incorretas e respostas *Não Sei* ao QCSMF. Os resultados nele inscritos revelam quais as proposições onde mais participantes admitiram não saber responder, nomeadamente, os itens G, T, W, X e Y, com valores de percentagem superiores a 30%. As situações em que se registou maior percentagem de respostas incorretas situaram-se nos itens F (45,7%) e L (61%).

**Gráfico 11** - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e *Não Sei* (QCSMF)



Quando analisamos as estatísticas relativas à percentagem de respostas corretas por dimensão teórica do conhecimento, somos levados a constatar que os melhores

resultados situam-se na dimensão "Atividade Física e Laboral" com uma distribuição compreendida entre os 33,33% e os 100%, uma média de 94,92% e um desvio padrão de 13,58%, tendo metade dos indivíduos obtido a totalidade de acertos. O maior nível de desconhecimento surge na dimensão "Conceção e Gravidez", com uma variação de 0 a 100% de respostas corretas, uma média de 61,02% e um desvio padrão de 32,25%. Metade da amostra não foi além de 66,67% de respostas corretas (Tabela 16).

**Tabela 16** - Estatísticas relativas à percentagem de respostas corretas por dimensão do conhecimento (QCSMF)

DIMENSÕES DO CONHECIMENTO	Estatística	
Manifestações e Tratamento	Média	72,25
	Mediana	75,00
	Desvio Padrão	20,11
	Mínimo	12,50
	Máximo	100,00
Prevenção de Complicações	Média	65,62
	Mediana	71,43
	Desvio Padrão	17,62
	Mínimo	14,29
	Máximo	100,00
Atividade Física e Laboral	Média	94,92
	Mediana	100,00
	Desvio Padrão	13,58
	Mínimo	33,33
	Máximo	100,00
Sexualidade e Hereditariedade	Média	75,85
	Mediana	75,00
	Desvio Padrão	21,27
	Mínimo	25,00
	Máximo	100,00
Conceção e Gravidez	Média	61,02
	Mediana	66,67
	Desvio Padrão	32,25
	Mínimo	0,00
	Máximo	100,00

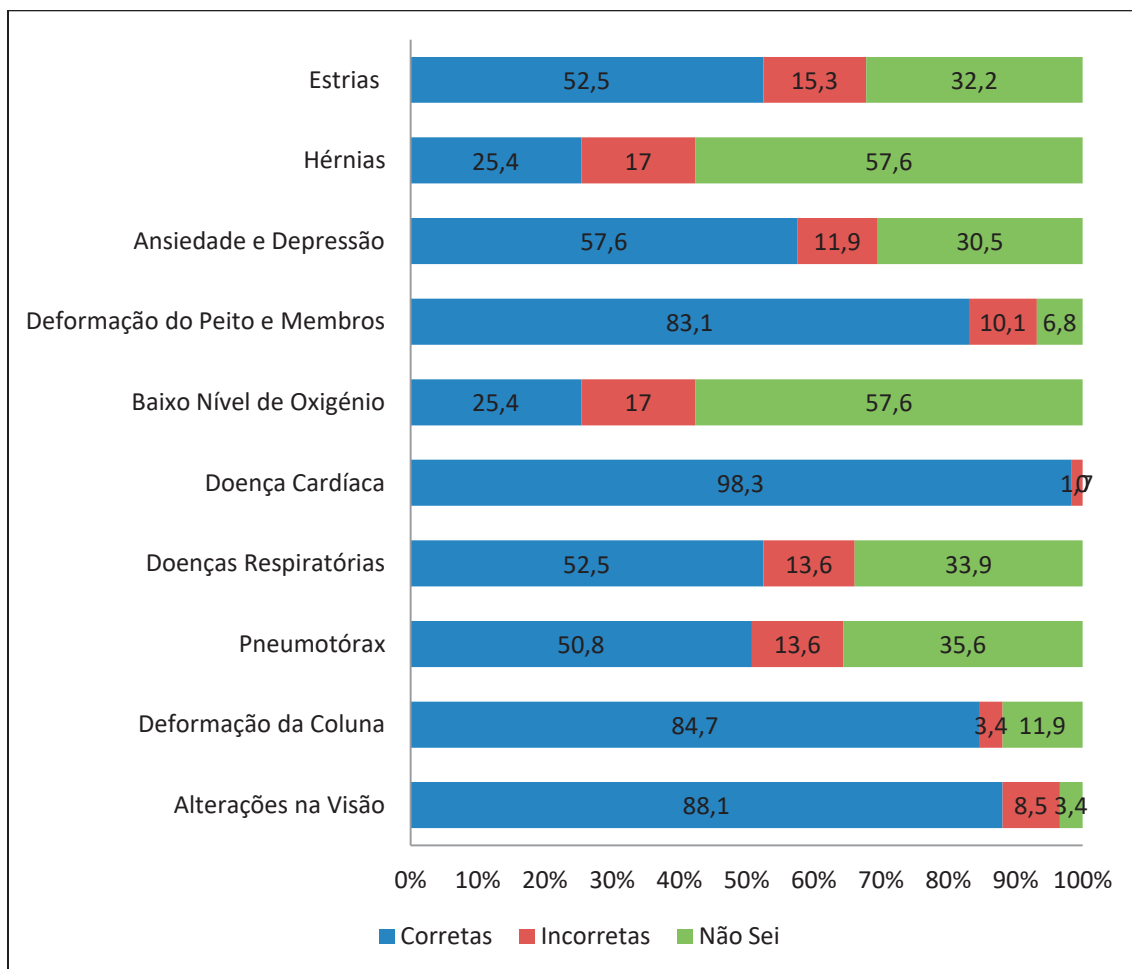
Quando nos debruçamos sobre a análise das respostas relativas ao conhecimento específico sobre o SMF, importa individualizar os resultados de cada pergunta associada.

**Pergunta 7** - Os seguintes problemas de saúde podem surgir nos doentes com Síndrome de Marfan?

Perante os diferentes problemas questionados, aqueles que os participantes mais associam ao SMF são a doença cardíaca, as alterações na visão, a deformação da coluna e a deformação do peito e membros, com percentagens de resposta correta acima dos 80% (Gráfico 12).

Os problemas de saúde menos reconhecidos são as hérnias e o baixo nível de oxigénio, para os quais só foram obtidos 25,4% de acertos.

**Gráfico 12** - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e *Não Sei* à Perg. 7



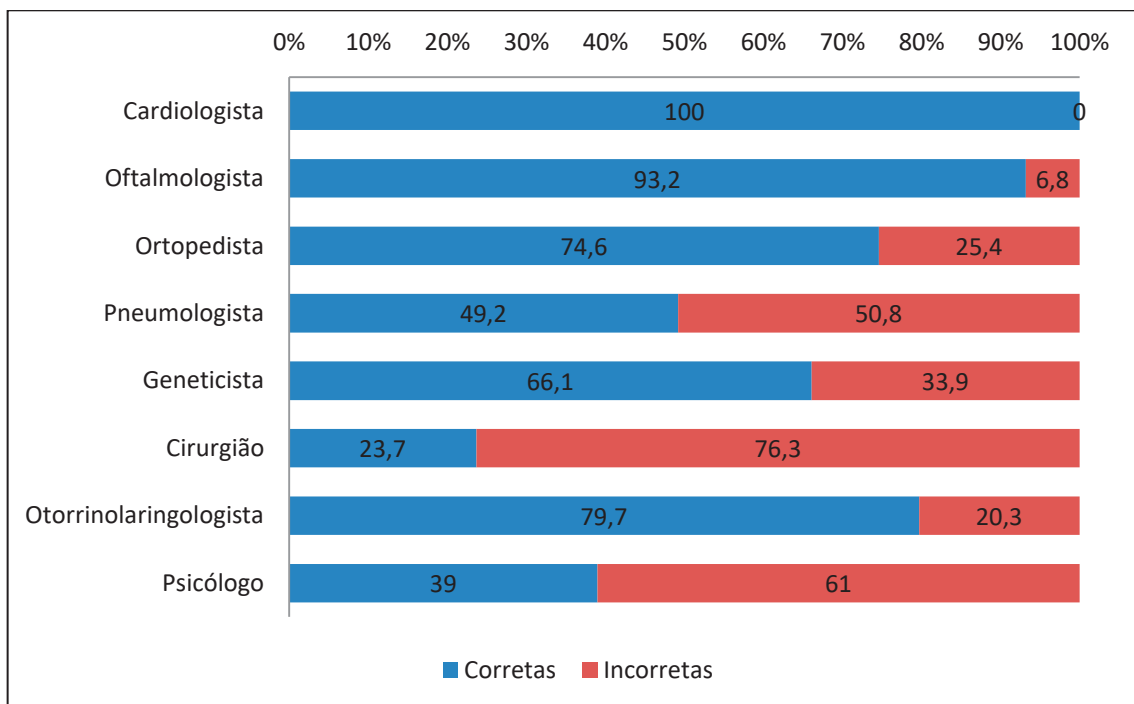
**Pergunta 8** - Na sua opinião, quais os médicos especialistas que um doente com Síndrome de Marfan deve consultar?

Os resultados apresentados no Gráfico 13 mostram que os médicos especialistas mais assinalados pelos indivíduos são o cardiologista, o oftalmologista e o ortopedista, com mais de 70% de respostas certas, ao passo que o cirurgião e o psicólogo são os menos valorizados, evidenciando 23,7% e 39% de respostas certas respetivamente.

Uma vez que segundo a grelha de respostas corretas do QCSMF apresentada no Apêndice V o Otorrinolaringologista não é apontado como uma opção correta, a elevada percentagem de acertos associada a este especialista significa que os participantes consideram não ser necessário consultá-lo.

Não foi assinalada a opção de resposta *Não Sei* por nenhum participante.

**Gráfico 13** - Distribuição da percentagem de respostas corretas e incorretas à Perg. 8

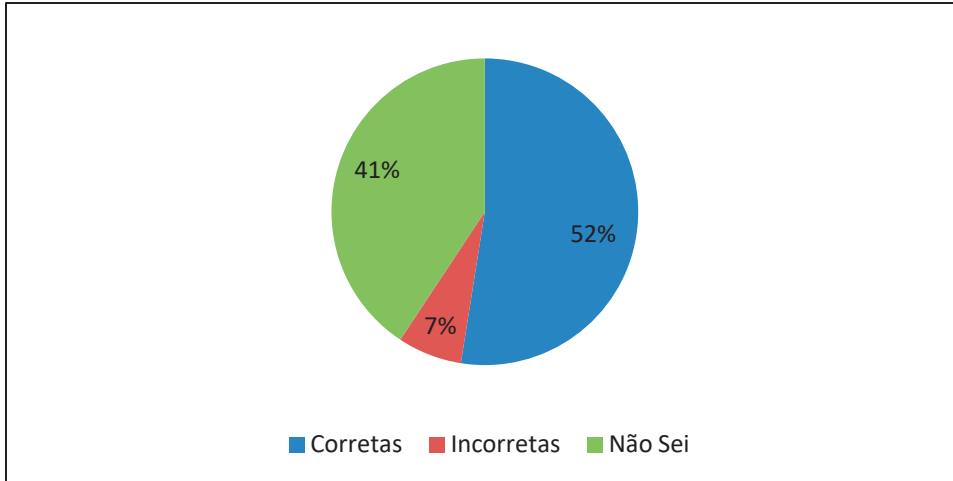


**Pergunta 9** - O que é para si a endocardite?

Na análise das respostas obtidas nesta pergunta verificamos que apenas 52% da amostra selecionou a opção de resposta correta, segundo a qual a endocardite é uma infeção da parede interna do coração e das válvulas cardíacas (Gráfico 14).

Salienta-se o valor expressivo dos indivíduos com SMF que admitiram não saber (41%).

**Gráfico 14** - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e *Não Sei* à Perg. 9

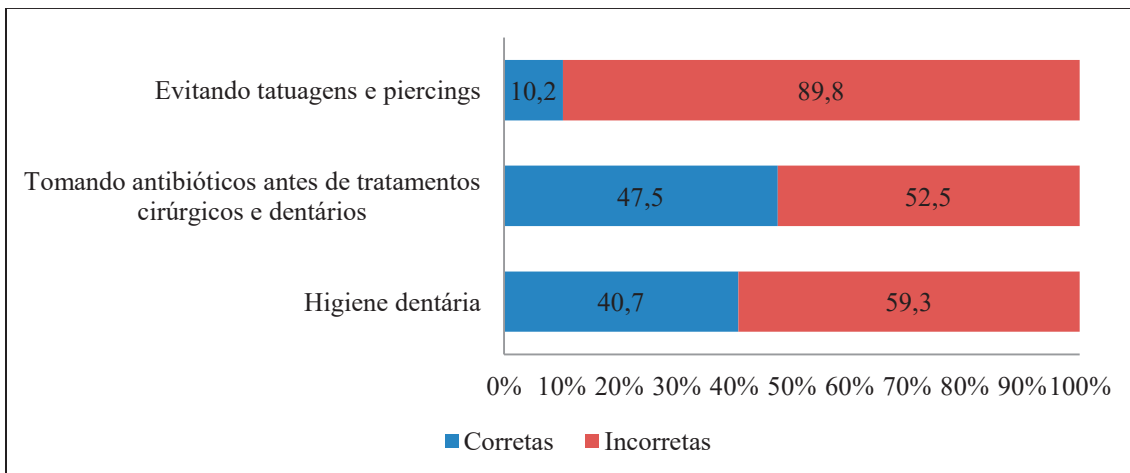


**Pergunta 10** - Como se pode prevenir a endocardite?

Os resultados desta pergunta permitem confirmar o reduzido conhecimento dos participantes relativamente à prevenção de uma das complicações do SMF, que é a endocardite.

Cerca de 57,6% da amostra assumiu não saber responder ao solicitado. A medida preventiva menos valorizada pelos respondentes foi "Evitando tatuagens e piercings", com 89,8% de respostas incorretas, apresentando as restantes medidas menos de 50% de acertos (Gráfico 15).

**Gráfico 15** - Distribuição da percentagem de respostas corretas e incorretas à Perg. 10

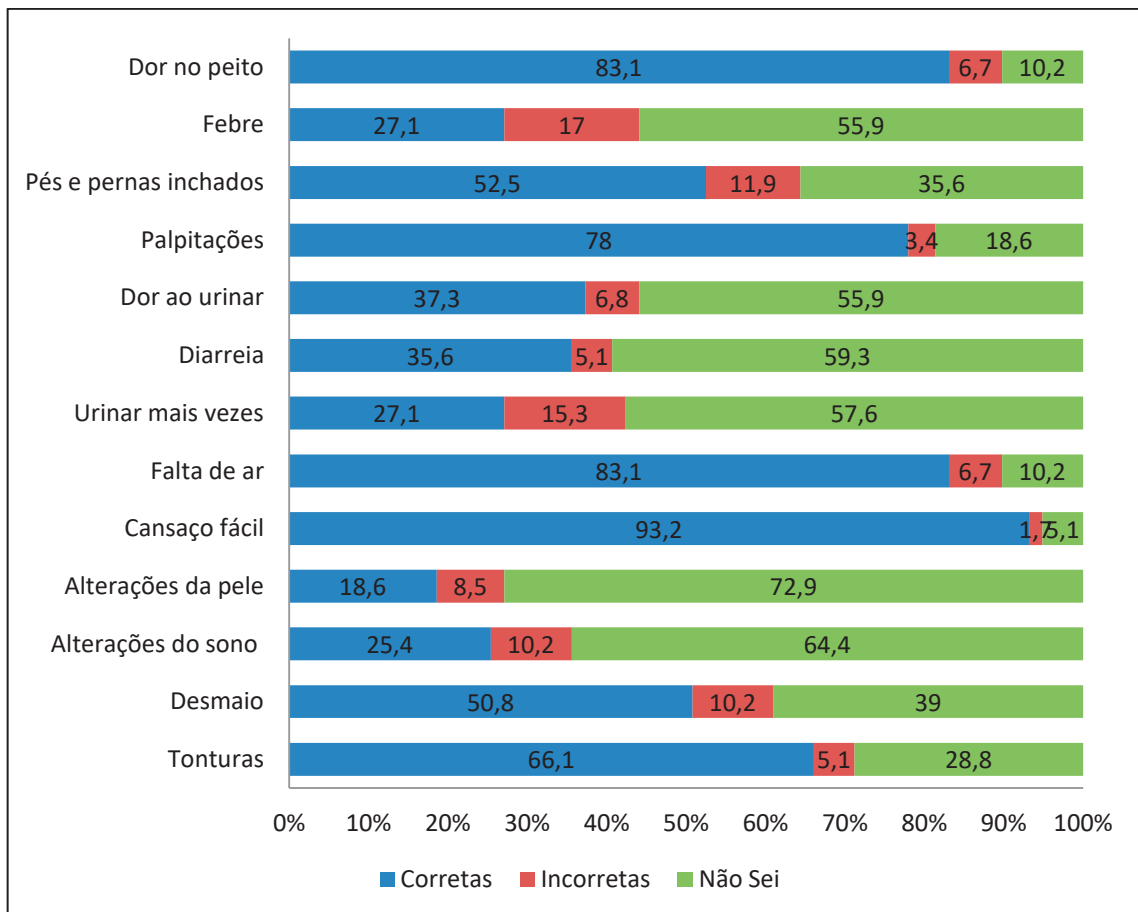




**Pergunta 11** - Os seguintes sintomas podem aparecer se a doença cardíaca agravar?

Confrontados com um conjunto diversificado de sintomas clínicos, os participantes obtiveram a maior percentagem de respostas corretas no "Cansaço fácil", "Falta de ar", "Dor no peito" e "Palpitações", com 93,2%, 83,1%, 83,1% e 78% respetivamente. É notório o elevado grau de desconhecimento sobre muitos dos sintomas de agravamento da doença cardíaca, expresso pelas significativas percentagens de respostas *Não Sei* (Gráfico 16).

