



Instituto Português de Oncologia  
Porto



Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar  
Universidade do Porto



Jefferson Medical College  
Thomas Jefferson University - USA

## ***CURSO DE MESTRADO EM ONCOLOGIA***

# ***Qualidade de Vida e Morbilidade Psicológica dos Indivíduos Pertencentes a Famílias com Mutações Germinais Patogénicas nos Genes de Reparação de ADN para Cancro Colorectal***

Dissertação de Mestrado da Licenciada:

Cláudia Patrícia Craveiro de Carvalho

Porto, 2009



Instituto Português de Oncologia  
Porto



Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar  
Universidade do Porto



Jefferson Medical College  
Thomas Jefferson University - USA

## ***CURSO DE MESTRADO EM ONCOLOGIA***

# ***Qualidade de Vida e Morbilidade Psicológica dos Indivíduos Pertencentes a Famílias com Mutações Germinais Patogénicas nos Genes de Reparação de ADN para Cancro Colorectal***

Dissertação de Mestrado da Licenciada:

Cláudia Patrícia Craveiro de Carvalho

Orientada por:

Professor Doutor Mário Dinis Ribeiro

Porto, 2009

Dissertação de candidatura ao grau de Mestre apresentada ao Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar – Universidade do Porto.

Aos meus Pais... por dedicarem toda a sua vida aos filhos.

Aos doentes e seus familiares, que me ensinaram a valorizar cada instante da vida e a enriquecer a minha experiência profissional.

*Se me pedissem que desse um único conselho, que eu considerasse ser muito útil para a humanidade, seria este: conta com a adversidade como parte inevitável da vida e, quando ela chegar, ergue bem a cabeça, enfrenta-a olhos nos olhos, e diz: “Sou maior do que tu. Não podes vencer-me”. Depois, repete para ti próprio as palavras mais reconfortantes que existem: “Também isto há-de passar”.*

Ann Landers

## AGRADECIMENTOS

Este trabalho não representa apenas o resultado de extensas horas de estudo e reflexão. É igualmente o culminar de um objectivo que não seria possível sem a ajuda de um número considerável de pessoas, que se envolveram neste projecto como se fosse o seu. Assim...

Os primeiros agradecimentos são dirigidos ao meu orientador, Professor Doutor Mário Dinis Ribeiro pela perspicácia, conhecimento e sugestões durante este percurso; pela hábil direcção e apoio na superação dos diversos obstáculos; pelos sábios conselhos, paciência e contagioso entusiasmo; enfim... por acreditar no meu trabalho.

Ao Professor Doutor Carlos Lopes, Coordenador do Curso de Mestrado em Oncologia, pelas palavras de estímulo e orientações concedidas. A todos os professores do Curso de Mestrado pelo contributo de valiosos ensinamentos. Aos colegas de turma, pela amizade e companheirismo; em especial à Catarina por todos os surtos de cansaço, tristeza, euforia, desabafo e partilha.

À Dr.<sup>a</sup> Cláudia Dias pela perseverança, colaboração e esforço.

Ao Professor Doutor Pedro Lopes Ferreira (autorização concedida pelo questionário SF-36), Kajang Cheung (autorização concedida pelo questionário EQ-5D) e à Enf.<sup>a</sup> Ana Paula Figueiredo (autorização concedida pelos questionários HADS e IES) pela compreensão, disponibilidade e incentivo.

À Dr.<sup>a</sup> Filomena Pereira, Presidente da Comissão de Ética do IPOFGL – E.P.E. pela gentileza e compreensão.

À equipa multidisciplinar da Consulta de Risco Familiar em Gastreenterologia, do IPOFGL – E.P.E. pela força, empenho e cooperação; em especial ao Dr. Pedro Lage e à Enf.<sup>a</sup> Paula Rodrigues pelas suas competências e experiências que validaram e enriqueceram este estudo.

Aos elementos fundamentais do estudo, indivíduos com presença e ausência de mutação genética, pelo seu precioso e voluntário contributo, por vezes dado em horas de angústia e sofrimento.

Aos meus colegas de CVIII pela sabedoria, experiência e ensinamentos; em especial à minha pequena grande equipa por me inculcarem o amor pela profissão.

Aos meus amigos (e vocês sabem quem são) uma parte muito importante da minha vida, pela amizade incondicional, presença constante, tolerância e carinho; pela partilha de risos, loucuras e palavras.

Finalmente, um agradecimento especial e profundo à minha família. Ao meu Pai, uma ausência ainda tão presente; à minha querida Mummy pela paciência, pela partilha, pelas dádivas, por tudo aquilo que a torna tão especial; aos meus Manos por terem sempre uma mão para me agarrar e por me trazerem sempre no colo; aos meus Sobrinhos, que esperaram pacientemente o término de um manuscrito que monopolizou, durante longos meses, a Titi.

A todos aqueles que mesmo não citados, de alguma forma contribuíram para a realização deste trabalho. A todos o meu sincero agradecimento, com a esperança de que um dia, lhes possa expressar convenientemente a extensão do meu reconhecimento.

## RESUMO

**Introdução:** A gestão dos indivíduos pertencentes a famílias com *Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer* (HNPCC) depende da identificação de mutações germinais patogénicas nos genes de reparação do ácido desoxirribonucleico (ADN). No entanto, não são compreendidos inteiramente quais os diversos domínios afectados na vida destes indivíduos.

**Objectivo:** Avaliar a qualidade de vida e a morbilidade psicológica dos indivíduos pertencentes a famílias com mutações germinais patogénicas nos genes de reparação de ADN para cancro colorectal.

**Métodos:** Um estudo do tipo transversal foi realizado em indivíduos adultos (n=180) pertencentes a famílias com HNPCC com mutação identificada (n=65). O mesmo decorreu no Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil de Lisboa (IPOFGL – E.P.E.), entre Fevereiro e Outubro de 2008. Cem indivíduos (56%) aceitaram participar, sendo que; 64% são do sexo feminino; apresentam uma idade mediana de 43 anos (23 e 75 anos); e 52% são portadores de mutação. O instrumento de colheita de dados baseia-se num questionário de dados demográficos; num questionário que visa conhecer e compreender a realidade vivenciada pelos indivíduos pertencentes à Consulta de Risco Familiar; e pelas escalas de avaliação da qualidade de vida e da morbilidade psicológica: Short-Form 36 2versão (SF-36 2v), EuroQol 5D (EQ-5D), Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) e Impact of Event Scale (IES). Responderam ao questionário na Consulta de Risco Familiar n=45; e n=53 reenviaram o mesmo pelo correio.

**Resultados:** Não foram observadas diferenças significativas na qualidade de vida e na morbilidade psicológica. Os participantes apresentaram um bom estado geral de saúde (EQ VAS) e um valor normal no HADS Total. No entanto, os indivíduos com mutação genética negativa exibiram comparativamente aos positivos: valores médios mais baixos no estado geral de saúde (EQ VAS) (79,8 vs 81,2); resultados médios mais elevados nas sub-escalas de ansiedade (6,4 vs 5,8) e de depressão (3,9 vs 3,1); e valores médios mais baixos no IES Total (44,5 vs 46,7). Depois de realizar o teste genético, a angústia é o sentimento predominante nos indivíduos com mutação (52%) contrapondo-se com o alívio sentido pelos elementos sem mutação (85%); 48% e 40%, respectivamente, consideraram que este processo não alterou as suas vidas; e apenas 8% de toda a amostra referiu necessidade de acompanhamento psicológico. Não foram observadas diferenças significativas na idade, no género, no estado

civil e nas outras variáveis sociais. Também não foram observadas diferenças significativas nos questionários preenchidos na Consulta de Risco Familiar e nos questionários enviados pelo correio.

**Conclusão:** Os indivíduos em estudo apresentaram resultados superiores na qualidade de vida, relativamente à população activa portuguesa e, exibiram níveis elevados na morbilidade psicológica quando comparados com outras populações de cancro hereditário (Noruega ou Canadá). No entanto, não foram observadas diferenças significativas na qualidade de vida e na morbilidade psicológica, mas os indivíduos sem mutação estiveram ou parecem estar expostos a níveis mais elevados de ansiedade e depressão. O estudo evidenciou a deficiência dos protocolos actuais (excepto da população geral). Os profissionais de saúde devem estar atentos às potenciais diferenças de adaptação dos indivíduos, quanto à realização dos testes genéticos e à comunicação dos seus resultados. Estas diferenças podem conduzir os elementos sem mutação a níveis de ansiedade.

## ABSTRACT

**Background:** Management of individuals within HNPCC families depends upon the identification of deoxyribonucleic acid (DNA) repair genes mutations. However, which are the diverse domains at these individuals lives afflicted are not fully understood.

**Aim:** To assess quality of life and psychological distress among HNPCC family members.

**Methods:** A cross-sectional study performed on all adult individuals (n=180) from HNPCC families with identified mutation (n=65) followed by a specialized oncology center, between February and October of 2008. One-hundred individuals (56%), 64% female, with a median age of 43 years (ranging 23 to 75), 52% with identified mutation on DNA repair genes accept to participate. Health-Related Quality of Life (HRQoL) with Portuguese versions of SF-36 2v and EQ-5D; anxiety, depression and impact in life with HADS and IES; and attitudes toward gene mutations analysis were determined at outpatient consultation (n=47) or by mail (n=53).

**Results:** No differences were found on HRQoL or psychological distress variables according to the presence or absence of mutation. Participants showed a good general state of health (EQ VAS) and a normal value in the HADS total Score. However, those negative to mutations have lower mean values (79,8 vs 81,2) of EQ VAS; higher mean results in subscales of anxiety (6,4 vs 5,8) and depression (3,9 vs 3,1); but lower mean in IES Total score (44,5 vs 46,7). Moreover, anger is the most prevalent feeling after mutation being identified (52%) and relieve (85%) on those negative; but 48% and 40% individuals, respectively, don't think this process changed their lives; and only 8% of all needs psychological support. No differences were described on age, gender, marital status and other social variables among individuals with or without mutation; and no differences were determined on outpatient or mail answers.

**Conclusion:** At a single and highly differentiate specialized center, HRQoL scores are higher than those in Portuguese general population but higher levels of anxiety, depression and impact in life were observed comparing with other populations with hereditary cancer at Northern countries (e.g. Norway or Canada). However no differences in quality of life and psychological distress on individuals dependent on DNA repair genes mutations and, in fact, those with no mutations found seem to be exposed to higher levels of anxiety and depression. Our results stress the need for health providers to pay attention for potential differences in individuals adaptation to genetic tests' results namely among those considered negative to

whom the inexistence of current management protocol (other than general population) may lead to the noticeable anxiety status.

## ÍNDICE

|                                                                         | p.        |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>I – INTRODUÇÃO .....</b>                                             | <b>19</b> |
| <b>II – QUESTÃO E OBJECTIVOS .....</b>                                  | <b>23</b> |
| <b>III – REVISÃO BIBLIOGRÁFICA .....</b>                                | <b>25</b> |
| 1 – CANCRO COLORECTAL E MUTAÇÕES GENÉTICAS .....                        | 26        |
| 1.1 – Epidemiologia .....                                               | 26        |
| 1.2 – Etiologia e Factores de Risco .....                               | 27        |
| 1.3 – Prevenção e Rastreio .....                                        | 28        |
| 1.4 – Diagnóstico .....                                                 | 29        |
| 1.5 – Tratamento.....                                                   | 29        |
| 1.6 – Prognóstico .....                                                 | 30        |
| 1.7 – Aconselhamento e Testes Genéticos.....                            | 31        |
| 1.8 – Implicações Psicológicas do Estado de Risco Genético .....        | 35        |
| 2 – QUALIDADE DE VIDA .....                                             | 37        |
| 2.1 – Origem do Conceito.....                                           | 37        |
| 2.1.1 – Qualidade de Vida: subjectividade e multidisciplinaridade ..... | 38        |
| 2.1.2 – Qualidade de Vida relacionada com a Saúde .....                 | 39        |
| 2.1.3 – Domínios da Qualidade de Vida.....                              | 40        |
| 2.2 – Qualidade de Vida e Cancro.....                                   | 40        |
| 2.3 – Avaliação da Qualidade de Vida .....                              | 42        |
| 2.3.1 – Short Form-36 (SF-36) .....                                     | 43        |
| 2.3.2 – EuroQol-5D (EQ-5D).....                                         | 44        |
| 3 – MORBILIDADE PSICOLÓGICA.....                                        | 45        |
| 3.1 – Ansiedade .....                                                   | 45        |
| 3.2 – Depressão.....                                                    | 46        |
| 3.3 – Morbilidade Psicológica e Cancro .....                            | 47        |
| 3.4 – Avaliação da Morbilidade Psicológica.....                         | 48        |

|                                                                            |           |
|----------------------------------------------------------------------------|-----------|
| 3.4.1 – Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS).....                  | 49        |
| 3.4.2 – Impact of Event Scale (IES) .....                                  | 50        |
| <b>IV – METODOLOGIA .....</b>                                              | <b>52</b> |
| 1 – MÉTODOS.....                                                           | 53        |
| 1.1 – Tipo de Estudo e Selecção de Participantes .....                     | 53        |
| 1.2 – Consulta de Risco Familiar em Gastrenterologia, IPOFGL – E.P.E. .... | 56        |
| 1.3 – Variáveis .....                                                      | 61        |
| 1.4 – Métodos de Colheita de Dados .....                                   | 61        |
| 1.5 – Procedimentos Éticos .....                                           | 62        |
| 1.6 – Análise Estatística.....                                             | 63        |
| 2 – RESULTADOS .....                                                       | 64        |
| 2.1 – Caracterização da Amostra .....                                      | 64        |
| 2.2 – Reacção à Pesquisa de Mutação .....                                  | 66        |
| 2.3 – Qualidade de Vida e Morbilidade Psicológica .....                    | 68        |
| 2.3.1 – EuroQol (EQ-5D) .....                                              | 69        |
| 2.3.2 – Short-Form (SF-36) .....                                           | 70        |
| 2.3.3 – Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS).....                  | 71        |
| 2.3.4 – Impact of Event Scale (IES) .....                                  | 72        |
| 3 – DISCUSSÃO.....                                                         | 75        |
| 3.1 – Dados Demográficos.....                                              | 75        |
| 3.2 – Dados Clínicos e de Tratamento .....                                 | 77        |
| 3.3 – Dados relativos à Pesquisa de Mutação.....                           | 78        |
| 3.4 – Qualidade de Vida .....                                              | 80        |
| 3.4.1 – EuroQol (EQ-5D) e Short-Form (SF-36) .....                         | 81        |
| 3.5 – Morbilidade Psicológica .....                                        | 83        |
| 3.5.1 – Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS).....                  | 84        |
| 3.5.2 – Impact of Event Scale (IES) .....                                  | 87        |
| 3.6 – Limitações do Estudo .....                                           | 90        |
| 3.7 – Propostas de Intervenção de Educação para a Saúde.....               | 92        |
| <b>V – CONCLUSÃO.....</b>                                                  | <b>94</b> |

|                                              |           |
|----------------------------------------------|-----------|
| <b>VI – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....</b> | <b>97</b> |
|----------------------------------------------|-----------|