**Gráfico 16** - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e *Não Sei* à Perg. 11

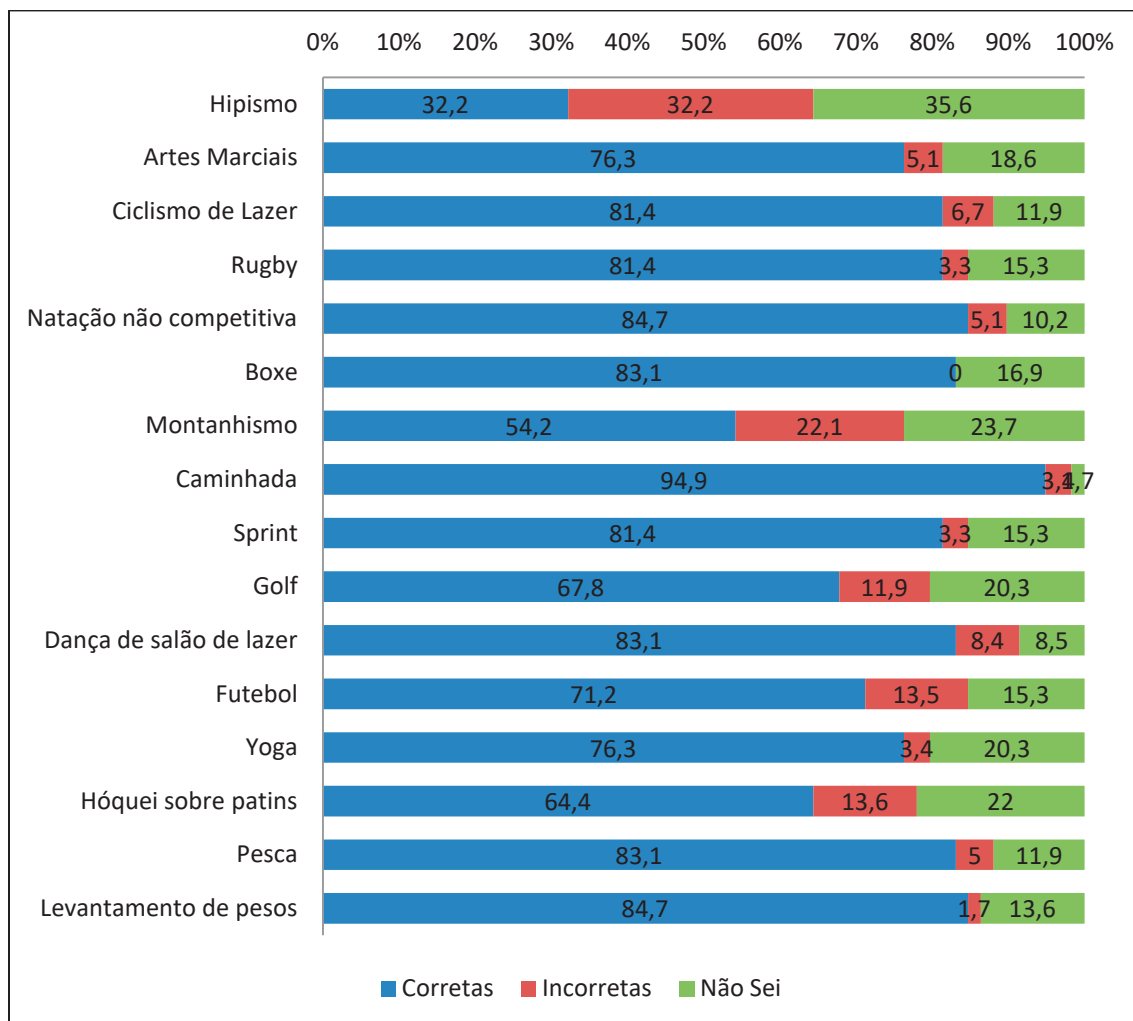


**Pergunta 12** - Os doentes com Síndrome de Marfan podem praticar os seguintes desportos?

A observação do Gráfico 17 revela que os indivíduos em estudo apresentam bons níveis de conhecimento no que respeita aos desportos recomendados, traduzidos nas elevadas percentagens de respostas certas alcançadas nesta pergunta. Os melhores

resultados são registados na "Caminhada" (94,9%), "Natação não competitiva" (84,7%) e "Levantamento de pesos" (84,7%). É no "Hipismo", "Montanhismo" e "Hóquei sobre patins" que os indivíduos com SMF admitem maior desconhecimento (35,6%; 23,7%; 22%) e se confirma a maior percentagem de incorreções (32,2%; 22,1%; 13,6%).

**Gráfico 17** - Distribuição da percentagem de respostas corretas, incorretas e *Não Sei* à Perg. 12



### 2.3 - FIABILIDADE E VALIDAÇÃO DO INSTRUMENTO DE MEDIDA

A avaliação psicométrica do QCSMF teve em conta as propriedades de fiabilidade e validade, que no seu conjunto nos sugerem a potencial generalização dos resultados.

A fiabilidade do instrumento, traduzida na consistência interna dos valores obtidos nos 25 itens do QCSMF, foi aferida através do Coeficiente Alpha de Cronbach que registou o valor de 0,671, atestando uma confiabilidade aceitável (Tabela 17).

**Tabela 17 - Resultados da Consistência Interna do QCSMF**

ALPHA DE CRONBACH	Alpha de Cronbach em itens standardizados	Nº de Itens
0,671	0,651	25

O comportamento individual de cada item perante o total dos itens do QCSMF, revela correlações item-total fracas, variando os valores correlacionais positivos entre 0,007 (item Z) e 0,556 (item T). Apesar das proposições D e W apresentarem valores negativos (-0,134; -0,045), a sua eliminação não alteraria significativamente o valor de Alpha de Cronbach sem item, que variou na sua globalidade entre 0,624 e 0,693 (Tabela 18). Optámos neste sentido por manter a versão original do instrumento inalterada.

**Tabela 18 - Resultados das Correlações Item-Total do QCSMF**

ITENS	Item-Total Correlação Corrigida	Alpha de Cronbach sem Item
A	0,164	0,669
B	0,521	0,642
C	0,327	0,653
D	-0,134	0,680
E	0,181	0,668
F	0,050	0,682
G	0,366	0,647
H	0,337	0,652
I	0,281	0,657
J	0,376	0,650
L	0,140	0,669
M	0,036	0,676
N	0,281	0,660
O	0,128	0,669
P	0,368	0,647
Q	0,262	0,659
R	0,121	0,674
S	0,119	0,671
T	0,556	0,624
U	0,128	0,669
V	0,088	0,675
W	-0,045	0,693
X	0,357	0,648
Y	0,457	0,635
Z	0,007	0,674

A validade de conteúdo do instrumento elaborado foi aprovada pelo parecer de concordância obtido no julgamento do painel de peritos envolvido.

Quanto à validade de constructo, procedemos à análise fatorial exploratória dos 25 itens da pergunta 13 do QCSMF relativos ao Conhecimento Geral sobre o SMF. Realizámos uma extração pelo método de componentes principais, definindo a extração de fatores em função da obtenção de valores próprios superiores a 1 e optámos de seguida pelo método de rotação Varimax. O modelo inicial gerou uma matriz de 10 componentes estatisticamente significativa (Teste de Bartlett=0,0), com um valor discreto de KMO = 0,449 e uma percentagem total de variância explicada do fenómeno de 70,58% (Tabela 19 e Tabela 20).

**Tabela 19** - Resultados da análise fatorial exploratória com componentes principais do QCSMF – 25 itens (n = 59)

Comp.	Valores Próprios Iniciais			Soma de Extração			Soma de Rotação		
	Total	% da Variância	% Acumulada	Total	% da Variância	% Acumulada	Total	% da Variância	% Acumulada
1	3,654	14,615	14,615	3,654	14,615	14,615	2,508	10,032	10,032
2	2,280	9,119	23,734	2,280	9,119	23,734	1,993	7,972	18,004
3	1,826	7,303	31,037	1,826	7,303	31,037	1,778	7,112	25,116
4	1,724	6,897	37,933	1,724	6,897	37,933	1,731	6,924	32,040
5	1,675	6,701	44,634	1,675	6,701	44,634	1,677	6,710	38,750
6	1,504	6,016	50,650	1,504	6,016	50,650	1,638	6,553	45,303
7	1,411	5,644	56,294	1,411	5,644	56,294	1,634	6,535	51,839
8	1,312	5,247	61,541	1,312	5,247	61,541	1,595	6,378	58,217
9	1,185	4,742	66,283	1,185	4,742	66,283	1,583	6,332	64,549
10	1,074	4,297	70,581	1,074	4,297	70,581	1,508	6,031	70,581
11	0,919	3,676	74,257						
12	0,911	3,645	77,902						
13	0,826	3,303	81,205						
14	0,779	3,117	84,322						
15	0,681	2,723	87,045						
16	0,575	2,298	89,343						
17	0,549	2,197	91,540						
18	0,443	1,771	93,310						
19	0,384	1,536	94,846						
20	0,343	1,371	96,217						
21	0,309	1,235	97,453						
22	0,232	0,926	98,379						
23	0,161	0,646	99,024						
24	0,132	0,528	99,552						
25	0,112	0,448	100,000						

**Tabela 20** - Resultados da análise fatorial exploratória com 10 componentes principais e rotação Varimax do QCSMF – 25 itens (n = 59)

Itens do QCSMF	Componentes									
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
A						-0,692				
B	0,746									
C	0,784									
D										
E							0,629			
F					0,790					
G		0,884								
H								0,416		
I	0,687									
J			0,755							
L						0,788				
M							0,798			
N				0,547						
O			0,576							-0,480
P								0,439		
Q					0,707					
R								0,787		
S									0,645	
T	0,423									0,413
U			-0,608							
V				0,715						
W										0,847
X				0,713						
Y		0,817								
Z									0,776	

A falta de validade facial e de coerência teórica da composição levou-nos contudo a forçar a análise a 5 fatores, para avaliar a sobreposição da estrutura fatorial com o modelo teórico assumido na versão original do QCSMF, continuando as soluções encontradas a não ser satisfatórias, com uma variância explicada de 44,63% (Tabela 21 e Tabela 22).

**Tabela 21** - Resultados da análise fatorial exploratória com 5 componentes principais do QCSMF – 25 itens (n = 59)

Comp.	Valores próprios iniciais			Soma de Extração			Soma de Rotação		
	Total	% de Variância	% Acumulada	Total	% de Variância	% Acumulada	Total	% de Variância	% Acumulada
1	3,654	14,615	14,615	3,654	14,615	14,615	2,708	10,831	10,831
2	2,280	9,119	23,734	2,280	9,119	23,734	2,372	9,489	20,320
3	1,826	7,303	31,037	1,826	7,303	31,037	2,313	9,251	29,571
4	1,724	6,897	37,933	1,724	6,897	37,933	1,989	7,956	37,527
5	1,675	6,701	44,634	1,675	6,701	44,634	1,777	7,107	44,634
6	1,504	6,016	50,650						
7	1,411	5,644	56,294						
8	1,312	5,247	61,541						
9	1,185	4,742	66,283						
10	1,074	4,297	70,581						
11	0,919	3,676	74,257						
12	0,911	3,645	77,902						
13	0,826	3,303	81,205						
14	0,779	3,117	84,322						
15	0,681	2,723	87,045						
16	0,575	2,298	89,343						
17	0,549	2,197	91,540						
18	0,443	1,771	93,310						
19	0,384	1,536	94,846						
20	0,343	1,371	96,217						
21	0,309	1,235	97,453						
22	0,232	0,926	98,379						
23	0,161	0,646	99,024						
24	0,132	0,528	99,552						
25	0,112	0,448	100,000						

**Tabela 22** - Resultados da análise fatorial exploratória com 5 componentes principais e rotação Varimax do QCSMF – 25 itens (n = 59)

Itens do QCSMF	Componentes				
	1	2	3	4	5
A		0,755			
B			0,654		
C			0,738		
D					
E					0,560
F				0,527	
G	0,605				
H		0,696			
I			0,517		
J	0,468				
L	0,411				
M					0,692
N	0,532				
O				0,617	
P		0,484			
Q				0,553	
R				-0,470	
S					0,463
T	0,421	0,501			
U			0,581		
V					-0,578
W				-0,420	
X		0,456			
Y	0,826				
Z					

Foram realizadas análises exploratórias subsequentes para 6, 4 e 3 fatores que também não produziram resultados consistentes. Não tendo encontrado um modelo estatisticamente significativo e coerente, optámos por manter a divisão da variável dependente *Nível de Conhecimento Geral sobre o Síndrome de Marfan* nas 5 dimensões teóricas ou fatores inicialmente estabelecidos aquando da criação do instrumento, bem como dos respetivos itens associados.

Outras formas de aferir a validade de conteúdo e a validade de constructo do nosso questionário consistiram na quantificação da percentagem obtida de não respostas e na testagem das hipóteses teoricamente assumidas.

O facto de se ter verificado uma ausência de não respostas ao QCSMF sugere uma adequada aceitabilidade e compreensão do conteúdo das perguntas e/ou instruções pelos respondentes e suporta em parte a validade do instrumento.

No domínio das hipóteses, confrontados com o reduzido tamanho amostral e com o resultado do teste de Kolmogorov-Smirnov com correção de Lilliefors (Tabela 23), que aponta para uma distribuição de valores não gaussiana da variável dependente *Nível de Conhecimento Geral sobre o Síndrome de Marfan* ( $valor-p = 0,002$ ), as proposições formuladas foram submetidas aos seguintes testes não paramétricos: Coeficiente de Correlação de Spearman para associações entre variáveis quantitativas, Teste de Mann-Wittney  $U$  para comparação de dois grupos independentes e Teste de Kruskal Wallis para comparação de três ou mais grupos independentes.

Nas hipóteses em que se confirmou evidência estatisticamente significativa, foram investigadas as relações entre as variáveis independentes e as diferentes dimensões da variável dependente.

**Tabela 23** - Resultados do Teste de Kolmogorov-Smirnov com correção de Lilliefors

CONHECIMENTO SOBRE SMF	Kolmogorov-Smirnov		
	Estatística	df	valor-p
	0,151	59	0,002

A primeira hipótese (**H1**) estabelece a existência de relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o género.

Tratando-se de uma comparação entre dois grupos independentes, recorremos ao Teste de Mann-Wittney  $U$ , cujo resultado aponta para a existência de uma diferença estatisticamente significativa no nível de conhecimento sobre o SMF consoante o género dos indivíduos ( $U = 278$ ;  $valor-p = 0,027$ ), como é visível na Tabela 24.

Enquanto que o género feminino apresenta um Rank Médio de 35,92, o género masculino apresenta um Rank Médio de 25,94, pelo que podemos afirmar com evidência estatística que as mulheres possuem um maior nível de conhecimento.



**Tabela 24** - Resultados do Teste de Mann-Wittney *U* para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante o Género

	<b>GÉNERO</b>	<b>Rank Médio</b>	<b>Mann-Wittney <i>U</i></b>	<b><i>valor-p</i></b>
<b>CONHECIMENTO SOBRE SMF</b>	Feminino (n=24)	35,92	278	0,027
	Masculino (n=35)	25,94		

Relacionando as distribuições de cada uma das dimensões do conhecimento com o género, verificamos na Tabela 25 que apenas existe diferença estatisticamente significativa entre os homens e as mulheres nas dimensões "Manifestações e Tratamento" ( $U = 267$ ;  $valor-p = 0,016$ ) e "Prevenção de Complicações" ( $U = 272$ ;  $valor-p = 0,017$ ).

**Tabela 25** - Resultados do Teste de Mann-Wittney *U* para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante o Género

<b>DIMENSÕES DO CONHECIMENTO</b>	<b>GÉNERO</b>	<b>Rank Médio</b>	<b>Mann-Wittney <i>U</i></b>	<b><i>valor-p</i></b>
Manifestações e Tratamento	Feminino (n=24)	36,38	267	0,016
	Masculino (n=35)	25,63		
Prevenção de Complicações	Feminino (n=24)	36,17	272	0,017
	Masculino (n=35)	25,77		
Atividade Física e Laboral	Feminino (n=24)	31,58	382	0,323
	Masculino (n=35)	28,91		
Sexualidade e Hereditariedade	Feminino (n=24)	28,54	385	0,564
	Masculino (n=35)	31		
Contraceção e Gravidez	Feminino (n=24)	31,27	389,5	0,623
	Masculino (n=35)	29,13		

A segunda hipótese (**H2**) sugere que o nível de conhecimento sobre o SMF está correlacionado com a idade.

Ao pretender quantificar a associação entre duas variáveis quantitativas, aplicámos o Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ).

Os resultados apresentados na Tabela 26 revelam a existência de uma correlação estatisticamente significativa entre o nível de conhecimento sobre o SMF e a idade dos indivíduos ( $valor-p = 0,041$ ), verificando-se uma associação positiva e fraca entre as duas variáveis ( $r_s = 0,268$ ).

Apesar da evidência estatística registada, a força da relação não nos permite afirmar com segurança que quanto mais velhos são os doentes com SMF, maior é o nível de conhecimento sobre a doença.

**Tabela 26** - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e a Idade

CONHECIMENTO SOBRE SMF	IDADE	
	Correlação de Spearman ( $r_s$ )	0,268
	<i>valor-p</i>	0,041

Por forma a analisar melhor esta associação, optámos por recodificar a variável idade agrupando os dados em 2 classes, designadamente, "< 30 anos" e "≥ 30 anos" e testamos novamente a hipótese **H2**.

Na Tabela 27 podemos verificar que o Teste de Mann-Wittney  $U$  confirma também a evidência estatística anterior ( $U = 261$ ;  $valor-p = 0,017$ ).

**Tabela 27** - Resultados do Teste de Mann-Wittney  $U$  para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante a Idade agrupada em classes

CONHECIMENTO SOBRE SMF	IDADE	Rank Médio	Mann-Wittney $U$	<i>valor-p</i>
	< 30 Anos (n=23)	23,35	261,00	0,017
	≥ 30 anos (n=36)	34,25		

A Tabela 28 revela as únicas dimensões do conhecimento influenciadas pela idade, nomeadamente, "Manifestações e Tratamento" ( $U = 263,50$ ;  $valor-p = 0,017$ ) e "Prevenção de Complicações" ( $U = 284,50$ ;  $valor-p = 0,036$ ).

**Tabela 28** - Resultados do Teste de Mann-Wittney  $U$  para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante a Idade agrupada em classes

DIMENSÕES DO CONHECIMENTO	IDADE	Rank Médio	Mann-Wittney $U$	$valor-p$
Manifestações e Tratamento	< 30 Anos (n=23)	23,46	263,50	0,017
	≥ 30 anos (n=36)	34,18		
Prevenção de Complicações	< 30 Anos (n=23)	24,37	284,50	0,036
	≥ 30 anos (n=36)	33,60		
Atividade Física e Laboral	< 30 Anos (n=23)	28,78	386,00	0,464
	≥ 30 anos (n=36)	30,78		
Sexualidade e Hereditariedade	< 30 Anos (n=23)	26,91	343,00	0,238
	≥ 30 anos (n=36)	31,97		
Contraceção e Gravidez	< 30 Anos (n=23)	28,65	383,00	0,614
	≥ 30 anos (n=36)	30,86		

A terceira hipótese do estudo (**H3**) propõe a existência de relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o grau de ensino.

Face ao notório desequilíbrio entre o número de indivíduos pertencentes às 6 categorias nominais do grau de ensino, revelado aquando da caracterização sociodemográfica da amostra, optámos nesta fase por recodificar esta variável.

Juntámos as categorias "Só sabe ler e escrever", "1º Ciclo do Ensino Básico", "2º Ciclo do Ensino Básico" e "3º Ciclo do Ensino Básico" e criamos a categoria " $\leq$  3º Ciclo do Ensino Básico".

A comparação entre estas novas três amostras independentes foi submetida ao Teste de Kruskal Wallis ( $H$ ) e obteve um valor de significância inferior a 0,05 ( $H = 8,58$ ;  $valor-p = 0,014$ ), existindo assim evidência estatisticamente significativa para afirmar que a distribuição de valores do nível de conhecimento sobre o SMF difere em função do grau de ensino (Tabela 29).

Os resultados obtidos permitem verificar que os indivíduos que completaram o Ensino Superior têm maior conhecimento sobre a doença, com um Rank Médio de 37,67 e que o nível de conhecimento associado aos outros dois graus de ensino parece não diferir muito.

**Tabela 29** - Resultados do Teste de Kruskal Wallis ( $H$ ) para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante o Grau de Ensino

	GRAU DE ENSINO	Rank Médio	Kruskal Wallis ( $H$ )	$valor-p$
<b>CONHECIMENTO SOBRE SMF</b>	$\leq$ 3º Ciclo do Ensino Básico (n=17)	26,65	8,58	0,014
	Ensino Secundário (n=18)	22,94		
	Ensino Superior (n=24)	37,67		

Ao analisarmos a influência do grau de ensino na distribuição de cada uma das dimensões do conhecimento, a diferença estatística é significativa nas dimensões "Manifestações e Tratamento" ( $H = 13,91$ ;  $valor-p = 0,001$ ), "Prevenção de Complicações" ( $H = 6,29$ ;  $valor-p = 0,043$ ) e "Sexualidade e Hereditariedade" ( $H = 6,04$ ;  $valor-p = 0,049$ ).

Nas restantes dimensões não foram registadas evidências estatísticas (Tabela 30).

**Tabela 30** - Resultados do Teste de Kruskal Wallis (*H*) para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante o Grau de Ensino

DIMENSÕES DO CONHECIMENTO	GRAU DE ENSINO	Rank Médio	Kruskal Wallis ( <i>H</i> )	valor- <i>p</i>
Manifestações e Tratamento	≤ 3º Ciclo do Ensino Básico (n=17)	28,79	13,91	0,001
	Ensino Secundário (n=18)	19,36		
	Ensino Superior (n=24)	38,83		
Prevenção de Complicações	≤ 3º Ciclo do Ensino Básico (n=17)	34,91	6,29	0,043
	Ensino Secundário (n=18)	22,00		
	Ensino Superior (n=24)	32,52		
Atividade Física e Laboral	≤ 3º Ciclo do Ensino Básico (n=17)	30,59	0,28	0,869
	Ensino Secundário (n=18)	28,94		
	Ensino Superior (n=24)	30,38		
Sexualidade e Hereditariedade	≤ 3º Ciclo do Ensino Básico (n=17)	21,94	6,04	0,049
	Ensino Secundário (n=18)	32,78		
	Ensino Superior (n=24)	33,63		
Contraceção e Gravidez	≤ 3º Ciclo do Ensino Básico (n=17)	24,79	3,85	0,146
	Ensino Secundário (n=18)	28,58		
	Ensino Superior (n=24)	34,75		

A quarta hipótese (**H4**) aponta para a existência de relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o local de residência.

Sujeitamos esta proposição ao Teste de Mann-Wittney *U* e verificamos que o nível de conhecimento sobre o SMF é influenciado pelo local de residência dos indivíduos, na medida em que existe diferença estatisticamente significativa entre os dois grupos ( $U = 178,50$ ;  $valor-p = 0,027$ ), como se pode observar na Tabela 31.

Os indivíduos que residem em áreas urbanas apresentam um Rank Médio de 32,62 e os indivíduos que residem em áreas rurais apresentam um Rank Médio de 20,73, o que evidencia um maior nível de conhecimento por parte dos primeiros.

**Tabela 31** - Resultados do Teste de Mann-Wittney  $U$  para comparação do Nível de Conhecimento sobre o SMF consoante o Local de Residência

CONHECIMENTO SOBRE SMF	LOCAL DE RESIDÊNCIA	Rank Médio	Mann-Wittney $U$	valor- $p$
	Urbana (n=46)	32,62	178,50	0,027
	Rural (n=13)	20,73		

Os resultados inscritos na Tabela 32 permitem-nos apenas confirmar esta evidência estatisticamente significativa na dimensão "Manifestações e Tratamento" ( $U = 168,50$ ;  $valor-p = 0,015$ ).

**Tabela 32** - Resultados do Teste de Mann-Wittney  $U$  para comparação das Dimensões do Conhecimento sobre o SMF consoante o Local de Residência

DIMENSÕES DO CONHECIMENTO	LOCAL DE RESIDÊNCIA	Rank Médio	Mann-Wittney $U$	valor- $p$
Manifestações e Tratamento	Urbana (n=46)	32,84	168,50	0,015
	Rural (n=13)	19,96		
Prevenção de Complicações	Urbana (n=46)	29,80	290,00	0,864
	Rural (n=13)	30,69		
Atividade Física e Laboral	Urbana (n=46)	30,85	260,00	0,230
	Rural (n=13)	27,00		
Sexualidade e Hereditariedade	Urbana (n=46)	32,04	205,00	0,066
	Rural (n=13)	22,77		
Contraceção e Gravidez	Urbana (n=46)	30,97	254,50	0,395
	Rural (n=13)	26,58		

A quinta hipótese (**H5**) sugere que o nível de conhecimento sobre o SMF está correlacionado com o tempo de diagnóstico.

Da aplicação do Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ), resulta a evidência estatística da não associação significativa entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o tempo de diagnóstico dos indivíduos ( $r_s = 0,139$ ;  $valor-p = 0,292$ ), como mostra a Tabela 33.

**Tabela 33** - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ) entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e o Tempo de Diagnóstico

CONHECIMENTO SOBRE SMF	TEMPO DE DIAGNÓSTICO	
	Correlação de Spearman ( $r_s$ )	0,139
	<i>valor-p</i>	0,292

A sexta e última hipótese do estudo (**H6**) estabelece a existência de relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e a qualidade de vida e contribui para a aferição da validade de critério do QCSMF, por comparação de resultados com o EQ-5D-5L.

Perante a tipologia destas duas variáveis, utilizámos novamente o Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ). Os resultados permitem-nos constatar que o nível de conhecimento sobre o SMF e a qualidade de vida dos indivíduos não apresentam correlação estatisticamente significativa ( $r_s = - 0,218$ ;  $valor-p = 0,098$ ), pelo que não podemos confirmar a proposição teórica formulada (Tabela 34).

**Tabela 34** - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ) entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e a Qualidade de Vida

CONHECIMENTO SOBRE SMF	QUALIDADE DE VIDA (EQ-5D-5L)	
	Correlação de Spearman ( $r_s$ )	- 0,218
	<i>valor-p</i>	0,098

Testámos também a correlação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o estado de saúde atual autoavaliado pelos participantes do estudo e os resultados sugerem igualmente a não existência de associação estatisticamente significativa entre as duas variáveis ( $r_s = -0,158$ ;  $valor-p = 0,233$ ), como se observa na Tabela 35.

**Tabela 35** - Resultados do Coeficiente de Correlação de Spearman ( $r_s$ ) entre o Nível de Conhecimento sobre o SMF e o Estado de Saúde Atual Autoavaliado

CONHECIMENTO SOBRE SMF	ESTADO DE SAÚDE ATUAL AUTOAVALIADO (EQ-VAS)	
	Correlação de Spearman ( $r_s$ )	- 0,158
	<i>valor-p</i>	0,233



### 3 - DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

O presente trabalho procurou avaliar os conhecimentos que os indivíduos com Síndrome de Marfan possuem acerca da doença e analisar a sua relação com algumas variáveis sociodemográficas e clínicas, assim como com a qualidade de vida. Não existindo na literatura científica publicada nenhum instrumento de medida validado para este fim, propusemo-nos criar e validar um questionário de autopreenchimento redigido na língua portuguesa, que designámos por Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan (QCSMF).

O processo de construção do questionário culminou no desenvolvimento de um estudo transversal de natureza exploratório-descritiva que procurou evidenciar as suas propriedades psicométricas e a sua reprodutibilidade, dirigindo-se aos doentes adultos portadores do SMF seguidos em regime de consulta externa em duas unidades hospitalares portuguesas, nomeadamente o CHUC e o CHP.

A amostra do estudo revelou um perfil sociodemográfico caracterizado por 59 indivíduos predominantemente masculinos (59,3%) e jovens, com uma média de idades de 33,49 anos, escolarizados com o grau de ensino superior (40,7%), solteiros (55,9%), ativos (47,5%) e residentes numa área urbana (78%), atributos provavelmente relacionados com o fato da maioria dos participantes ter respondido ao questionário por email via *on-line*, ferramenta habitualmente mais utilizada por pessoas jovens com formação académica acrescida e residência citadina. Alguns destes dados são sobreponíveis aos dados da amostra incluída no estudo de Schneider *et al.* (1990), no qual participaram 22 indivíduos com uma média de idades de 15,7 anos e predomínio masculino (15 homens e 7 mulheres), não sendo disponibilizadas outras informações sociodemográficas. Com uma dimensão amostral superior (174 indivíduos), o estudo de Peters *et al.* (2001a) recrutou por sua vez mais mulheres (58%), caucasianos (93,7%), com uma idade média de 39,8 anos, casados (52,9%), detentores do ensino secundário (50,6%), ativos a tempo inteiro (55,7%) e residentes numa grande metrópole (52,9%). Algumas das semelhanças destes resultados com os do nosso estudo estão provavelmente fundamentadas na precocidade com que o diagnóstico do SMF é atualmente realizado, confirmando-se em tenras idades.

No que respeita ao perfil clínico, verificámos que os nossos respondentes apresentavam um tempo médio de diagnóstico de 18,76 anos, tinham histórico familiar da doença (47,5%) e eram acompanhados na sua grande maioria por alguma especialidade médica (93,2%), percecionando em maior grau os seus sintomas como ligeiros (39%). Os principais problemas de saúde relatados foram a dilatação da aorta (69,5%) e a elevada estatura (66,1%) e o tipo de tratamento mais efetuado foi a terapia farmacológica e a cirurgia, registados em 35 e 33 indivíduos respetivamente, sendo mais nomeada a cirurgia aórtica e os betabloqueadores. A especialidade médica mais consultada pelos participantes foi a Cardiologia e as menos consultadas foram a Genética Médica e a Psicologia, o que não deixa de ser curioso e ao mesmo tempo preocupante, na medida em que por um lado, o aconselhamento genético assume um papel crucial na orientação destes doentes em áreas como a sexualidade, hereditariedade e planeamento familiar e por outro, as alterações psicossociais descritas na literatura como estando associadas ao SMF e relacionadas com a autoimagem, estigmatização e isolamento social, ansiedade e depressão, entre outras, requereriam à partida um acompanhamento clínico diferenciado (De Bie *et al.*, 2004; Meijboom *et al.*, 2005; Peters *et al.*, 2005; Velvin *et al.*, 2016).

Nos outros dois estudos relacionados, Schneider *et al.* (1990) não apresenta as características clínicas da amostra e Peters *et al.* (2001a) inclui um largo espetro de variáveis desta natureza. Segundo os seus resultados, os participantes apresentavam uma idade média de 21,7 anos aquando do diagnóstico da doença, 66,1% deles tinha histórico familiar de SMF, 71,3% padecia de prolapso da válvula mitral e 91,4% de dores nas costas, tendo o diagnóstico inicial sido estabelecido mais vezes pelo cardiologista (27%).