## **ANEXOS**

|                                                                         |     |
|-------------------------------------------------------------------------|-----|
| ANEXO 1 – Questionário .....                                            | 112 |
| ANEXO 2 – Autorizações dos Questionários SF-36, EQ-5D, HADS e IES ..... | 129 |
| ANEXO 3 – Consentimento Livre e Informado.....                          | 134 |
| ANEXO 4 – Autorização da Comissão de Ética do IPOLFG-E.P.E.....         | 136 |

## ÍNDICE DE FIGURAS

|                                                                                                     | p. |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Figura 1: Algoritmo para uma Aproximação Clínica às Síndromes Hereditárias do Cancro do Cólon ..... | 34 |
| Figura 2: Método de Selecção de Participantes.....                                                  | 55 |

## ÍNDICE DE TABELAS

|                                                                                                                        | p. |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Tabela 1: Caracterização da Amostra – Dados Demográficos .....                                                         | 65 |
| Tabela 2: Caracterização da Amostra – Reacção à Pesquisa de Mutação.....                                               | 67 |
| Tabela 3: Caracterização da Amostra – Qualidade de Vida e Morbilidade Psicológica.....                                 | 68 |
| Tabela 4: Caracterização da Amostra – Estado de Saúde .....                                                            | 70 |
| Tabela 5: Comparação de scores referentes à Qualidade de Vida e Estado de Saúde (presente estudo/outros estudos) ..... | 80 |
| Tabela 6: Comparação de scores referentes à Morbilidade Psicológica (presente estudo/outros estudos).....              | 84 |

## **SIGLAS**

ADN – Ácido Desoxirribonucleico

APC – Adenomatosis Polyposis Coli

BHS – Beck Hopelessness Scale

BRCA1 – Breast Cancer 1

BRCA2 – Breast Cancer type 2

CA-125 – Cancer Antigen 125

CES-D – The Center for Epidemiologic Studies for Depression Scale

COOP – Dartmouth Primary Care Cooperative Information Project

CVIII – Clínica VIII

DNA – Deoxyribonucleic Acid

DSM-IV – Manual de Diagnóstico e Estatística das Perturbações Mentais

EQ VAS – Estado geral de saúde do Questionário EQ-5D

EQ-5D – EuroQol 5D

GHQ-28 – General Health Questionnaire 28

GMS – Global Mood Scale

HADS – Hospital Anxiety and Depression Scale

HNPCC – Hereditary Nonpolyposis Colorectal Câncer

HRQoL – Health Related Quality of Life

IES – Impact of Event Scale

IPOFGL – E.P.E. – Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil de Lisboa, Empresa Pública Empresarial

MLH1 – Human mutL Homolog 1

MSH2 – Human mutS Homolog 2

MSH6 – Human mutS Homolog 6

NHP – Nottingham Health Profile

PMS1 – Post Meiotic Segregation Increased 1

PMS2 – Post Meiotic Segregation Increased 2

ROR Sul – Registo Oncológico Regional do Sul

SF-36 – Medical Outcomes Study 36 – Item Short Form

SF-36 2v – Short-Form 36 2 versão

SIP – Sickness Impact Profile

SPSS – Statistical Package for Social Sciences

STAI – The State-Trait Anxiety Inventory

## **ABREVIATURAS**

Dr. – Doutor

Dr.<sup>a</sup> – Doutora

Enf.<sup>a</sup> – Enfermeira

max - máximo

mín - mínimo

p. – página

p25 – percentil 25

p75 – percentil 75

---

## I – INTRODUÇÃO

## I – INTRODUÇÃO

Os cancros do aparelho digestivo constituem, devido à sua elevada incidência, um desafio para a sociedade em geral, os serviços de saúde, os doentes e as suas organizações.

O cancro colorectal tem apresentado uma incidência crescente no nosso País, sendo actualmente o tumor maligno mais frequente do aparelho digestivo. É uma das principais causas de morbi-mortalidade por cancro no Ocidente, representando cerca de um terço do total dos tumores malignos nos países desenvolvidos. A nível mundial são diagnosticados cerca de 678.000 novos casos por ano, 150.000 na Europa e 140.000 nos EUA, responsáveis, respectivamente, por 110.000 e 60.000 mortes/ano [Pimentel (2006)].

De acordo com as estatísticas mais recentes, 2005, último ano de registo de mortalidade em Portugal, o cancro colorectal contribuiu para 14,6% do total da mortalidade oncológica no nosso país [Romãozinho (2008)]. Foram registados 3.319 mortos, o que corresponde a mais de nove óbitos por dia, traduzindo um aumento de mortalidade em relação ao ano anterior [Direcção Geral de Saúde, Divisão de Epidemiologia (2008)].

O equilíbrio entre a predisposição genética e outros factores, incluindo os componentes nutricionais e os estilos de vida, são determinantes na susceptibilidade individual para o desenvolvimento de cancro colorectal [Correa Lima e Gomes-da-Silva (2005)]. Classicamente são descritas alterações ao nível do gene *APC* e dos genes de reparação do ADN, *MLH1*, *MSH2* e *MSH6* conducentes a tipologias de doença conhecidas.

A maioria dos indivíduos pertencentes a essas famílias de alto risco para cancro colorectal vive frequentemente numa situação de incerteza ou angústia, não só relativamente ao seu próprio futuro, mas também ao dos seus filhos. Para os que se encontram nesta situação, um teste genético negativo poderá transmitir, compreensivelmente, uma grande sensação de alívio. Apesar de perturbador, um teste positivo pode também acarretar benefícios, já que permitirá ao indivíduo tomar decisões informadas relativamente ao seu futuro [Castedo (2006)].

Um exemplo significativo é o caso do cancro colorectal, em que a detecção precoce do tumor significa uma elevada probabilidade de sobrevivência a longo prazo. Apesar desta neoplasia apresentar uma elevada taxa de cura comparativamente às outras lesões tumorais do aparelho digestivo, constata-se que a sobrevida global média aos cinco anos apenas alcança os 50-60%, ao contrário dos 80-90% se diagnosticada precocemente [Pimentel (2006)].

A qualidade de vida está, cada vez mais, a tornar-se uma medida aceite da eficácia da intervenção médica em ambiente clínico [Spilker (1992) citado por Ribeiro (2001)]. Tradicionalmente, as implicações da doença oncológica e o seu tratamento eram avaliados através dos resultados biomédicos; mas actualmente, tem vindo a aumentar o interesse em expandir os parâmetros desta avaliação, tendo em conta o impacto da doença e do seu tratamento na qualidade de vida específica dos doentes [Osoba (1991) citado por Santos e Ribeiro (2001)].

A qualidade de vida do doente oncológico é atingida desde que a doença é anunciada, devido à forte carga emocional que lhe está anexada e devido ao facto da doença oncológica se tratar de um processo lento, evolutivo, durante a qual persiste um grande stress e a qualidade de vida do doente e das pessoas com quem vive é grandemente alterada [Chantal (2001)]. Algumas destas alterações sentidas pelos doentes oncológicos, poderão ser uma mudança no quotidiano; privação de determinadas actividades; alteração, por vezes profunda, de objectivos a cumprir; dor; desfiguração do corpo; perda ou alteração de certos funcionamentos corporais; separação da família e de amigos [Barnabé (2001)].

O crescente interesse pela qualidade de vida pode ser explicado, pelo facto de o simples tratamento da doença não ser relevante, se isso não corresponder a um aumento da qualidade de vida ou se alterar a possibilidade de ela vir a ser afectada no futuro; ou seja, não é suficiente juntar anos à vida, mas é necessário juntar vida aos anos [Santos e Ribeiro (2001); Chantal (2001)].

Arndt *et al* (2006, p.1848-57) realizaram um estudo de coorte baseado na avaliação da qualidade de vida numa população de 309 pacientes com cancro colorectal de Saarland (Alemanha), um a três anos após o diagnóstico. O estudo mostra que apesar dos doentes três anos após o diagnóstico de cancro colorectal definirem a qualidade de vida total boa, apresentam no entanto, défices substanciais no que diz respeito ao funcionamento emocional e social e a problemas específicos como, obstipação, diarreia, distúrbios do sono e fadiga. As diferenças entre doentes com cancro colorectal homens e mulheres da população geral foram encontradas predominantemente em idades mais novas. Contudo, a prevalência de limitações e de sintomas funcionais é mais elevado em pessoas idosas, pois o indivíduo percepção o impacto da doença oncológica, não esquecendo que o número de sobreviventes a longo prazo continuará a aumentar. Os mesmos autores realçam a necessidade e importância de estudos longitudinais adicionais dirigidos às consequências a longo prazo do cancro colorectal e às possibilidades para que a intervenção realce a qualidade de vida.

A ansiedade e a depressão representam as perturbações mais frequentes nos doentes oncológicos, verificando-se a existência de sintomatologia destas patologias em cerca de 85% dos afectados [Hacpille (2000)].

O predomínio dos níveis de distúrbios como a ansiedade e a depressão variam de 0 a 45%, verificando-se que a ansiedade diminui com o tempo enquanto que, a depressão não apresenta um decréscimo significativo. Os níveis médios de ansiedade e distúrbios psicológicos em doentes com cancro, durante o acompanhamento de follow-up não diferem expressivamente dos níveis da população normal, contudo, os níveis de depressão apresentam-se mais elevados [Nordin e Glimelius (1999)].

A ansiedade destes doentes deve-se à existência de medos múltiplos, nomeadamente, um futuro incerto, a perda do estatuto social, dor, separação dos entes queridos e morte [Stedeford (1986); Bibbings (1998); Couvreur (2001)].

A depressão é largamente influenciada pela perda ou diminuição de capacidades físicas, sentimento de impotência, fealdade, problemas financeiros, perda do estatuto social e/ou emprego; assim como, dor física, ameaça de perda da identidade e/ou integridade da pessoa e alteração da sua percepção do futuro [Couvreur (2001); Rosas (1998)].

Em Portugal, não foram encontrados estudos que relacionem os indivíduos portadores de mutações genéticas para cancro colorectal com qualidade de vida e morbilidade psicológica.

A aplicação de escalas de qualidade de vida em Gastrenterologia é relativamente recente. Com efeito, no caso de doentes com mutações genéticas de risco para cancro colorectal, os efeitos sobre a qualidade de vida não são à primeira vista óbvios, porém, parecem ter um forte impacto nas relações sociais, no estado psicológico e nas actividades quotidianas. Compreende-se então a relevância desta temática na prática clínica, propiciando o aprofundar de conhecimentos. Esta constatação pode ser avaliada através do interesse manifestado por esta temática em artigos e congressos de diferentes áreas disciplinares.

Um melhor conhecimento das condições e factores relevantes para a qualidade de vida dos doentes oncológicos, pode representar um indicador da eficácia dos cuidados prestados, bem como um ponto de partida para a mudança de estratégias na intervenção em saúde (avaliar a efectividade dos serviços prestados e monitorizar a saúde da população; seleccionar diferentes tratamentos e avaliar efeitos terapêuticos; desenvolver intervenções dirigidas aos processos educacionais e apoio psicossocial ao doente e família; conhecer os interesses específicos dos doentes; estabelecer um melhor relacionamento entre os técnicos de saúde e o doente).

---

## **II – QUESTÃO E OBJECTIVOS**

## II – QUESTÃO E OBJECTIVOS

A questão que orienta o estudo é:

***Qual a qualidade de vida e morbilidade psicológica dos indivíduos pertencentes a famílias com mutações germinais patogénicas nos genes de reparação de ADN para cancro colorectal?***

Face à questão apresentada, foram delineados os seguintes objectivos:

- avaliar a qualidade de vida e a morbilidade psicológica dos indivíduos pertencentes a famílias com mutações germinais patogénicas nos genes de reparação de ADN para cancro colorectal;
- comparar a qualidade de vida e a morbilidade psicológica dos indivíduos com ou sem mutação genética;
- contribuir para a elaboração de futuros programas de intervenção na área da educação para a saúde do doente oncológico.

---

### **III – REVISÃO BIBLIOGRÁFICA**

## 1 – CANCRO COLORECTAL E MUTAÇÕES GENÉTICAS

Em Portugal, tal como em todo o mundo, as terapêuticas ao nosso dispor, não têm melhorado o prognóstico dos doentes com cancro colorectal e a sobrevivência global aos 5 anos, não ultrapassa os 50% [Pinto (2006)]. A necessidade de reduzir este número exige uma cultura científica e uma visão compreensiva do cancro. Campanhas de sensibilização a todos os recursos humanos que trabalham na saúde e população em geral são úteis e cada vez mais justificadas; o aconselhamento e informação associadas a medidas que favoreçam a adopção de estilos de vida saudáveis; a importância da doença, do seu rastreio e detecção precoce; contribuem para beneficiar a qualidade de vida.

### 1.1 – Epidemiologia

O cancro colorectal afecta igualmente ambos os sexos, com maior incidência, em pessoas com mais de 50 anos. A idade média, no diagnóstico, é de 62 anos [American Cancer Society (1995); Wingo, Tong e Bolden (1995)].