Os dados sociodemográficos e clínicos por nós apresentados, corroboram em parte muitos dos resultados obtidos por outros autores, traduzindo as características comumente descritas na literatura acerca dos doentes com SMF, o que nos parece assegurar a representatividade da nossa amostra. É entretanto acrescentada informação estatística sobre algumas variáveis nunca avaliadas previamente, o que contribui para uma melhor caracterização documental desta população.

Face à natureza multi-sistémica desta condição clínica, outra variável que nos mereceu particular atenção foi a qualidade de vida relacionada com a saúde.

Associamos por isso ao questionário elaborado, um instrumento genérico de avaliação da qualidade de vida já validado, designado por EQ-5D-5L. Os resultados obtidos evidenciaram uma distribuição de valores compreendida entre 0,34 e 1,00, com uma média de 0,87 e um desvio padrão de 0,14, sendo que metade dos indivíduos da amostra exibia uma qualidade de vida superior a 0,92. Numa escala de 0 a 100 (EQ-VAS), os participantes autoavaliaram o seu estado de saúde atual médio em 73,12. A Mobilidade, os Cuidados Pessoais e as Atividades Habituais são as dimensões da qualidade de vida onde foram referidos menos problemas enquanto a Ansiedade/Depressão é aquela onde foram sentidos mais problemas graves e extremos.

O estudo de Fusar-Poli *et al.* (2008) concluiu que os doentes com SMF comparados com a população em geral, apresentavam menor qualidade de vida no domínio mental (média de 46,05) mas não no domínio físico (média de 50,43), maior satisfação com a sua função física e social e menor satisfação nas subescalas dor corporal, papel emocional, saúde mental, vitalidade e saúde geral. Contrariamente, Rand-Hendriksen *et al.* (2010) verificaram que estes doentes apresentam níveis inferiores de qualidade de vida em todas as suas subescalas assim como outras doenças crónicas, sendo mais afetado o domínio físico (média de 36) do que o domínio mental (média de 45).

As conclusões destes dois estudos evidenciam valores de qualidade de vida significativamente mais baixos que os nossos, o que poderá estar relacionado com as propriedades do instrumento de medida por eles usado, neste caso o *Short Form SF-36*, uma vez que as características sociodemográficas e clínicas dos indivíduos eram aparentemente muito sobreponíveis às da nossa amostra, à exceção do país de origem, que por si só, é também capaz de condicionar os resultados. Por outro lado, existe a possibilidade do EQ-5D-5L produzir efeitos de teto, sobrevalorizando os nossos achados. A qualidade de vida é reconhecida como um fenómeno multifatorial e neste sentido, os resultados encontrados poderão ter sido influenciados por variáveis confundentes, não mensuradas no nosso desenho de investigação.

Quanto ao conhecimento propriamente dito, a avaliação por nós processada através da grelha de 25 proposições do QCSMF, diz-nos que os valores desta variável oscilaram entre 10 e 25 respostas corretas, com uma média de 18,09 e um desvio padrão de 3,33. Metade da amostra respondeu corretamente a mais de 18 perguntas e não houve

nenhum participante que tenha errado todas as perguntas. Apresentou maior número de acertos o item "A" relativo à possibilidade de transmissão hereditária da doença de pais para filhos e menor correção o item "L" relativo à profilaxia antibiótica da endocardite nos tratamentos dentários. A percentagem média de respostas corretas obtida na globalidade dos itens foi de 72,34%. Estes scores podem no entanto estar enviesados em virtude da maioria dos dados ter sido recolhida via *on-line*, método que não permite ao investigador controlar algumas variáveis estranhas, como a consulta de *sites* informativos, de manuais temáticos ou de familiares aquando do preenchimento do questionário. Por outro lado, esta técnica de recolha dos dados seleciona logo à partida o perfil dos participantes, enquanto utilizadores da internet, normalmente caracterizados por terem acesso fácil à informação e interesse em permanecerem atualizados. Para além disso, 40,7% dos indivíduos em estudo tinham completado o ensino superior e 30,5% o ensino secundário, o que revela uma amostra altamente escolarizada. Não sabemos até que ponto a eventual existência de co-morbilidades não relacionadas com o SMF terá tido alguma influência nos achados, uma vez que não foi recolhida qualquer informação sobre este domínio. A explicação dos nossos resultados pode igualmente residir nos esforços educacionais empreendidos pelos profissionais de saúde.

Ao analisarmos as estatísticas relativas à percentagem de respostas corretas por dimensão teórica do conhecimento, constatámos que os melhores resultados se situaram na dimensão "Atividade Física e Laboral" (média de 94,92%), tendo metade dos indivíduos obtido a totalidade de acertos, o que pode estar relacionado com o facto de esta dimensão integrar menos itens que as restantes. O maior nível de desconhecimento foi verificado na dimensão "Conceção e Gravidez" (média de 61,02%), em que metade da amostra não foi além de 66,67% de respostas corretas. Este resultado pode estar relacionado com o predomínio do género masculino na amostra e vai de encontro às conclusões do estudo de Schneider *et al.* (1990), que apontam para um nível de conhecimento básico e muitos défices de informação importante nestes doentes, particularmente no que se refere às perspetivas futuras e à reprodução familiar, fundamentando-os num hipotético mecanismo de proteção psicológica.

Os scores de conhecimento obtidos por estes autores foram ligeiramente mais baixos que os nossos, com uma média de respostas certas de 69,3%, uma mediana de 70% e uma amplitude compreendida entre 42,5% e 95%. Os autores referem que três

quartos dos indivíduos sabiam da possibilidade de uma criança ter SMF quando os pais não são portadores da doença, que os maiores riscos estavam associados à componente cardíaca e compreendiam a função dos betabloqueadores. Cerca de metade da sua amostra sabia definir a doença, conseguia nomear três ou mais órgãos envolvidos e estava alertada para a existência de uma probabilidade de transmissão do síndrome aos filhos de 50%. Menos de metade dos indivíduos percecionava a gravidez como um problema e a impossibilidade de prever a severidade da doença na descendência.

O estudo de Peters *et al.* (2001a) afirma pelo contrário que a grande maioria dos entrevistados possuía um conhecimento geral adequado sobre a doença, revelando que 97,7% da sua amostra sabia da possibilidade de transmissão hereditária, 92% não contraindicava o exercício, 87,4% compreendia a ação dos betabloqueadores, 80,5% sabia que um doente nem sempre tem um dos pais afetado e 96,6% reconhecia a possibilidade da doença ser herdada quer da mãe quer do pai.

Os resultados das perguntas relativas ao conhecimento específico sobre a doença revelaram que os problemas de saúde mais associados pelos respondentes ao SMF são a doença cardíaca, as alterações na visão, a deformação da coluna e a deformação do peito e membros, com percentagens de resposta correta acima dos 80%, os quais traduzem na prática, os problemas mais comuns neste tipo de doentes. Os problemas de saúde menos reconhecidos foram as hérnias e o baixo nível de oxigénio, para os quais só foram obtidos 25,4% de acertos. Os médicos especialistas mais aconselhados pelos indivíduos foram o cardiologista, o oftalmologista e o ortopedista (mais de 70% de respostas certas) e os menos valorizados foram o cirurgião e o psicólogo (23,7% e 39% de acertos). O recurso a um cirurgião estará à partida dependente de referência clínica prévia e poderá ser subjetivamente entendido como um sinal de maior severidade da doença. A necessidade de apoio psicológico diferenciado não será provavelmente sentida pelos participantes do estudo em virtude do não comprometimento sério da sua qualidade de vida. Apenas 52% dos indivíduos com SMF sabem o que é a endocardite e 57,6% deles assumiram não saber quais as medidas preventivas desta complicação clínica, constituindo um domínio de informação eventualmente pouco difundido pelos profissionais de saúde. Sintomas de agravamento da condição cardíaca como o cansaço fácil, falta de ar e dor no peito foram valorizados por mais de 80% da amostra, registando-se elevados níveis de desconhecimento

relativamente a outras manifestações associadas, possivelmente por serem comuns a diversos problemas de saúde. Estes dados sugerem a existência de algumas lacunas de informação sobre autovigilância que podem predispor para o adiamento da procura de cuidados médicos. A maioria dos desportos recomendados foi bem assimilada, à exceção do hipismo, montanhismo e hóquei sobre patins, onde foi admitido maior desconhecimento (35,6%; 23,7%; 22%) e confirmada menor percentagem de acertos (32,2%; 22,1%; 13,6%), talvez por serem atividades desportivas menos praticadas pela população em geral e daí menos conhecidos os seus riscos. Semelhantes achados foram registados por Moons *et al.* (2001) em doentes com doença cardíaca congénita, no que respeita à definição de endocardite, identificação dos sintomas de agravamento clínico e reconhecimento dos desportos permitidos.

Constatámos curiosamente, que muito embora sejam detetadas algumas áreas de desconhecimento nos indivíduos incluídos no nosso estudo, 47,5% da amostra refere não sentir necessidade de adquirir mais informação sobre a doença, o que nos suscita desde logo algumas preocupações enquanto profissionais de saúde, uma vez que tais resultados tanto podem significar um certo alheamento e menor valorização desses domínios por parte dos doentes como uma deficiente sensibilização e/ou educação da nossa parte, com potenciais consequências nefastas para o seu estado de saúde individual, particularmente porque a integridade do sistema cardiovascular pode ser rapidamente comprometida neste síndrome (Giarelli *et al.*, 2008).

Focando-nos no objetivo final da presente investigação, a avaliação psicométrica do QCSMF foi sustentada na aferição da validade de conteúdo, validade de constructo e validade de critério, procurando obter o maior número de evidências empíricas e a maior segurança possível de que estamos a medir o que se pretende medir, de modo a atribuir autenticidade, significância e poder de reprodutibilidade aos resultados alcançados. As técnicas de análise por nós usadas foram igualmente aplicadas em diferentes estudos sobre o conhecimento noutras condições clínicas (Ho *et al.*, 2003; Yang *et al.*, 2012; Sousa *et al.*, 2015).

A validade de conteúdo do instrumento foi aprovada pelo parecer de concordância obtido no julgamento de um painel de peritos.

A aceitabilidade foi assegurada pelo pré-teste e pela confirmação da ausência de não respostas ao QCSMF pelos respondentes.

A consistência interna dos valores obtidos nos 25 itens do QCSMF relativos ao conhecimento geral sobre a doença foi calculada através do Coeficiente Alfa de Cronbach, que obteve o valor de 0,671, atestando uma confiabilidade aceitável ao instrumento, mas que deve ser usada com precaução. Apesar dos resultados revelarem correlações item-total fracas, variando entre -0,134 e 0,556, uma vez que a eliminação dos itens menos correlacionados não alteraria significativamente o valor de Alfa de Cronbach sem item, optámos por manter a versão original do instrumento inalterada.

No que concerne à validade de constructo, apesar do fraco valor de KMO (0,449) não recomendamos a utilização da técnica de análise fatorial exploratória, aplicámos à mesma esta medida estatística aos 25 itens do questionário por forma a avaliar a qualidade da sua estrutura multidimensional e realizámos uma extração pelo método de componentes principais, definindo a extração de fatores em função da obtenção de valores próprios superiores a 1 pelo método de rotação Varimax. O modelo inicial de 10 componentes evidenciava uma percentagem total de variância explicada de 70,58%, mas não apresentava validade facial e coerência teórica, assim como as análises forçadas a 6, 5, 4 e 3 fatores, pelo que mantivemos a divisão teórica da variável dependente *Nível de Conhecimento Geral sobre o SMF* em 5 dimensões ou fatores, bem como os respetivos itens, conforme havia sido estabelecido aquando da criação do instrumento.

Estes resultados de consistência interna e da análise fatorial exploratória não significam obrigatoriamente que o QCSMF não tem boa qualidade psicométrica, uma vez que o número de elementos que compuseram a amostra do estudo (59) é bastante pequeno quando relacionado com o número de itens incluídos no instrumento (25). Para além do mais, o facto da variável conhecimento ter sido codificada dicotomicamente em "correto" e "incorreto", pode ter dificultado a praticabilidade da técnica de análise fatorial. Torna-se por isso necessário desenvolver investigações futuras desta natureza, que explorem com maior profundidade a aplicação destas medidas estatísticas e que incluam maior número de participantes.

Importa no entanto ter presente que o SMF é considerado uma doença rara, pelo que a questão do tamanho amostral não poderá ser tão valorizada como noutras patologias crónicas mais prevalentes, de que são exemplo a diabetes, a hipertensão arterial ou a asma. A única forma de o contornar residiria na conjugação de esforços

nacionais e internacionais dirigidos à consecução de estudos multicêntricos onde colaborassem várias unidades de saúde, centros de investigação e associações de doentes.

A última estratégia de aferição da validade de constructo do nosso questionário consistiu na testagem das hipóteses teoricamente assumidas. Em nenhum dos estudos consultados sobre o conhecimento associado ao SMF foi incluída semelhante diversidade de hipóteses, pelo que sentimos necessidade de confrontar as nossas evidências com os resultados obtidos em investigações científicas conduzidas noutras condições clínicas.

Face ao reduzido tamanho amostral e à não normalidade da variável Nível de Conhecimento Geral sobre o SMF, traduzida no resultado do teste de Kolmogorov-Smirnov com correção de Lilliefors (*valor-p* = 0,002), recorreremos aos testes não paramétricos.

A primeira hipótese foi confirmada pelo Teste de Mann-Wittney *U*, cujo resultado aponta para a existência de uma diferença estatisticamente significativa no nível de conhecimento sobre o SMF consoante o género dos indivíduos ( $U = 278$ ; *valor-p* = 0,027), sendo o género feminino aquele que apresenta um Rank Médio mais elevado e por isso maior conhecimento, apenas evidente contudo nas dimensões "Manifestações e Tratamento" e "Prevenção de Complicações". Na investigação de Sousa *et al.* (2015) sobre o conhecimento na diabetes, estes autores verificaram pelo contrário, que as mulheres possuíam menos conhecimento que os homens na dimensão "Tratamento, controlo e complicações". Ao estudar o conhecimento dos doentes portadores de doença cardíaca congénita, Moons *et al.* (2001) concluíram que os homens estão mais informados sobre as restrições físicas recomendadas e os desportos proibidos. Ho *et al.* (2003) não confirmam a associação entre o sexo e o conhecimento sobre a asma. É no entanto uma evidência social dos dias de hoje, o género feminino apresentar maior expressão numérica no ensino superior comparativamente com o género masculino, o que pode de certa forma influenciar o nosso resultado.

Na testagem da segunda hipótese, verificou-se significância estatística na correlação existente entre o nível de conhecimento sobre o SMF e a idade dos indivíduos, através do Coeficiente de Correlação de Spearman, apesar da reduzida força da associação ( $r_s = 0,268$ ), o que nos sugere precaução na assunção de



proporcionalidade entre estas duas variáveis. Ao recodificar a variável idade em duas classes "< 30 anos" e "≥ 30 anos", esta hipótese foi igualmente confirmada pelo Teste de Mann-Wittney *U* nas dimensões "Manifestações e Tratamento" e "Prevenção de Complicações". O estudo de Schneider *et al.* (1990) não foi conclusivo relativamente à influência da idade no conhecimento, tendo verificado no entanto, que o conhecimento evidenciado pelos pais, mais velhos, era significativamente mais elevado que o dos seus filhos, mais novos. Ho *et al.* (2003), Moons *et al.* (2001) e Sousa *et al.* (2015) constataram que a idade não está correlacionada com o conhecimento sobre a asma, sobre a doença cardíaca congénita e sobre a diabetes respetivamente.

Relativamente à hipótese 3, ao sujeitarmos a comparação entre os 3 grupos de ensino recodificados ao Teste de Kruskal Wallis (*H*), verificamos que existia evidência estatisticamente significativa para afirmar que a distribuição de valores do nível de conhecimento sobre o SMF difere em função do grau de ensino, sendo os melhores resultados obtidos pelos indivíduos que completaram o Ensino Superior nas dimensões "Manifestações e Tratamento", "Prevenção de Complicações" e "Sexualidade e Hereditariedade". O sentido de variação da associação entre as variáveis não é apesar de tudo evidente, na medida em que o grau "≤ 3º Ciclo do Ensino Básico" apresenta um valor de Rank Médio superior ao do grau "Ensino Secundário", pelo que não podemos afirmar com total segurança que a um maior nível de escolaridade corresponde um maior nível de conhecimento. Ho *et al.* (2003) confirmam igualmente a associação entre o nível de educação e o conhecimento sobre a asma e Sousa *et al.* (2015) relatam uma correlação fraca e significativa entre a escolaridade e o conhecimento sobre a diabetes na dimensão "Tratamento, controlo e complicações". Aquando da frequência de cursos de nível académico superior, os indivíduos desenvolvem habitualmente inúmeras técnicas de pesquisa científica que lhes permite aceder com facilidade a conteúdos informativos mais credíveis e atuais.