A doença ocorre com mais frequência nos países industrializados do ocidente (América do Norte e Norte da Europa). Os indivíduos provenientes de países de baixa incidência, que se deslocam para países ocidentais, desenvolvem cancro colorectal na mesma proporção dos países referidos [Cohen e Winaner (1995)].

O cancro colorectal é o mais frequente na União Europeia; em 1998, cerca de 217.000 novos casos foram diagnosticados, dos quais 111.000 vieram a falecer. Em Portugal, “o cancro colorectal contribuiu para 3.319 falecimentos em 2005, ou seja, mais de 9 óbitos por dia. Para além disso, tendo em conta as cifras absolutas de mortalidade por cancro colorectal no nosso país, verifica-se que elas são na mulher similares às do cancro da mama (1465 vs 1479) enquanto que no homem se revelam já nitidamente superiores às do cancro da próstata (1856 vs 1636). A isto acresce o facto da mortalidade por cancro colorectal ter vindo consistentemente a aumentar entre nós desde o início da década de 80, a uma taxa média anual superior a 4%, não se descortinando qualquer indício de interrupção desta tendência de subida” [Romãozinho (2008, p.1)].

Segundo o Registo Oncológico Regional do Sul (ROR Sul), que inclui a participação dos distritos de Lisboa e Vale do Tejo, Alentejo, Algarve e Regiões Autónomas da Madeira e Açores, os tumores do foro colorectal apresentam uma incidência de 197 casos, diagnosticados em 2007 (107 tumores do cólon e 90 tumores do recto) [ROR Sul (2007)].

## 1.2 – Etiologia e Factores de Risco

O equilíbrio entre a predisposição genética e outros factores, incluindo os componentes nutricionais e os estilos de vida, são determinantes na susceptibilidade individual para o desenvolvimento de cancro colorectal [Correa Lima e Gomes-da-Silva (2005)].

Os factores alimentares desempenham um papel importante na iniciação e progressão da carcinogénese colorectal. A possibilidade de avaliar os nutrientes constitutivos da dieta, tem vindo a permitir solidificar ou alargar o número de factores de risco, nomeadamente, o consumo excessivo de açúcares simples; gorduras saturadas, proteínas, vitamina B<sub>12</sub>, ferro heme (presentes na carne vermelha); e várias aminas carcinogénicas, produto da degradação da proteína animal pelas altas temperaturas de cozedura (carnes grelhadas no carvão, peixe e alimentos fritos) [Marques-Vidal (2006); Ravasco, Monteiro Grilo e Camilo (2002)].

Outro factor de risco major para o desenvolvimento deste tipo de neoplasias é a adopção de “um estilo de vida Ocidentalizado”, caracterizando-se pela obesidade, sedentarismo, ingestão de bebidas alcoólicas e fumo do tabaco [Hill, O’Connell e Ro (2006)].

As anomalias/traços genéticos e os factores hereditários assumem um papel fundamental no desenvolvimento do cancro. No cancro colorectal, o largo espectro de genes aumenta o risco da doença, através de alterações da linha germinativa. As áreas de investigação incluem o gene *APC* e os genes *MLH1*, *MSH1*, *MSH6*, entre outros [Jo e Chung (2005)].

A Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon (PAF) é uma “...doença hereditária com transmissão autossómica dominante, cujo diagnóstico é clínico e caracteriza-se pela presença de centenas a milhares de adenomas no cólon. Estes são detectados geralmente a partir da segunda década de vida e a realização de colectomia profiláctica impõe-se como forma de evitar o desenvolvimento de cancro colorectal que surge, em média aos 42 anos, na totalidade dos casos não tratados. A doença encontra-se associada a mutações germinais no gene *APC* (geralmente no exão 15), possibilitando a sua detecção saber quais os doentes que a herdaram e que necessitam de ser submetidos a atitudes de vigilância/terapêutica” [Lynch e de la Chapelle (2003); Vasen (2000) citados por Lage (2004, p.151)].

O Síndrome de Lynch ou HNPCC ou ainda carcinoma do cólon e recto hereditário não associado a polipose é uma “...doença hereditária com transmissão autossómica dominante, que resulta da presença de mutações germinais num de cinco genes de reparação do ADN: *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS1* e *PMS2*” [Papadopoulos e Lindblom (1997); Watson e Lynch (1993) citados por Ferreira *et al* (2006, p.83)].

Esta entidade associa-se a um risco elevado de desenvolvimento de carcinoma do cólon e recto, sendo responsável por 4% a 6% dos casos. Nestes doentes, o risco de adquirir cancro colorectal pode atingir os 80%. A idade de aparecimento é precoce e em localização proximal, aos 40/50 anos, duas décadas mais cedo do que o cancro colorectal na população geral [Feldman, Lawrence e Lawrence (2007)]. Em algumas famílias são também identificados “outros tumores do espectro do síndrome de Lynch, nomeadamente carcinomas do endométrio, estômago, pâncreas, vias biliares, urotélio, ovário e intestino delgado” [Papadopoulos e Lindblom (1997); Watson e Lynch (1993) citados por Ferreira *et al* (2006, p.83)].

### **1.3 – Prevenção e Rastreio**

Prevenção primária, isto é, a prática de uma alimentação para a saúde, dieta com baixo teor de gordura animal e rica em fibras, legumes, frutos, vitaminas anti-oxidantes (A, C e E), ácido fólico, ácidos gordos monosaturados ou poli-insaturados (ómega 3); manutenção de peso adequado e actividade física regular. Para além dos componentes dietéticos referidos, existe também a prevenção do cancro colorectal recorrendo à utilização de substâncias farmacológicas, com capacidade de prevenir, inibir ou reverter o processo de carcinogénese: quimioprevenção. A quimioprevenção pode tornar-se numa das formas mais importantes de controlar o aumento de incidência deste tipo de cancro, pela administração crónica de anti-inflamatórios não esteróides [Hung e Chung (2006)].

A prevenção secundária implica a detecção precoce através da sensibilização do público e dos profissionais de saúde, para os benefícios dos programas de rastreio. [Price (2003)]. Vários programas de rastreio demonstraram a diminuição da mortalidade no cancro colorectal. A implementação de exames de rastreio depende de muitos factores, incluindo o custo/benefício, a evidência da sua efectividade, métodos e recursos disponíveis e as preferências do doente. [Nicholson *et al* (2005)].

## **1.4 – Diagnóstico**

As pessoas com alto risco de doença e com sintomas necessitam de exames complementares de diagnóstico, ex. sigmoidoscopia, colonoscopia. O diagnóstico é confirmado através da biopsia do tecido de um local suspeito. O teste do antígeno carcinoembrionário pode ser utilizado. Este marcador biológico é aplicado em estadios mais avançados, podendo ter valor de prognóstico ou de recorrência da doença [Torosian e Daley (1991)].

Existem sintomas e sinais gerais, que podem incluir alteração nos hábitos intestinais como sangue nas fezes, dor abdominal, anorexia e emagrecimento. Os sintomas tardios incluem perda de energia e de peso com declínio do estado geral (fadiga e caquexia). Os sintomas podem variar, especialmente, de acordo com o tamanho, localização e tipo de tumor. As variações específicas observam-se entre: o cólon direito, em que, os sintomas abrangem dor monótona e vaga do abdómen até à região lombar, nas fezes pode aparecer sangue escuro; o cólon esquerdo, onde normalmente ocorrem alterações dos hábitos intestinais, os sintomas incluem dor abdominal, diminuição do calibre das fezes, perda de sangue vermelho vivo, obstipação intestinal e evacuação incompleta das fezes; e o recto apresenta sintomas similares ao anterior, perda de sangue vermelho vivo, tenesmo, falsas vontades e dor perineal [De Beare e Miers (1994); Bresalier (2006); Otto (2000)].

Infelizmente, o cancro colorectal pode apresentar-se num estadio avançado, mesmo antes do aparecimento dos sintomas. A dor pode ser eventualmente o último sintoma e a metástase pode surgir antes do tratamento [De Beare e Miers (1994); Bresalier (2006); Otto (2000)]. O fígado é a localização mais frequente da metastização hematogénea proveniente do cancro colorectal. Durante muito tempo, prevaleceu o conceito de que as metástases hepáticas eram sempre múltiplas e que faziam parte de um processo de metastização generalizado, que tornava inútil qualquer atitude terapêutica. Dados colhidos durante as últimas 2-3 décadas vieram demonstrar que as metástases podem estar limitadas ao fígado e que a sua ressecção é potencialmente curativa [Guimarães dos Santos (2004)].

## **1.5 – Tratamento**

O tratamento pode assumir diversas formas, incluindo a cirurgia, radioterapia e quimioterapia. Após o tratamento inicial, os doentes deverão ser seguidos para assegurar a identificação de nova doença ou de doença persistente, possibilitando o tratamento adicional

atempadamente. A identificação e tratamento precoces dá a possibilidade de uma cura a longo prazo e uma vida activa produtiva, traduzindo-se em qualidade de vida [Viola, Ariyan e Sosa (2006)].

A terapia genética apresenta potencial terapêutico para os doentes em estado avançado da doença ou recorrência da mesma, incurável com tratamentos convencionais. Até à data, várias estratégias foram exploradas, incluindo a correcção de mutações genéticas, activação de pró-drogas, a estimulação imune e a transformação genética de vírus. Embora os resultados pré-clínicos desta nova terapia sejam promissores, encontra-se ainda na fase inicial do seu desenvolvimento clínico, não sendo por isso visíveis, benefícios terapêuticos significantes nos doentes [Kerr, Seymour e Maruta (2003)].

## **1.6 – Prognóstico**

Os doentes que terminaram o tratamento necessitam de *follow-up* para detectar precocemente complicações relacionadas com a terapêutica, para o diagnóstico de doença recorrente e para o despiste de segundos cancros ou lesões precursoras. Existem várias estratégias de seguimento, desde a educação do doente com instrução para recorrer de imediato ao seu médico assistente aquando do aparecimento de sintomas, até regimes de seguimento apertado com visitas e exames frequentes (anamnese/exame físico, determinação dos níveis de antigéneo carcinoembrionário, colonoscopia, tomografia computadorizada abdominopélvica) [Shank, Mirsky e Freidman (1993); Cohen e Winaner (1995)].

A extensão a órgãos distantes tem um impacto directo no prognóstico e na sobrevida do doente. O tempo de sobrevida, para pessoas com metástases, é normalmente inferior a um ano. A idade é um factor adicional que afecta a taxa de sobrevida. Os doentes com idade superior a 70 anos, apresentam uma taxa de morbilidade cirúrgica mais alta. Os altos níveis nos testes de antigéneos carcinoembrionários, antes da cirurgia, a presença de obstrução no diagnóstico e os cancros de pouca diferenciação, diminuem, também, a taxa de sobrevida. Os tumores rectais continuam a ser associados a piores prognósticos. O total da taxa de sobrevida de todos os estadios é de 40%. As taxas de sobrevida continuam em permanente flutuação à medida que as novas modalidades de tratamento e os métodos de detecção precoce são desenvolvidos [Parker *et al* (1997); Costa *et al* (2004)].

## 1.7 – Aconselhamento e Testes Genéticos

Durante o ano de 2000, o “panorama científico mundial ficou definitivamente marcado por aquela que foi já considerada a descoberta do Século: a descodificação de 90% dos três bilhões de pares de bases que compõem o ADN do genoma humano” [Zagalo-Cardoso e Rolim (2005, p.4)].

Na próxima década, espera-se que os testes genéticos sejam cada vez mais usados com fins pré-sintomáticos, em indivíduos saudáveis, ou com o intuito de diagnosticar doenças.

Presentemente, estão disponíveis testes moleculares de ADN para duas grandes classes de doenças: doenças neurogenéticas e cancros hereditários. Os testes de ADN (testes preditivos) dão, assim, “informação sobre o estado de saúde futuro de uma pessoa assintomática, sendo, como tal, muito diferentes dos exames médicos que, geralmente, dizem respeito ao estado de saúde presente” [Evers-Kiebooms *et al* (2000) citados por Zagalo-Cardoso e Rolim (2005, p.5)].

Em sentido lato, os testes genéticos permitem detectar a presença/ausência (ou a alteração) de uma determinada sequência génica, cromossoma ou produto génico, ou a probabilidade de desenvolvimento de doenças genéticas. Os extraordinários avanços ocorridos ao nível da genética molecular tornaram possível a realização de testes genéticos de idiosincrasia para os cancros hereditários. Estas técnicas permitem a detecção apropriada do risco genético, anos antes do desenvolvimento do cancro, o que contribuirá, através de implementação de medidas profilácticas, para a desejável redução significativa da mortalidade [Marteau e Lerman (2001)].

Na avaliação de risco genético num indivíduo, a primeira etapa consiste na observação detalhada dos antecedentes familiares, de modo a determinar se o cancro nos membros da família afectados é esporádico ou hereditário (Critérios de Amesterdão, Critérios de Bethesda e genograma familiar) [Petersen (1996) citado por Calvert e Frucht (2002)].

Se o teste genético é indicado, deve ser prosseguido por um teste preliminar, uma sessão de aconselhamento, que esmiúça as potenciais limitações do teste e as implicações psicológicas, éticas, legais e sociais para o proband e seus familiares. Após a realização do teste genético, uma sessão de divulgação deve ser realizada com o intuito de revelar os resultados do mesmo, seguida por um *post-test*, uma sessão de aconselhamento que assegura ao clínico que o indivíduo/família compreendeu os resultados e está esclarecido [Calvert e Frucht (2002)].

De acordo com Burt e Neklason (2005, p.1702), uma sessão de aconselhamento genético deve compreender:

1. Compilação de toda a informação:

- dados demográficos e pormenores relevantes da história médica;
- antecedentes familiares e elaboração de genograma familiar;
- averiguação de cancros na família, de pólipos ou outros;
- percepção de risco;
- estabilidade e interesses psicológicos.

2. Impressões educacionais:

- conceitos básicos de hereditariedade;
- características do síndrome em questão, incluindo o risco específico à idade;
- gestão do síndrome, recomendações e prevenção do mesmo.