A quarta hipótese, que estabelecia a existência de relação entre o nível de conhecimento sobre o SMF e o local de residência dos participantes, foi também confirmada pelo Teste de Mann-Wittney *U*, atribuindo maior conhecimento aos indivíduos que residem em áreas urbanas, particularmente na dimensão "Manifestações e Tratamento". Os meios citadinos disponibilizam por norma maior diversidade de

espaços de divulgação e produção informativa e aproximam os doentes com SMF dos grandes centros hospitalares onde são acompanhados.

Da análise da quinta hipótese resultou a evidência estatística de que o nível de conhecimento sobre o SMF e o tempo de diagnóstico dos indivíduos não se encontram significativamente correlacionados ( $r_s = 0,139$ ;  $valor-p = 0,292$ ). A precocidade da instauração diagnóstica deste síndrome poderá determinar a concentração das ações educativas dos profissionais de saúde em idades relativamente jovens e nos primeiros estádios da doença, atenuando os incrementos de conhecimento ao longo dos anos. Neste sentido, seria desejável aplicar o QCSMF em idades pediátricas. Outra possível razão para o comportamento destas duas variáveis reside no nível de gravidade sintomatológica percecionado pelos participantes, que na sua maioria é descrito como ligeiro. Perante tal perceção, os indivíduos podem acreditar que não necessitam de informação adicional para gerir a doença. Como nos diz o modelo de autorregulação de Leventhal *et al.* (1997), as pessoas formam crenças e/ou representações pessoais sobre a doença e tratamento, que podem ter um impacto significativo na interpretação da condição clínica e respetivos sintomas, das preferências individuais de tratamento e dos resultados obtidos. Os conhecimentos sobre a doença e tratamento são passíveis de influenciar e ser influenciados por estas crenças, as quais afetam igualmente a adaptação à doença (Bennett, 2002). Sousa *et al.* (2015) chegaram a conclusões semelhantes relativamente à relação entre o tempo de doença e as diferentes dimensões do conhecimento sobre a diabetes.

O mesmo resultado foi alcançado quando aplicámos o Coeficiente de Correlação de Spearman à hipótese 6, constatando que o conhecimento sobre o SMF e a qualidade de vida dos indivíduos não apresentam correlação estatisticamente significativa ( $r_s = - 0,218$ ;  $valor-p = 0,098$ ), pelo que se conclui, que independentemente do nível de qualidade de vida apresentado, o nível de conhecimento dos respondentes mantém-se elevado. Esta evidência poderá ser fundamentada no facto de grande parte da nossa amostra percecionar a severidade dos seus sintomas como ligeira, sem limitações sérias na execução das suas atividades de vida diária, ser profissionalmente ativa e conjugalmente comprometida, domínios habitualmente essenciais para a construção do sentimento de realização pessoal e de bem-estar. De bie *et al.* (2004) refere a este propósito, que a qualidade de vida é determinada em maior grau pela

perceção subjetiva da gravidade da doença e menos pela consciencialização das alterações físicas. Nesta linha de raciocínio, os participantes não manifestariam interesse em adquirir mais conhecimentos sobre o SMF porque nada mais acrescentaria à sua qualidade de vida. Uma amostra de maior dimensão e mais heterogénea suscitaria maior variabilidade dos resultados, o que poderia conduzir à afirmação estatística desta hipótese.

Não são conhecidos outros estudos realizados com doentes portadores de SMF que tenham analisado a relação entre estas duas variáveis. Ao procurar investigações direcionadas para este objetivo na literatura científica, são-nos dados a conhecer os resultados obtidos por Kallich *et al.* (2006), que confirmaram a existência de uma associação modesta e inconsistente entre o conhecimento sobre os níveis de hemoglobina e a qualidade de vida relacionada com a saúde de indivíduos com anemia associada a doença neoplásica. As evidências publicadas não são contudo suficientes para confrontar com propriedade as nossas conclusões.

Não sendo possível confirmar esta última proposição teórica, não fica atestada a validade de critério do QCSMF por comparação de resultados com o EQ-5D-5L.

Nas hipóteses por nós confirmadas, as dimensões "Manifestações e Tratamento" e "Prevenção de Complicações" foram as dimensões do conhecimento mais influenciadas pelas variáveis independentes, fenómeno que poderá ser justificado pelo tipo de informação regularmente mais veiculado pelos profissionais de saúde aquando das consultas de seguimento, baseado por tradição, numa filosofia de cuidados centrada no modelo biomédico. Daí a importância da assistência clínica multidisciplinar neste tipo de doentes, por forma a diversificar os conteúdos dos ensinamentos e a combater o enfoque excessivo em determinada área de especialidade médica (Judge e Dietz, 2005).

Em jeito de síntese, o QCSMF permitiu descrever e analisar o conhecimento sobre o SMF nos seus vários domínios e obteve bons indicadores de validade de conteúdo, razoáveis evidências empíricas de fiabilidade e de validade de constructo e fraca validade de critério, confirmando-se 4 das 6 hipóteses inicialmente formuladas para este estudo, pelo que parece demonstrar propriedades psicométricas satisfatórias.



## CONCLUSÕES

Tomando por base a investigação que desenvolvemos, surge a altura de realçarmos os aspetos que se revelaram mais significativos e pelo menos sobre alguns, adiantar as conclusões que nos parecem pertinentes.

No decurso da apresentação e discussão dos resultados, procurou-se sempre que se justificou, tecer algumas conclusões parcelares de modo a consubstanciar a sua análise, pelo que nesta síntese final, se apresentarão as conclusões gerais mais relevantes, de modo a reunir as principais evidências empíricas e a responder à questão de partida do estudo.

As conclusões serão perspetivadas atendendo aos resultados alcançados e aos limites do estudo, procurando por último apresentar algumas sugestões que possam ser úteis na reflexão e compreensão do fenómeno em análise.

Em suma, o presente trabalho cumpriu o seu objetivo de descrever o processo de construção e validação empírica de um instrumento de medida do conhecimento sobre o SMF, bem como a análise da relação do conhecimento com características sociodemográficas e clínicas. Assume-se como pioneiro na pretensão de avaliar o conhecimento numa doença rara como o SMF, de analisar a qualidade de vida nestes doentes através do instrumento genérico EQ-5D-5L e de procurar conhecer a relação entre a qualidade de vida e o conhecimento dos indivíduos.

Ao descrever um conjunto diversificado de variáveis sociodemográficas e clínicas, nunca antes avaliado na sua totalidade noutros estudos, permitiu identificar de forma alargada o perfil sociodemográfico e clínico dos doentes com SMF, constituindo um valioso contributo para a tomada de consciência da magnitude bio-psico-social da doença.

Verificamos que os indivíduos com SMF possuem um bom nível de conhecimento geral sobre a doença, apresentando no entanto algumas áreas de desconhecimento significativas, nomeadamente no que concerne à contraceção e gravidez, à identificação dos sinais de agravamento da doença cardíaca e à profilaxia da endocardite. Constatámos que o nível de conhecimento é influenciado pelo género, idade, grau de ensino e local de residência e que não está correlacionado com o tempo de diagnóstico e com a qualidade de vida. São necessárias entretanto mais pesquisas científicas para identificar outras determinantes do nosso objeto de estudo.

É-nos possível deste modo identificar grupos prioritários em termos de necessidades educativas, nomeadamente os indivíduos do género masculino, jovens, com menor grau de ensino e residentes em áreas rurais.

A conformidade de algumas destas evidências com os resultados de outros estudos confere-lhes consistência empírica e poder de representatividade, apesar das condicionantes inerentes ao método de recolha de dados via *on-line*, exigirem alguma cautela na sua generalização para outras populações de doentes.

O questionário demonstrou propriedades de fiabilidade e validade satisfatórias, facilidade de aplicação e aceitabilidade, permitindo a sua utilização em qualquer contexto clínico de adultos. Pode constituir uma importante ferramenta de monitorização e suporte concetual para a elaboração de programas de educação para a saúde baseados nos défices de conhecimento detetados, bem como para a condução de investigação científica futura, traduzindo-se simultaneamente num indicador de processo e de resultado.

Consideramos no entanto, que o instrumento por nós elaborado não é perfeito e não se encontra finalizado. Tratando-se de uma aproximação inicial à temática em apreço, deverão ser realizados novos estudos com vista ao seu aperfeiçoamento e validação conclusiva. Sugere-se a sua aplicação numa amostra de maior dimensão e mais heterogénea e a inclusão de mais unidades de saúde num estudo multicêntrico, a análise da sua sensibilidade à intervenção educativa e a condução de pesquisas científicas que aprofundem o uso da técnica de análise fatorial exploratória e recorram à análise fatorial confirmatória, com o intuito de melhorar o ajustamento e coerência do respetivo modelo teórico multidimensional.

A utilização quotidiana do QCSMF poderá também contribuir para o refinamento informal do seu conteúdo pela partilha de impressões entre os profissionais de saúde e os doentes, o que por si só, criará oportunidades de melhoria da sua relação, maior envolvimento mútuo nos processos de educação e promoção da saúde e potenciação das capacidades de autogestão e adesão terapêutica, de tomada de decisão e responsabilização individual pelos resultados em saúde. O conhecimento sobre a doença influencia positivamente a mudança de comportamentos e a continuidade dos cuidados, promove a rentabilidade das consultas médicas e consequente otimização dos recursos. Numa patologia que apesar da reduzida incidência e prevalência requer elevados custos

em cuidados médicos, em função da morbi-mortalidade associada, deverá ser dada maior atenção ao valor acrescentado deste ativo pelos profissionais de saúde e gestores clínicos, pelos investigadores académicos e decisores políticos, numa filosofia de melhoria contínua da qualidade das práticas e da efetividade dos serviços, da satisfação dos doentes e da sustentabilidade das organizações de saúde.

Entre as principais dificuldades percecionadas no decurso deste trabalho, conta-se a inexistência de um instrumento de medida já validado previamente numa qualquer língua, que nos ajudasse a orientar o processo de criação e validação do QCSMF. A própria escassez de estudos sobre a temática em apreço comprometeu em certa medida a profundidade da análise e discussão dos resultados. O fato de estar envolvida uma enfermidade rara no nosso estudo, cujos indivíduos frequentam por norma a consulta médica de referência apenas uma vez por ano, limitou em larga escala o número de participantes incluídos e tornou moroso o seu recrutamento. Os dados administrativos hospitalares também não facilitam este tipo de investigação, uma vez que são raros os doentes que apresentam o respetivo endereço eletrónico no seu registo individual. Foi possível contribuir de forma assinalável para o enriquecimento dos dados em saúde com o nosso trabalho, na medida em que os endereços eletrónicos individuais recolhidos aquando do contacto formal com os participantes, foram cedidos às instituições hospitalares de referência.

Para além destas limitações práticas, o conhecimento humano é por si só um fenómeno social de difícil estudo e análise científica, intermediado por inúmeros processos físicos e mentais, por fatores de contexto e de cultura, que ultrapassam em muito as especificidades das variáveis sociodemográficas e clínicas dos indivíduos, bem como a lógica racional de qualquer técnica ou medida de interpretação estatística.





## BIBLIOGRAFIA

Achelrod, Dmitrij; Blankart, Carl Rudolf; Linder, Roland; Von Kodolitsch, YsKert; Stargardt, Tom (2014) "The economic impact of Marfan syndrome: a non-experimental, retrospective, population-based matched cohort study" *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 9(90), 1-12.

Alvesson, Mats; Kärreman, Dan (2001) "Odd couple: Making sense of the curious concept of knowledge management" *Journal of management studies*. 38(7), 995-1018.

Andreassen, Hege K.; Bujnowska-Fedak, Maria M.; Chronaki, Catherine E.; Dumitru, Roxana C.; Pudule, Iveta; Santana, Silvina; Voss, Henning; Wynn, Rolf (2007) "European citizens' use of E-health services: A study of seven countries" *BMC Public Health*. 7(53), 1-7.

Arn, Pamela H.; Scherer, L. R.; Haller Jr, Alex; Pyeritz, Reed E. (1989) "Outcome of pectus excavatum in patients with Marfan syndrome and in the general population" *The Journal of Pediatrics*. 115(6), 954–958.

Bastos, F. (2012) *A pessoa com doença crónica - Uma teoria explicativa sobre a problemática da gestão da doença e do regime terapêutico*. Tese de Doutoramento. Universidade Católica Portuguesa, Instituto de Ciências da Saúde – Porto.

Baumgartner, H.; Bonhoeffer, P.; De Groot, N. ; De Haan, F.; Deanfield, J.; Galie, N.; ... Westby, J. (2010) "ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (new version 2010)" *European Heart Journal*. 31(23), 2915-2957.

Bennett, P. (2002) *Introdução Clínica à Psicologia da Saúde*. Lisboa: Manuais Universitários. Climepsi Editores.



Bennett, Paul; Murphy, Simone (1999) *Psicologia e promoção da saúde*. Lisboa: Manuais Universitários. Climepsi Editores.

Besnard, Pierre (2000) "Le devoir d'information du patient" *Gestions Hospitalières*. 394, 209-214.

Bidasolo, Mirentyo (1998) "Libertad de terapia versus consentimiento" in Casado, Maria (ed) *Bioética, derecho y sociedad*. Madrid: Editorial Trotta.

Braverman, Alan C. (1998) "Exercise and the Marfan Syndrome" *Medicine & Science in Sports & Exercise*. 30(10), S387-S395.

Bridges, A. B.; Faed, M.; Boxer, M.; Gray, J. R.; Bundy, C.; Murray, A. (1992) "Marfan syndrome in a large family: Responses of family members to a screening program" *Journal of Medical Genetics*. 29, 81-85.

Bub, Maria B. C; Medrano, Carlos; Silva, Cláudia D.; Wink, Solange; Liss, Per-Erik; Santos, Evanguelia K. (2006) "A noção de cuidado de si mesmo e o conceito de autocuidado na enfermagem" *Texto Contexto Enfermagem*. 15, 152-157.

Bugalho, António; Carneiro, António V. (2004) *Intervenção para Aumentar a Adesão Terapêutica em Patologias Crónicas*. Lisboa: Centro de Estudos de Medicina Baseada na Evidência.

Caress, Ann-Louise; Luker, Karen; Woodcock, Ashley; Beaver, Kinta (2002) "An exploratory study of priority information needs in adult asthma patients" *Patient Education and Counseling*. 47(4), 319-327.

Chang, Anne M.; Gardner, Glenn E.; Duffield, Christine; Ramis, Mary-Anne (2010) "A Delphi study to validate an Advanced Practice Nursing tool" *Journal of Advanced Nursing*. 66(10), 2320-2330.



Costa, Miguel; López, Ernesto (1998) *Educación para la salud: Una estrategia para cambiar los estilos de vida*. Madrid: Ediciones Pirámide.

Davenport, Thomas H.; Prusak, Laurence (1998) *Working knowledge: How Organizations Manage What They Know*. Boston: Harvard Business School Press.

Davies, Ryan R.; Goldstein, Lee J.; Coady, Michael A.; Elefteriades, John A. (2002) "Yearly rupture or dissection rates for thoracic aortic aneurysms: simple prediction based on size" *The Annals of Thoracic Surgery*. 73(1), 17-27.

De Bie, Sylvia; De Paepe, Anne; Delvaux, Isabelle; Davies, Sally; Hennekam, Raoul (2004) "Marfan syndrome in Europe: A questionnaire study on patients perceptions" *Community Genetics*. 7(4), 216–225.

De Paepe, Anne; Devereux, Richard B.; Dietz, Herry C.; Hennekam, Raoul; Pyeritz, Reed E. (1996) "Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome" *American Journal of Medical Genetics*. 62(4), 417–426.

Dean, John C. S. (2007) "Marfan syndrome: clinical diagnosis and management" *European Journal of Human Genetics*. 15, 724–733.

Dennison, Ann D.; Certo, Catherine (2006) "Exercise for Individuals with Marfan Syndrome" *Cardiopulmonary Physical Therapy Journal*. 17(3), 110-115.

DeWalt, Darren A.; Boone, Regina S.; Pignone, Michele P. (2007) "Literacy and Its Relationship With Self-efficacy, Trust, and Participation in Medical Decision Making" *American Journal of Health Behavior*. 31(Sup. 1), S27-S35.