3. Decisões tomadas:

- probabilidade do diagnóstico;
- riscos estimados para o indivíduo e seus familiares;
- estratégias eficazes de vigilância e prevenção;
- utilidade do possível teste genético;
- consentimento informado.

Um estudo, que remete para o uso do teste do gene *APC* disponível no mercado revelou que, apesar da escolha apropriada dos pacientes em 80% dos casos, a assistência genética foi oferecida somente a 20% dos mesmos e um terço dos médicos interpretaram mal os resultados da análise [Giardiello *et al* (1997) citados por Calvert e Frucht (2002)].

Diversos casos a respeito de famílias com HNPCC conduziram a alguma controvérsia; as consequências variaram de caso para caso e adaptaram o precedente legal para um estado particular. Tal precedente responsabiliza o médico em informar os familiares do doente que são considerados risco elevado para HNPCC; enquanto que o outro precedente enfatiza o relacionamento do doente/médico e não permite que o médico informe qualquer outro familiar, excepto o doente [Lynch *et al* (1997) citados por Calvert e Frucht (2002)].

O consentimento informado é uma exigência do processo genético. As áreas de discussão para o processo do consentimento informado são projectadas por [Garber e Offit (2005, p.277)]:

#### 1. Questões médicas:

- detalhes do síndrome hereditário e o risco de cancro;
- os cuidados médicos podem ser melhor dirigidos com diagnóstico genético;
- a prevenção pode ser aperfeiçoada com conhecimento e congruência.

#### 2. Questões genéticas:

- a interpretação e as implicações de um resultado positivo, negativo ou ambíguo;
- o risco de cancro pode ser definido se o teste genético é bem sucedido;
- as alternativas ao teste genético.

#### 3. Questões psicológicas:

- a falha na detecção da mutação na primeira pessoa testada na família pode transmitir frustração, ansiedade e desânimo;
- um teste positivo pode acarretar fúria, ansiedade e culpa;
- um teste negativo num indivíduo que pertence a uma família com mutação conhecida pode trazer alívio, preocupação diminuída ou culpa de sobrevivente.

#### 4. Questões sociais e económicas:

- um teste positivo pode conduzir à discriminação/estigmatização social;
- um teste negativo num indivíduo que pertence a uma família com mutação conhecida pode afectar positiva ou negativamente a relação familiar;
- os resultados do teste genético são inteiramente confidenciais e não serão partilhados com os membros da família a menos que o decidam fazer eles mesmos.

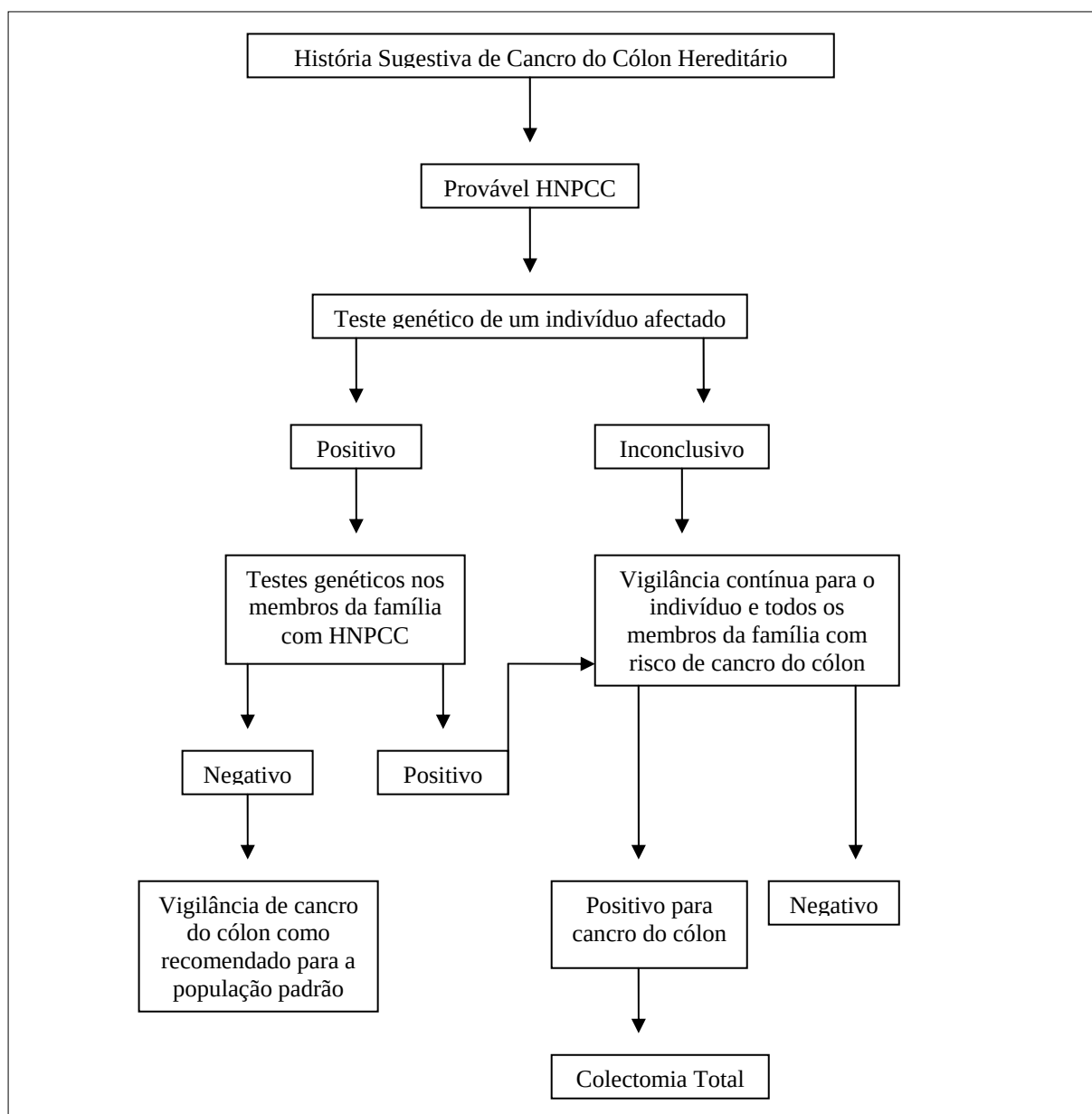
Os testes genéticos apresentam benefícios e limitações. Os benefícios incluem a capacidade de identificar os portadores da mutação, a capacidade de identificar os não portadores nas famílias com mutações conhecidas, e a capacidade de reduzir as taxas de mortalidade nos indivíduos submetidos a programas de vigilância endoscópica. Quanto às limitações, os testes actuais não identificam todos os portadores da mutação [American Society of Clinical Oncology Curriculum (1998) e Ponder (1997) citados por Calvert e Frucht (2002)].

Além disso, a sensibilidade dos testes genéticos disponíveis é relativamente baixa, e os testes desenvolvidos com a finalidade de detecção não estão disponíveis para todo o cancro que causa mutações. Consequentemente, a taxa do falso negativo nos testes genéticos é elevada, e somente as pessoas que apresentam suspeitas clínicas de doença hereditária devem

ser testadas. Se o resultado da análise é positivo, os parentes não afectados do primeiro grau podem então ser testados. Se o resultado da análise é inconclusivo, os parentes de primeiro grau não devem ser testados porque o teste será pouco informativo [Calvert e Frucht (2002)].