Dietz, Harry C.; Cutting, Carry R.; Pyeritz, Reed E.; Maslen, Cheryl L.; Sakai, Lynn; Corson, Glen M.; Puffenberger, Erik G.; Hamosh, Ada; Nanthakumar, Elizabeth J. ; Curristin, Sheila M. ; Stetten, Gail ; Meyers, Deborah A. ; Francomano, Clair A.



(1991) "Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene" *Nature*. 352, 337–339.

Drucker, Peter (2000) *Desafios Gerenciais para o Século XXI*. São Paulo: Pioneira.

Engelfriet, Peter; Mulder, Barbara (2007) "Is there benefit of beta-blocking agents in the treatment of patients with the Marfan syndrome?" *International Journal of Cardiology*. 114(3), 300–302.

Esper, Claudine (2000) "L'information médicale du malade à l'hôpital public" *Gestions Hospitalières*. 394, 224-229.

European Opinion Research Group (2003) *Eurobarometer 58.0: European Union citizens and sources of information about health*. Bélgica. European Opinion Research Group.

European Organisation for Rare Diseases (2005) *Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority*. Paris: European Organisation for Rare Diseases.

Ferreira, Pedro L.; Ferreira, Lara N.; Pereira, Luís N. (2013) "Contributos para a Validação da Versão Portuguesa do EQ-5D" *Acta Médica Portuguesa*. 26(6), 664-675.

Figueiras, M. J. (1999) *Illness representations and recovery from myocardial infarction in Portugal*. Tese de Doutoramento em Medicina. Universidade de Londres.

Fortin, Marie-Fabienne (2009) *Fundamentos e etapas do processo de investigação*. Loures: Lusodidacta Editora.

Franco, Camila M.; Santos, Eduardo H.; Torres, Kellem R.; Pessôa, Luisa R.; Salgado, Monica F.; Santos, Simone A.; Franco, Túlio B. (2011) *Manual do Gerente*:

*desafios da média gerência na saúde*. Rio de Janeiro: Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca.

Friedman, Ira M.; Litt, Iris F. (1987) "Adolescents' compliance with therapeutic regimens: Psychological and social aspects and intervention" *Journal of Adolescent Health Care*. 8(1), 52-67.

Fusar-Poli, Paolo; Klersy, Catherine; Stramesi, Francesca; Callegari, Aliria; Arbustini, Eloisa; Politi, Pierluigi (2008) "Determinants of Quality of Life in Marfan Syndrome" *Psychosomatics*. 49(2), 243–248.

Giarelli, Ellen; Bernhardt, Barbara A.; Mack, Rita; Pyeritz, Reed E. (2008) "Adolescents' transition to self-management of a chronic genetic disorder" *Qualitative Health Research*. 18(4), 441-457.

Giarelli, Ellen; Bernhardt, Barbara A.; Pyeritz, Reed E. (2010) "Self-Surveillance by Adolescents and Young Adults Transitioning to Self-Management of a Chronic Genetic Disorder" *Health Education & Behavior*. 37(1), 133-150.

Giske, Liv; Staghelle, Johan K.; Rand-Hendrikssen, Svend; Strøm, Vegard; Wilhelmsen, Jan-Erik; Røe, Cecilie (2003) "Pulmonary Function, Working Capacity and Strength in Young Adults with Marfan syndrome" *Journal of Rehabilitation Medicine*. 35, 221-228.

Goland, Sorel; Elkayam, Uri (2009) "Cardiovascular Problems in Pregnant Women With Marfan Syndrome" *Circulation*. 119(4), 619-623.

Golin, Carol E.; DiMatteo, M. Robin; Gelberg, Lillian (1996) "The Role of Patient Participation in the Doctor Visit: Implications for adherence to diabetes care" *Diabetes Care*. 19(10), 1153-1164.



Gonzalez, Jeanette; Field, Tiffany; Yando, Regina; Gonzalez, Ketty; Lasko, David; Bendell, Debra (1994) "Adolescents' perceptions of their risk-taking behavior" *Adolescence*. 29(115), 701-711.

Gott, Vincent; Greene, Peter; Alejo, Diane; Cameron, Duke; Naftel, David; Miller, Craig; Gillinov, Marc; Laschinger, John; Borst, Hans; Cabrol, Christian; Cooley, Denton; Coselli, Joseph; David, Tirone; Griep, Randall; Kouchoukos, Nicholas; Turina, Marko; Pyeritz, Reed (1999) "Replacement of the Aortic Root in patients with Marfan's Syndrome" *The New England Journal of Medicine*. 340, 1307–1313.

Groenink, M.; Lohuis, T.; Tijssen, J.; NaeV, M.; Hennekam, R.; van der Wall, E.; Mulder, B. (1999) "Survival and complication free survival in Marfan's syndrome: implications of current guidelines" *Heart*. 82, 499-504.

Groenink, Maarten; de Ross, Albert; Mulder, Barbara J.; Spaan, Jos A.; van der Wall, Ernst (1998) "Changes in aortic distensibility and pulse wave velocity assessed with magnetic resonance imaging following beta-blocker therapy in the Marfan syndrome" *The American Journal of Cardiology*. 82(2), 203-208.

Habib, Gilbert; Lancellotti, Patrizio; Antunes, Manuel; Bongiorno, Maria; Casalta, Jean-Paul; Del Zotti, Francesco; Dulgheru, Raluca; El Khoury, Gebrine; Erba, Paola; Iung, Bernard; Miro, Jose; Mulder, Barbara; Plonska-Gosciniak, Edyta; Price, Susanna; Roos-Hesselink, Jolien; Snygg-Martin, Ulrika; Thuny, Franck; Mas, Pilar; Vilacosta, Isidre; Zamorano, Jose (2015) "2015 ESC Guidelines for the management of infective endocarditis" *European Heart Journal*. 36, 3075–3123.

Haynes, R. B; Ackloo, E.; Sahota, N.; Mcdonald, H. P.; Yao, X. (2008) "Intervention for Enhancing Medication Adherence" *The Cochrane Database of Systematic Reviews*. 16(2), 1-20.

Hill, Manuela Magalhães; Hill, Andrew (2012) *Investigação por Questionário*. Lisboa: Edições Sílabo.

Hinz, A.; Kohlmann, T.; Stöbel-Richter, Y.; Zenger, M.; Brähler, E. (2013) "The quality of life questionnaire EQ-5D-5L: psychometric properties and normative values for the general German population" *Quality of Life Research*. 23(2), 443-447.

Ho, J.; Bender, B. G.; Gavin, L. A.; O'Connor, S. L.; Wamboldt, M. Z.; Wamboldt, F. S. (2003) "Relations among asthma knowledge, treatment adherence, and outcome" *J Allergy Clin Immunol*. 111(3), 498-502.

Hofman, Karen J.; Bernhardt, Barbara A.; Pyeritz, Reed E.; Opitz, John M.; Reynolds, James F. (1988) "Marfan syndrome: Neuropsychological aspects" *American Journal of Medical Genetics*. 31(2), 331-338.

Holguín, Edith A. (2010) "Comportamientos y capacidad de agencia de autocuidado de adultos con insuficiencia cardíaca" *Universidade Nacional de Colombia- Avances en enfermería*, <http://www.revistas.unal.edu.co/index.php/avenferm/article/view/15624/18155> [1 de Noviembre de 2015].

Jones, Kevin B. ; Erkula, Gurkan ; Sponseller, Paul D. ; Dormans, John P. (2002) "Spine Deformity Correction in Marfan Syndrome" *Spine*. 27(18), 2003–2012.

Jorde, Lynn B., Carey, John C.; Bamshad, Michael J.; White, Raymond (2010) *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Elsevier.

Judge, Daniel P.; Dietz, Harry C. (2005) "Marfan's syndrome" *The Lancet*. 366(9501), 1965-1976.

Kallich, J.; MacDermott, A.; Xu, X.; Fayers, P.; Cella, D. (2006) "The relationship between patient knowledge of hemoglobin levels and health-related quality of life" *Quality of Life Research*. 15, 57-68.



Kole, Anna; Faurisson, Françoise (2009) *The Voice of 12,000 Patients*. Boulogne-Billancourt: EURORDIS.

Kreuter, M. W.; Strecher, V. J.; Glassman, B. (1999) "One size does not fit all: the case for tailoring print materials" *Annals of Behavioral Medicine*. 21(4), 276-283.

Leventhal, H.; Benyamini, Y. (1997) "Lay beliefs about health and illness" in Baum, A.; Newman, S.; Weinman, J.; West, R.; McManus, C. (eds) *Cambridge handbook of psychology, health and medicine*. Cambridge, UK: Cambridge University Press, 131–135.

Litt, I. F.; Cuskey, W. R. (1980) "Compliance with medical regimens during adolescence" *Pediatric Clinics of North America*. 27(1), 3-15.

Loehrer, Patrick J. (1993) "Knowledge in cancer beliefs: obstacles to care?" *Cancer Treatment Reviews*. 19 (Sup. A), 23-27.

Loewenstein, Anat ; Barequet, Irina ; De Juan, Eugene Jr ; Maumenee ; Irene (2000) "Retinal detachment in Marfan Syndrome" *Retina*. 20(4), 58–63.

Loeys, B.; De Backer, J.; Van Acker, P.; Wettinck, K.; Pals, G.; Nuytinck, L.; Coucke, P.; De Paepe, A. (2004) "Comprehensive molecular screening of the FBN1 gene favors locus homogeneity of classical Marfan syndrome" *Human Mutation*. 24(2), 140-146.

Loeys, Bart ; Dietz, Harry ; Braverman, Alan ; Callewaert, Bert ; De Backer, Julie ; Devereux, Richard ; Hilhorst-Hofstee, Yvonne ; Jondeau, Guillaume ; Faivre, Laurence ; Milewicz, Dianna ; Pyeritz, Reed ; Sponseller, Paul ; Wordsworth, Paul ; De

Paepe, Anne (2010) "The revised Ghent Nosology for the Marfan syndrome" *Journal of Medical Genetics*. 47(7), 476– 485.



Loeys, Bart; Nuytinck, Lieve; Delvaux, Isabelle; De Die, Sylvia; De Paepe, Anne (2001) “Genotype and Phenotype Analysis of 171 Patients Referred for Molecular Study of the Fibrillin-1 Gene FBN1 Because of Suspected Marfan Syndrome” *JAMA Internal Medicine*. 161(20), 2447–2454.

Lopes, Ilídio T. (2013) *A Gestão do Capital Intelectual e dos Intangíveis na Era do Conhecimento*. Lisboa: Escolar Editora.

Loureiro, Isabel; Miranda, Natércia (2010) *Promover a Saúde: Dos Fundamentos à Acção*. Coimbra: Edições Almedina.

Loureiro, J. L. (2003) *Gestão do Conhecimento*. Lisboa: Centro Atlântico.

Marfan, Antonin B. J. (1896) *Un cas de déformation congénitale des quarte membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l’allongement des os avec un certain degré d’amincissement*. Paris: Impr. Maretheux.

Marôco, João (2011) *Análise estatística com o SPSS Statistics*. Pêro Pinheiro: Editora ReportNumber.

Maron, Barry; Chaitman, Bernard; Ackerman, Michael; Bayés de Luna, António; Corrado, Domenico; Crosson, Jane; Deal, Barbara; Driscoll, David; Estes, Mark; Araújo, Claudio ; Liang, David ; Mitten, Matthew ; Myerburg, Robert ; Pelliccia, Antonio ; Thompson, Paul ; Towbin, Jeffrey ; Van Camp, Steven (2004) “Recommendations for Physical Activity and Recreational Sports Participation for Young Patients with Genetic Cardiovascular Diseases” *Circulation*. 109(22), 2807-2816.

Meijboom, Lilian J.; Vos, Frederiek E.; Timmermans, Janneke; Boers, Godfried H.; Zwinderman, Aeiko H.; Mulder, Barbara J. M. (2005) “Pregnancy and aortic root growth in the Marfan syndrome: a prospective study” *European Heart Journal*. 26, 914–920.



Meijboom, Lilian; Drenthen, Willem; Pieper, Petronella; Groenink, Maarten; van der Post, Joris; Timmermans, Janneke; Voors, Adriaan; Roos-Hesselink, Jolien; van Veldhuisen, Dirk; Mulder, Barbara (2006) "Obstetric complications in Marfan syndrome International" *Journal of Cardiology*. 110(1), 53-59.

Ministério da Saúde (1997) *Carta dos direitos e deveres do doente*. Lisboa: Comissão Nacional para a Humanização e Qualidade dos Serviços de Saúde.

Ministério da Saúde (2012) *Plano Nacional de Saúde 2012-2016*. Lisboa: Direção Geral da Saúde.

Moons, Ju R.; Cho, Yong A.; Huh, June; Kang, I-Seok; Kim, Duk-Kyung (2016) "Structural equation modeling of the quality of life for patients with marfan syndrome" *Health and Quality of Life Outcomes*. 14(83), 1-9.

Moons, P.; De Volder, E.; Budts, W.; De Geest, S.; Elen, J.; Waeytens, K.; Gewillig, M. (2001) "What do adult patients with congenital heart disease know about their disease, treatment, and prevention of complications? A call for structured patient education" *Heart*. 86(1), 74-80.

Morrison, Paul (2001) *Para compreender os doentes*. Lisboa: Climepsi Editores.

Murdoch, J. Lamont; Walker, Bryan A.; Halpern, Barry L.; Kuzma, Jan W.; Mckusick, Victor A. (1972) "Life Expectancy and Causes of Death in the Marfan Syndrome" *The New England Journal of Medicine*. 286(15), 804–808.

Nonoka, Ikujiro; Takeuchi, Hirotaka (1995) *The Knowledge-creating Company: How Japanese Companies Create the Dynamics of Innovation*. New York: Oxford University Press.

Nutbeam, Don (2000) "Health literacy as a public health goal: a challenge for contemporary health education and communication strategies into the 21st century" *Health Promotion International*. 15(3), 259-267.

Ogden, Jane (2004) *Health Psychology: A Textbook*. Berkshire: Open University Press.

Ordem dos Enfermeiros (2005) *Código deontológico do enfermeiro*. Lisboa: Ordem dos Enfermeiros.

Ordem dos Médicos (2009) *Novo Código Deontológico*. Lisboa: Revista da Ordem dos Médicos.

Orphanet (2016) *Prevalence and Incidence of Rare Diseases: Bibliographic Data*. Paris: Orphanet Report Series.

Paúl, Constança; Fonseca, António M. (2001) *Psicossociologia da Saúde*. Lisboa: Climepsi Editores.

Pestana, Maria H.; Gageiro, João N. (2008) *Análise de Dados para Ciências Sociais: A Complementaridade do SPSS*. Lisboa: Edições Sílabo.

Peters, K. F.; Apse, K. A.; Blackford, A.; McHugh, B.; Michalic, D.; Biesecker, B. B. (2005) "Living with Marfan syndrome: coping with stigma" *Clinical Genetics*. 68(1), 6-14.

Peters, K. F.; Kong, F.; Horne, R.; Francomano, C. A.; Biesecker, B. B. (2001a) "Living with Marfan syndrome I. Perceptions of the condition" *Clinical Genetics*. 60, 273-282.



Peters, K. F.; Horne, R.; Kong, F.; Francomano, C. A.; Biesecker, B. B. (2001b) "Living with Marfan syndrome II. Medication adherence and physical activity modification" *Clinical Genetics*. 60(4), 283-292.

Peters, K. F.; Kong, F.; Hanslo, M.; Biesecker, B. B. (2002) "Living with Marfan syndrome III. Quality of life and reproductive planning" *Clinical Genetics*. 62, 110-120.

Petrie, K. J.; Weinman, J. A. (1997) *Perceptions of Health and Illness. Current Research & Applications*. London: Harwood Academic Publishers.

Pinheiro, C. T. (2008) *A Gestão das Doenças Crónicas: Implicações na Prática nos Cuidados de Saúde Primário*. Dissertação de mestrado. Universidade Aberta.

Pyeritz, R. E. (2007) "Marfan syndrome and related disorders" in Rimoin, D.; Connor, J.; Pyeritz, Reed; Korf, B. (eds.) *Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics*. Philadelphia: Churchill Livingstone Elsevier, 3579-3624.

Pyeritz, Reed E. (2000) "The Marfan syndrome" *Annual Reviews of Medicine*. 51, 481–510.

Rand-Hendriksen, Svend; Johansen, Heidi; Semb, Svein O.; Geiran, Odd; Stanghelle, Johan K.; Finset, Arnstein (2010) "Health-related quality of life in Marfan syndrome: A cross-sectional study of Short Form 36 in 84 adults with a verified diagnosis" *Genetics in Medicine*. 12(8), 517–524.

Robinson, Peter N.; Godfrey, Maurice (2000) "The molecular genetics of Marfan syndrome and related microfibrillopathies" *Journal of Medical Genetics*. 37(1), 9-25.



Rothrock, J. C. (1989) "Perioperative Nursing Research. Part I: Preoperative Psychoeducational Interventions" *Association of Operating Room Nurses Journal*. 49(2), 597-618.

Sackett, David L.; Haynes, R. Brian (1976) *Compliance with therapeutic regimens*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press.

Salim, M. A.; Alpert, B. S. (2001) "Sports and Marfan Syndrome - awareness and early diagnosis can prevent sudden death" *The Physician and Sportsmedicine*. 29(5), 80-93.

Sánchez, Soledad; Salazar, Gloria; Tijero, Marcia; Díaz, Soledad. (2001) "Informed Consent Procedures: Responsibilities of Researchers in Developing Countries" *Bioethics*. 15(5-6), 398-412.

Sarafino, Edward P.; Smith, Timothy W. (2002) *Health Psychology: Biopsychosocial Interactions*. New York: John Wiley & Sons.

Schneider, Marcie B.; Davis, Jessica G.; Boxer, Robert A.; Fisher, Martin; Friedman, Stanford B. (1990) "Marfan Syndrome in Adolescents and Young Adults: Psychosocial Functioning and Knowledge". *Developmental and Behavioral Pediatrics*. 11(3), 122-127.

Serrano, António; Fialho, Cândido (2003) *Gestão do conhecimento: o novo paradigma das organizações*. Lisboa: FCA.

Shores, Jennifer; Berger, Kenneth R.; Murphy, Edmond; Pyeritz, Reed E. (1994) "Progression of Aortic Dilatation and the Benefit of Long-Term Beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome" *The New England Journal of Medicine*. 330, 1335–1341.



Silverman, David.; Burton, Kevin; Gray, Jonathon; Bosner, Matthew; Kouchoukos, Nicholas; Roman, Mary; Boxer, Maureen; Devereux, Richard; Tsipouras, Petros (1995) "Life expectancy in the Marfan syndrome" *The American Journal of Cardiology*. 75(2), 157-160.

Smith, Sian K.; Dixon, Ann; Trevena, Lyndal; Nutbeam, Don; McCaffery, Kirsten J. (2009) "Exploring patient involvement in healthcare decision making across different education and functional health literacy groups" *Social Science & Medicine*. 69(12), 1805-1812.

Soares, M. C.; Ribeiro, A.; Lima, P.; Ribeiro, J. (1997) "O efeito do fornecimento da informação na ansiedade pós-operatória numa população portuguesa de pacientes candidatos a cirurgia cardíaca" in Ribeiro, J. (ed) *Actas do 2.º congresso Nacional de Psicologia da Saúde*. Lisboa: Instituto Superior de Psicologia Aplicada, 481-491.

Sousa, Maria Rui; McIntyre, Teresa; Martins, Teresa; Silva, Elsa (2015) "Questionário dos Conhecimentos da Diabetes (QCD): propriedades psicométricas" *Revista Portuguesa de Saúde Pública*. 33(1), 33-41.

Sousa, Célio (2000) *Gestão do Conhecimento*. Lisboa: RH Editora.

Streiner, David L.; Norman, Geoffrey (2008) *Health and measurement scales. A practical guide for their development and use*. New York: Oxford University Press.

Surribas Montserrat B.; Fontanella, Jordi C. (2006) *La Información Sanitaria y la Participación Activa de los Usuarios*. Barcelona: Fundació Víctor Grífols i Lucas.

Sutton, Stephen R. (1982) "Fear-arousing communications: A critical examination of theory and research" in Eiser Richard J. (ed.) *Social psychology and behavior medicine*. New York: Wiley, 303-338.

Svensson, Lars; Kouchoukos, Nicholas; Miller, D. Craig; Bavaria, Joseph; Coselli, Joseph; Curi, Michael; Eggebrecht, Holger; Elefteriades, John; Erbel, Raimund; Gleason, Thomas; Lytle, Bruce; Mitchell, R. Scott; Nienaber, Christoph; Roselli, Eric; Safi, Hazim; Shemin, Richard; Sicard, Gregorio; Sundt, Thoralf; Szeto, Wilson; Wheatley, Grayson (2008) "Expert Consensus Document on the Treatment of Descending Thoracic Aortic Disease Using Endovascular Stent-grafts" *The Annals of Thoracic Surgery*. 85(1), S1–S41.

Takeuchi, Hirotaka; Shibata, Tsutomu (2006) *Japan, Moving Toward a More Advanced Knowledge Economy: Advanced Knowledge Creating Companies*. Washington, D.C.: The World Bank.

Van Tongerloo, A.; DePaepe, A. (1998) "Psychosocial adaptations in adolescents with Marfan syndrome: An exploratory study" *Journal of Medical Genetics*. 35, 405-409.

Veldtman, G. R.; Matley, S. L.; Kendall, L.; Quirk, J.; Gibbs, J. L.; Parsons, J. M.; Hewison, J. (2000) "Illness understanding in children and adolescents with heart disease" *Heart*. 84, 395-397.

Velvin, Gry; Bathen, Trine; Rand-hhendriksen, Svend; Geirdal, Amy Ø. (2016) "Satisfaction with life in adults with Marfan syndrome (MFS): associations with health-related consequences of MFS, pain, fatigue, and demographic factors" *Springer International Publishing Switzerland*. 25(7), 1779-1790.

Von Kodolitsch, Yskert; De Backer, Julie; Schuler, Helke; Bannas, Peter; Behzadi, Cyrus; Bernhardt, Alexander; Hillebrand, Mathyas; Fuisting, Bettinea; Sheikhzadeh, Sara; Rybczynski, Meike; Kolbel, Tilo; Puschel, Klaus; Blankenberg, Stefan; Robinson, Peter (2015) "Perspectives on the revised Ghent criteria for the diagnosis of Marfan syndrome" *The Application of Clinical Genetics*. 8, 137–155.



Wanga, Shaynah; Silbersides, Candice; Dore, Annie; de Waard, Vivian; Mulder, Barbara (2016) "Pregnancy and Thoracic Aortic Disease: Managing the Risks" *Canadian Journal of Cardiology*. 32(1), 78-85.

Weihls, Karen; Fisher, Larry; Baird, Macaran (2002) "Families, health and behavior: A section of the commissioned report by the Committee on Health and Behavior: Research, Practice, and Policy Division of Neuroscience and Behavioral Health and Division of Health Promotion and Disease Prevention Institute of Medicine, National Academy of Science" *Families, Systems, & Health*. 20(1), 7-46.

WHO (2003) *Adherence to long term therapies: Evidence for action*. Geneva: WHO.

WHO (2012) *Health Education: Theoretical Concepts, Effective Strategies and Core Competencies*. Geneva: WHO.

WHO (1998) *Health promotion glossary*. Geneva: WHO.

Williams Ann B. (2001) "Adherence to HIV Regimens: 10 Vital Lessons" *American Journal of Nursing*. 101(6), 37-43.  
[www.emro.who.int/ncd/Publications/adherence\\_report.pdf](http://www.emro.who.int/ncd/Publications/adherence_report.pdf) [12 de outubro de 2015].

Yang, Hsiao-Ling; Chen, Yueh-Chih; Wang, Jou-Kou; Gau, Bih-Shya; Chen, Chi-Wen; Moons, Philip (2012) "Measuring knowledge of patients with congenital heart disease and their parents: validity of the 'Leuven Knowledge Questionnaire for Congenital Heart Disease'" *European Journal of Cardiovascular Nursing*. 11(1), 77-84.

Zarcadoolas, Christina; Pleasant, Andrew; Greer, David S. (2006) *Advancing Health Literacy: A Framework for Understanding and Action*. San Francisco: John Wiley & Sons.



## **APÊNDICES**



## **APÊNDICE I**

Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan (QCSMF)



## QUESTIONÁRIO: CONHECIMENTO SOBRE O SÍNDROME DE MARFAN

### INFORMAÇÃO AOS PARTICIPANTES

Pretende-se avaliar o nível de conhecimento que os doentes com o Síndrome de Marfan têm sobre a sua doença, as suas manifestações, tratamento e recomendações.

Para isso, solicita-se a sua colaboração através do preenchimento deste questionário.

Pedimos-lhe que leia com atenção cada pergunta e que responda livremente seguindo as instruções que lhe são dadas ao longo do questionário. Não há respostas certas ou erradas. É importante que responda a todas as perguntas, pois só assim a sua colaboração será validada.

Este questionário é absolutamente anónimo, sendo garantida a completa confidencialidade.

A sua participação neste estudo é totalmente voluntária e não terá qualquer impacto associado ao seu tratamento. Assim, poderá a qualquer momento interromper a sua colaboração.

**Se já respondeu anteriormente ao questionário via online, não há necessidade de responder de novo.**

Agradecemos desde já a sua disponibilidade. A sua colaboração é fundamental para este estudo.

Para qualquer esclarecimento, por favor contacte Rui Tavares da Silva pelo telemóvel 966 533 785 ou pelo endereço [ruianadia@gmail.com](mailto:ruianadia@gmail.com).

**GRUPO I - HISTÓRIA CLÍNICA**

**1. Há quanto tempo lhe foi diagnosticado o Síndrome de Marfan?**

\_\_\_\_\_ anos \_\_\_\_\_ meses

**2. Alguém da sua família tem Síndrome de Marfan?**

*(Assinale apenas uma resposta)*

- <sub>1</sub> Sim. Por favor indique quem \_\_\_\_\_  
<sub>2</sub> Não  
<sub>3</sub> Não sei

**3. É seguido por alguma especialidade médica por causa do Síndrome de Marfan?**

*(Assinale apenas uma resposta)*

- <sub>1</sub> Sim. Qual ou quais as especialidades? \_\_\_\_\_  
<sub>2</sub> Não

**4. Como avalia, em geral, os seus sintomas relativos ao Síndrome de Marfan?**

*(Assinale apenas uma resposta)*

- <sub>1</sub> Ligeiros  
<sub>2</sub> Moderados  
<sub>3</sub> Graves  
<sub>4</sub> Não tenho

**5. Quais são os seus problemas de saúde relacionados com o Síndrome de Marfan?**

*(Pode assinalar mais do que uma resposta, se for esse o seu caso)*

- <sub>1</sub> Dilatação da aorta  
<sub>2</sub> Doença da válvula mitral  
<sub>3</sub> Deformação da coluna  
<sub>4</sub> Deformação do peito  
<sub>5</sub> Luxação do cristalino  
<sub>6</sub> Miopia  
<sub>7</sub> Elevada estatura  
<sub>8</sub> Problemas dentários  
<sub>9</sub> Flexibilidade das articulações  
<sub>10</sub> Fadiga  
<sub>11</sub> Dores nas articulações  
<sub>12</sub> Depressão  
<sub>13</sub> Não tenho  
<sub>14</sub> Não sei  
<sub>15</sub> Outro. Qual? \_\_\_\_\_

**6. Como foi tratado até agora o seu Síndrome de Marfan?**

*(Pode assinalar mais do que uma resposta, se for esse o seu caso)*

- <sub>1</sub> Não fez tratamento  
<sub>2</sub> Por cateterismo cardíaco  
<sub>3</sub> Por cirurgia. Qual? \_\_\_\_\_  
<sub>4</sub> Com medicamentos. Quais? \_\_\_\_\_  
<sub>5</sub> Não sei  
<sub>6</sub> Outro. Qual? \_\_\_\_\_

**GRUPO II - CONHECIMENTO SOBRE O SÍNDROME DE MARFAN**

**7. Os seguintes problemas de saúde podem surgir nos doentes com Síndrome de Marfan?**

*(Assinale apenas uma resposta para cada problema de saúde)*

<b>Problemas de saúde</b>	<b>Sim<sub>1</sub></b>	<b>Não<sub>2</sub></b>	<b>Não sei<sub>3</sub></b>
a) Alterações na visão	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Escoliose (deformação da coluna)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Pneumotorax (colapso do pulmão)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d) Doenças respiratórias	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e) Doença cardíaca	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f) Baixo nível de oxigénio no sangue	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g) Deformação do peito e membros	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h) Ansiedade e depressão	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i) Hérnias	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
j) Estrias	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**8. Na sua opinião, quais os médicos especialistas que um doente com Síndrome de Marfan deve consultar?**

*(Pode assinalar mais do que uma resposta)*

- <sub>1</sub> Cardiologista
- <sub>2</sub> Oftalmologista
- <sub>3</sub> Ortopedista
- <sub>4</sub> Pneumologista
- <sub>5</sub> Geneticista
- <sub>6</sub> Cirurgião
- <sub>7</sub> Otorrinolaringologista
- <sub>8</sub> Psicólogo
- <sub>9</sub> Não sei
- <sub>10</sub> Outro. Qual? \_\_\_\_\_

**9. O que é, para si, a endocardite?**

*(Assinale apenas uma resposta)*

- <sub>1</sub> Uma alteração do ritmo cardíaco
- <sub>2</sub> Uma infeção da parede interna do coração e das válvulas cardíacas
- <sub>3</sub> Uma obstrução (entupimento) das artérias do coração
- <sub>4</sub> Uma dilatação do coração
- <sub>5</sub> Não sei

**10. Como se pode prevenir a endocardite?**

*(Pode assinalar mais do que uma resposta)*

- <sub>1</sub> Com higiene dentária cuidada
- <sub>2</sub> Tomando antibióticos antes dos tratamentos cirúrgicos e dentários
- <sub>3</sub> Evitando tatuagens e piercings
- <sub>4</sub> Não sei

**11. Os seguintes sintomas podem aparecer se a doença cardíaca agravar?***(Assinale apenas uma resposta para cada sintoma)*

Sintomas	Sim <sub>1</sub>	Não <sub>2</sub>	Não sei <sub>3</sub>
a) Tonturas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Desmaio	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Alterações do sono	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d) Alterações da pele	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e) Cansaço fácil	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f) Falta de ar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g) Urinar com mais frequência	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h) Diarreia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i) Dor ao urinar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
j) Palpitações	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
l) Pés e pernas inchados	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
m) Febre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
n) Dor no peito	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**12. Os doentes com Síndrome de Marfan podem praticar os seguintes desportos?***(Assinale apenas uma resposta para cada desporto)*

Desportos	Sim <sub>1</sub>	Não <sub>2</sub>	Não sei <sub>3</sub>
a) Hipismo (andar a cavalo)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Artes marciais	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Ciclismo de lazer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d) Rugby	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e) Natação não competitiva	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f) Boxe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g) Montanhismo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h) Caminhada	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i) Sprint (correr rápido)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
j) Golf	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
l) Dança de salão de lazer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
m) Futebol	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
n) Yôga	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
o) Hóquei sobre patins	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
p) Pesca	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
q) Levantamento de pesos	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



**13. Por favor, leia atentamente cada afirmação e assinale se considera ser Verdadeira (V) ou Falsa (F). Caso não tenha a certeza pode responder “Não Sei”.**

	V <sub>1</sub>	F <sub>2</sub>	Não Sei <sub>3</sub>
a) Um doente com Síndrome de Marfan pode transmitir a doença aos filhos	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) A dilatação da artéria aorta é a doença cardíaca mais frequente no Síndrome de Marfan	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Um doente com Síndrome de Marfan tem menor risco de cárie dentária e de doença das gengivas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d) Um doente com Síndrome de Marfan deve escolher profissões que exijam grande esforço físico	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e) Não existem medicamentos que evitem o agravamento da doença da aorta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f) Um doente com Síndrome de Marfan não tem de seguir uma dieta específica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g) É possível detetar o Síndrome de Marfan no feto durante a gravidez	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h) A disseção (rasgão) da aorta é a complicação mais grave no Síndrome de Marfan	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i) Um doente com Síndrome de Marfan deve ter especial atenção às hemorragias das gengivas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
j) Fumar é mais prejudicial para um doente com Síndrome de Marfan porque já tem risco de doença pulmonar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
l) Um doente com Síndrome de Marfan deve tomar antibióticos antes de qualquer tratamento dentário	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
m) Um doente com Síndrome de Marfan pode praticar a atividade sexual para a qual se sinta capaz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
n) Um doente com Síndrome de Marfan deve consultar um dentista pelo menos uma vez por ano	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
o) A atividade física praticada por um doente com Síndrome de Marfan deve ser regular e pouco intensa.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
p) Um doente com Síndrome de Marfan pode necessitar de correção dentária porque os maxilares são estreitos e o céu da boca tem a forma em arco	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
q) A hipertensão arterial não é um fator de risco para a dilatação da aorta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
r) Um doente com Síndrome de Marfan tem sempre um dos pais com a doença	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
s) A cirurgia cardíaca é indicada se a dilatação da aorta aumentar rapidamente	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
t) Uma doente com Síndrome de Marfan tem maior risco de complicações na gravidez	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
u) Um doente com Síndrome de Marfan deve lavar os dentes só uma vez por dia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
v) Um doente com Síndrome de Marfan não deve usar contraceptivos	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
w) Um doente com Síndrome de Marfan deve parar de tomar a medicação se sentir efeitos secundários	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
x) Um doente com Síndrome de Marfan e doença cardíaca tem maior risco de ter endocardite	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
y) É possível evitar que uma criança nasça afetada quando um dos pais tem Síndrome de Marfan	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
z) Um doente com Síndrome de Marfan deve-se aconselhar junto do médico sobre os desportos que pode praticar, pois alguns podem agravar a doença	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## GRUPO III - QUALIDADE DE VIDA

14. Por baixo de cada título, assinale com uma cruz o quadrado que descreve melhor como a sua saúde está HOJE.

### MOBILIDADE

- <sub>1</sub> Não tenho problemas em andar
- <sub>2</sub> Tenho problemas ligeiros em andar
- <sub>3</sub> Tenho problemas moderados em andar
- <sub>4</sub> Tenho problemas graves em andar
- <sub>5</sub> Sou incapaz de andar

### CUIDADOS PESSOAIS

- <sub>1</sub> Não tenho problemas em me lavar ou vestir
- <sub>2</sub> Tenho problemas ligeiros em me lavar ou vestir
- <sub>3</sub> Tenho problemas moderados em me lavar ou vestir
- <sub>4</sub> Tenho problemas graves em me lavar ou vestir
- <sub>5</sub> Sou incapaz de me lavar ou vestir

### ATIVIDADES HABITUAIS *(ex. trabalho, estudos, atividades domésticas, atividades em família ou de lazer)*

- <sub>1</sub> Não tenho problemas em desempenhar as minhas atividades habituais
- <sub>2</sub> Tenho problemas ligeiros em desempenhar as minhas atividades habituais
- <sub>3</sub> Tenho problemas moderados em desempenhar as minhas atividades habituais
- <sub>4</sub> Tenho problemas graves em desempenhar as minhas atividades habituais
- <sub>5</sub> Sou incapaz de desempenhar as minhas atividades habituais

### DOR/MAL-ESTAR

- <sub>1</sub> Não tenho dores ou mal-estar
- <sub>2</sub> Tenho dores ou mal-estar ligeiros
- <sub>3</sub> Tenho dores ou mal-estar moderados
- <sub>4</sub> Tenho dores ou mal-estar graves
- <sub>5</sub> Tenho dores ou mal-estar extremos

### ANSIEDADE/DEPRESSÃO

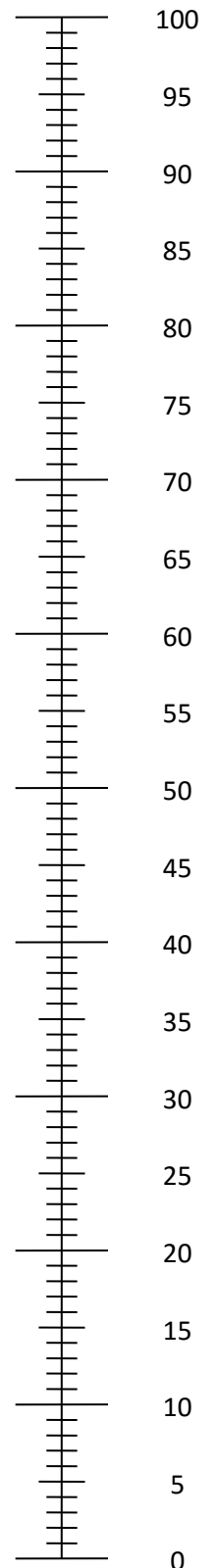
- <sub>1</sub> Não estou ansioso/a ou deprimido/a
- <sub>2</sub> Estou ligeiramente ansioso/a ou deprimido/a
- <sub>3</sub> Estou moderadamente ansioso/a ou deprimido/a
- <sub>4</sub> Estou gravemente ansioso/a ou deprimido/a
- <sub>5</sub> Estou extremamente ansioso/a ou deprimido/a

15. Gostaríamos de saber o quanto a sua saúde está boa ou má **HOJE**.

- A escala está numerada de 0 a 100.
- 100 significa a **melhor** saúde que possa imaginar.  
0 significa a **pior** saúde que possa imaginar.
- Coloque um **X** na escala de forma a demonstrar como a sua saúde se encontra **HOJE**.
- Agora, por favor escreva o número que assinalou na escala no quadrado abaixo.

A SUA SAÚDE HOJE =

A melhor saúde que  
possa imaginar



A pior saúde que  
possa imaginar

**GRUPO IV - DADOS SOCIODEMOGRÁFICOS**

**16. Género:**

(Por favor, seleccione **apenas uma** das seguintes opções)

- <sub>1</sub> Feminino  
<sub>2</sub> Masculino

**17. Idade:**

(Neste campo só é possível introduzir números)

\_\_\_\_\_anos

**18. Que grau de ensino é que completou?**

(Por favor, seleccione **apenas uma** das seguintes opções)

- <sub>1</sub> Só sabe ler e escrever  
<sub>2</sub> 1º ciclo do Ensino Básico (1º - 4º ano) / Antiga 4ª classe  
<sub>3</sub> 2º ciclo do Ensino Básico (5º - 6º ano) / Antiga 6ª classe / Ciclo Preparatório  
<sub>4</sub> 3º ciclo do Ensino Básico (7º - 9º ano) / Curso Geral dos Liceus  
<sub>5</sub> Ensino Secundário (10º - 12º ano) / Curso Complementar dos Liceus  
<sub>6</sub> Ensino Superior

**19. Qual é a sua situação familiar?**

(Por favor, seleccione **apenas uma** das seguintes opções)

- <sub>1</sub> Casado/a ou em União de facto  
<sub>2</sub> Solteiro/a  
<sub>3</sub> Separado/a  
<sub>4</sub> Viúvo/a  
<sub>5</sub> Divorciado/a

**20. Qual a sua situação profissional?**

(Por favor, seleccione **apenas uma** das seguintes opções)

- <sub>1</sub> Ativo. Qual a profissão? \_\_\_\_\_  
<sub>2</sub> Reformado/a  
<sub>3</sub> Desempregado/a  
<sub>4</sub> Estudante  
<sub>5</sub> Outra. Qual? \_\_\_\_\_

**21. Local de residência:**

(Por favor, seleccione **apenas uma** das seguintes opções)

- <sub>1</sub> Área urbana (vila, cidade)  
<sub>2</sub> Área rural (aldeia)

**22. Sente necessidade de mais informação sobre o Síndrome de Marfan?**

(Por favor, seleccione **apenas uma** das seguintes opções)

- <sub>1</sub> Sim. Sobre que assuntos? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
<sub>2</sub> Não

**OBRIGADO POR TER CONCLUÍDO ESTE QUESTIONÁRIO**

## **APÊNDICE II**

Autorização do Conselho de Administração do CHUC





CHUC  
CENTRO HOSPITALAR  
E UNIVERSITÁRIO  
DE COIMBRA

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E.  
Unidade de Inovação e Desenvolvimento  
Centro de Ensaios Clínicos

## AUTORIZAÇÃO DE PROJECTO DE INVESTIGAÇÃO

CHUC	095	15
------	-----	----

**NOME DO PROJECTO:**

**CONHECIMENTO DOS DOENTES COM SÍNDROME DE MARFAN SOBRE A  
DOENÇA - CRIAÇÃO E VALIDAÇÃO DE UM INSTRUMENTO DE  
AVALIAÇÃO**

**INVESTIGADOR PRINCIPAL:**

***Enº Rui Tavares Silva***

Tendo por base o parecer da Comissão de Ética, é autorizada a realização, no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, do Projecto de Investigação supracitado.

DATA: 28/1/16

Presidente do Conselho de Administração

(Dr. José Martins Nunes)

*Dr. José Martins Nunes*  
Presidente do Conselho de Administração  
C.H.U.C. - EPE





### **APÊNDICE III**

Autorização do Conselho de Administração do CHP



Exmo. Sr.

Enf.º Rui Silva

Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra

**ASSUNTO:** Trabalho Académico - Mestrado - “Conhecimento dos doentes com síndrome de Marfan sobre a doença - criação e validação de um instrumento de avaliação” - N/ REF.º 2016.021(018-DEFI/018-CES)

O Conselho de Administração do CHP **autoriza** a realização do estudo de investigação acima mencionado nesta Instituição, nos Serviços de Cardiologia Pediátrica e Cardiologia, e no Centro de Genética Médica, sendo Investigador Principal, o aluno da Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra, Enf.º Rui Silva.

O estudo de investigação foi previamente analisado pela Comissão de Ética para a Saúde e pelo Gabinete Coordenador de Investigação do Departamento de Ensino, Formação e Investigação do CHP, bem como pela Direção Clínica, tendo obtido Parecer Favorável.

Cumprimentos,

CONSELHO DE ADMINISTRAÇÃO  
2016.021  
Dr. EDUARDO ALVES  
Presidente  
Dr. PAULO BARBOSA  
Direção Clínica  
Enf.º EDUARDO ALVES  
Enfermeiro Director  
Dr.ª ÉLIA GOMES  
Vogal Executiva  
Dr. RUI PEDROSO  
Vogal Executivo



## **APÊNDICE IV**

**Declaração de Consentimento Informado**



## INFORMAÇÃO AOS PARTICIPANTES

No âmbito de um projeto de investigação integrado no Curso de Mestrado em Gestão e Economia da Saúde, da Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra, pretende-se avaliar o nível de conhecimento dos doentes com Síndrome de Marfan sobre a sua doença.

Os resultados deste estudo permitirão conhecer as necessidades de informação dos doentes com Síndrome de Marfan e melhorar a qualidade da informação prestada pelos profissionais de saúde.

Vimos assim solicitar a sua colaboração no preenchimento do seguinte questionário, agradecendo desde já a sua disponibilidade.

A sua participação neste estudo é totalmente voluntária, anónima e confidencial e não terá qualquer risco associado, podendo recusar ou desistir de colaborar no mesmo em qualquer momento.

Se já respondeu anteriormente ao questionário via online, não há necessidade de responder de novo.

A sua colaboração é fundamental para esta investigação.

Ao dispor para qualquer esclarecimento,

Rui Tavares da Silva

Telemóvel: 96 65 33 785 / e-mail: ruianadia@gmail.com

## CONSENTIMENTO DE PARTICIPAÇÃO

Após ter sido esclarecido sobre o tema da investigação, os seus objetivos e procedimentos, a garantia de confidencialidade e o carácter voluntário da minha participação, declaro que aceito participar no estudo acima mencionado.

Participante:

\_\_\_\_\_

Investigador:

Rui Tavares da Silva Data: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_





## **APÊNDICE V**

Grelha de Respostas Corretas do Questionário de Conhecimentos sobre o Síndrome de Marfan



**GRUPO II - CONHECIMENTO SOBRE O SÍNDROME DE MARFAN**

**7. Os seguintes problemas de saúde podem surgir nos doentes com Síndrome de Marfan?**

<b>Problemas de saúde</b>	<b>Sim</b>	<b>Não</b>
Alterações na visão	X	
Escoliose (deformação da coluna)	X	
Pneumotórax (colapso do pulmão)	X	
Doenças respiratórias	X	
Doença cardíaca	X	
Baixo nível de oxigénio no sangue	X	
Deformação do peito e membros	X	
Ansiedade e depressão	X	
Hérnias	X	
Estrias	X	

**8. Na sua opinião, quais os médicos especialistas que um doente com Síndrome de Marfan deve consultar?**

- Cardiologista
- Oftalmologista
- Ortopedista
- Pneumologista
- Geneticista
- Cirurgião
- Otorrinolaringologista
- Psicólogo
- Não sei
- Outro. Qual? \_\_\_\_\_

**9. O que é, para si, a endocardite?**

- Uma alteração do ritmo cardíaco
- Uma infeção da parede interna do coração e das válvulas cardíacas
- Uma obstrução (entupimento) das artérias do coração
- Uma dilatação do coração
- Não sei

**10. Como se pode prevenir a endocardite?**

- Com higiene dentária cuidada
- Tomando antibióticos antes dos tratamentos cirúrgicos e dentários
- Evitando tatuagens e piercings
- Não sei

Grelha de Respostas Corretas do QCSMF

**11. Os seguintes sintomas podem aparecer se a doença cardíaca agravar?**

<b>Sintomas</b>	<b>Sim</b>	<b>Não</b>
Tonturas	X	
Desmaio	X	
Alterações do sono	X	
Alterações da pele		X
Cansaço fácil	X	
Falta de ar	X	
Urinar com mais frequência		X
Diarreia		X
Dor ao urinar		X
Palpitações	X	
Pés e pernas inchados	X	
Febre		X
Dor no peito	X	

**12. Os doentes com Síndrome de Marfan podem praticar os seguintes desportos?**

<b>Desportos</b>	<b>Sim</b>	<b>Não</b>
Hipismo (andar a cavalo)		X
Artes marciais		X
Ciclismo de lazer	X	
Rugby		X
Natação não competitiva	X	
Boxe		X
Montanhismo		X
Caminhada	X	
Sprint (correr rápido)		X
Golf	X	
Dança de salão de lazer	X	
Futebol		X
Yôga	X	
Hóquei sobre patins		X
Pesca	X	
Levantamento de pesos		X

Grelha de Respostas Corretas do QCSMF

<b>13.</b>	
a) Um doente com Síndrome de Marfan pode transmitir a doença aos filhos	V
b) A dilatação da artéria aorta é a doença cardíaca mais frequente no Síndrome de Marfan	V
c) Um doente com <u>Síndrome de Marfan</u> tem menor risco de cárie dentária e de doença das gengivas	F
d) Um doente com Síndrome de Marfan deve escolher profissões que exijam grande esforço físico	F
e) Não existem medicamentos que evitem o agravamento da doença da aorta	F
f) Um doente com Síndrome de Marfan não tem de seguir uma dieta específica	V
g) É possível detetar o Síndrome de Marfan no feto durante a gravidez	V
h) A disseção (rasgão) da aorta é a complicação mais grave no Síndrome de Marfan	V
i) Um doente com Síndrome de Marfan deve ter especial atenção às hemorragias das gengivas	V
j) Fumar é mais prejudicial para um doente com Síndrome de Marfan porque já tem risco de doença pulmonar	V
l) Um doente com Síndrome de Marfan deve tomar antibióticos antes de qualquer tratamento dentário	F
m) Um doente com Síndrome de Marfan pode praticar a atividade sexual para a qual se sinta capaz	V
n) Um doente com Síndrome de Marfan deve consultar um dentista pelo menos uma vez por ano	V
o) A atividade física praticada por um doente com Síndrome de Marfan deve ser regular e pouco intensa.	V
p) Um doente com Síndrome de Marfan pode necessitar de correção dentária porque os maxilares são estreitos e o céu da boca tem a forma em arco	V
q) A hipertensão arterial não é um fator de risco para a dilatação da aorta	F
r) Um doente com Síndrome de Marfan tem sempre um dos pais com a doença	F
s) A cirurgia cardíaca é indicada se a dilatação da aorta aumentar rapidamente	V
t) Uma doente com Síndrome de Marfan tem maior risco de complicações na gravidez	V
u) Um doente com Síndrome de Marfan deve lavar os dentes só uma vez por dia	F
v) Um doente com Síndrome de Marfan não deve usar contraceptivos	F
w) Um doente com Síndrome de Marfan deve parar de tomar a medicação se sentir efeitos secundários	V
x) Um doente com Síndrome de Marfan e doença cardíaca tem maior risco de ter endocardite	V
y) É possível evitar que uma criança nasça afetada quando um dos pais tem Síndrome de Marfan	V
z) Um doente com Síndrome de Marfan deve-se aconselhar junto do médico sobre os desportos que pode praticar, pois alguns podem agravar a doença	V