Devido às limitações do teste genético, os antecedentes familiares e a apresentação clínica devem conduzir a decisões sobre a prevenção de cancro do cólon. Diversas organizações médicas (a American Gastroenterological Association e a American Cancer Society) criaram algumas directivas recomendadas na vigilância do cancro do cólon [Winawer *et al* (1997) citados por Calvert e Frucht (2002)].

Figura 1: Algoritmo para uma aproximação clínica às síndromes hereditárias do cancro do cólon



Legenda: HNPCC – hereditary nonpolyposis colorectal cancer. [Calvert e Frucht (2002, p.610)].

## 1.8 – Implicações Psicológicas do Estado de Risco Genético

A ameaça de uma patologia hereditária causa impacto emocional significativo tanto sobre os indivíduos em risco genético como sobre o grupo familiar. [Fleming e Lopes (2000)]. O estado de risco para as doenças genéticas, particularmente, para as de início tardio, representa uma conjuntura emocional crónica, através da exposição continuada a sentimentos de ambiguidade [Bird (1999)].

Considerando alguns autores, “a suspeição da presença de uma doença de desenlace fatal, pelo desconforto emocional que provoca, aumenta o risco psicológico e comportamental. Pode haver a vivência de sentimentos de vulnerabilidade e de fragilidade, assistindo-se ao menor envolvimento em actividades específicas e em tarefas tidas, anteriormente, como gratificantes. São, igualmente, comuns a vergonha e a culpa por ter (ou poder ter) transmitido o gene aos descendentes ...” [Zagalo-Cardoso e Rolim (2005, p.8-9)].

Alguns aspectos que poderão influenciar a decisão de realizar ou não o teste genético incluem os elevados níveis de preocupação acerca do cancro, as expectativas sobre os resultados do teste e o desejo de clarificar o estatuto genético dos filhos [Decruyenaere *et al* (2000); Kessler (1994); Lynch *et al* (1997) citados por Zagalo-Cardoso e Rolim (2005)].

O risco percebido e as preocupações com o cancro influenciavam mais o interesse no teste genético do cancro do que o estado de risco objectivamente calculado para cada indivíduo [Lipkus *et al* (1999) citados por Zagalo-Cardoso e Rolim (2005)].

As pessoas mais envolvidas com o risco genético para o cancro colorectal não associado a polipose, as que experienciam medo e ansiedade e acreditam ser portadoras da mutação, antes da realização do teste genético, estão mais bem adaptadas a um resultado de portador. Antagonicamente, as pessoas que não experienciam medo e ansiedade e que não apresentam fortes crenças quanto a ser portadoras tendem a manifestar mais ansiedade, no caso de receberem esse resultado [McAllister (2002)].

Tendo em conta um estudo sobre o impacto psicossocial do teste genético, em indivíduos em risco para o cancro colorectal, as principais razões para efectuar o teste foram: o alívio da incerteza associada ao desconhecimento sobre o próprio estatuto genético, a oportunidade de saber se poderá transmitir a mutação aos filhos, e a possibilidade de promover comportamentos redutores do risco de cancro planeando o futuro [Aktan-Collan (2001) citada por Zagalo-Cardoso e Rolim (2005)].

Justifica-se assim a necessidade de desenvolver “estudos longitudinais sobre o impacto psicológico, a médio e a longo prazo, dos testes genéticos preditivos, em grupos mais representativos da população de pessoas em risco genético. Além disso, a tomada de decisão,

quanto a comportamentos orientados para a saúde (ex. vigilância médica, cirurgia preventiva), após a detecção do estado de portador, deve, igualmente, merecer o interesse da pesquisa científica. Outra área de pesquisa relevante é a do desenvolvimento de estratégias de intervenção psicológica, que garantam que a oferta de exames pré-sintomáticos contribua para a redução do sofrimento causado pela doença genética e pelo risco genético, bem como para a melhoria da qualidade de vida das famílias confrontadas com esta realidade” [Zagalo-Cardoso e Rolim (2005, p.27)].

## **2 – QUALIDADE DE VIDA**

O homem ser de relação, evolui ao longo do seu percurso de vida através de constantes trocas entre o meio que o rodeia e a cultura em que está inserido, construindo deste modo a sua própria individualidade fundamentada na sua capacidade de autonomia e dignidade humana. É através desta autonomia e dignidade que o homem vai traçando o seu percurso vivencial na busca constante de uma vida plena e de qualidade.

### **2.1 – Origem do Conceito**

Qualidade de vida é um conceito que se generalizou após o “terminus” da II Grande Guerra Mundial. Começou por ser utilizado num contexto social e político, fazendo frequentemente referência às condições de trabalho, e ao desenvolvimento económico. Tudo isto faz com que exista uma grande variedade de indicadores para a avaliação da qualidade de vida das pessoas, que podem ser mais subjectivos ou pelo contrário, mais objectivos, e desta forma mais facilmente quantificáveis [Ribeiro (1998)].

Com o passar do tempo as pessoas foram deixando progressivamente de aceitar e de acreditar que os indicadores económicos, por exemplo, sejam por si só indicadores de bem-estar da população.

Há mais de 40 anos atrás, o então Presidente dos Estados Unidos da América, Lyndon Johnson (1964), fez uma afirmação que dava início às discussões sobre o verdadeiro significado de qualidade de vida: “... os objectivos não podem ser medidos através do balanço dos bancos. Eles só podem ser medidos através da qualidade de vida que proporcionam às pessoas” [Vaz (2005, p.1)].

O interesse por este conceito aumentou sendo partilhado por cientistas sociais, filósofos e políticos. A oncologia foi a especialidade que, por excelência, se viu confrontada com a necessidade de avaliar as condições de vida dos doentes que tinham a sua sobrevivência aumentada com os tratamentos propostos, já que muitas vezes na busca de acrescentar “anos à vida” era deixado de lado a necessidade de acrescentar “vida aos anos” [Katscnig (1997) citado por Vaz (2005)].

### 2.1.1 – Qualidade de Vida: Subjectividade e Multidimensionalidade

Qualidade de vida revela-se uma palavra pouco inteligível. O seu conceito é subjectivo, abstracto e varia com o tempo e circunstância. Alguns autores referem haver falta de consenso na sua definição, existem numerosas definições e, um grande número dessas definições é inadequado porque não tem em conta senão um número limitado dos factores que constituem o conjunto desse conceito [Chantal (2001)].

Qualidade de vida é um estado de bem-estar físico, mental e social e não somente a ausência da doença ou incapacidade [Cramer (1994)]. Qualidade de vida é a percepção subjectiva de satisfação ou felicidade com a vida em domínios que são importantes para si [Leidy, Revicki e Genesté (1999)]. Qualidade de vida “é aquilo que a pessoa considera como tal” [Twicross (2003, p.19)].

Quando interrogamos as pessoas sobre a sua qualidade de vida, estas tendem a reflectir sobre as suas próprias vidas como um todo. Qualidade de vida, será, portanto, um parâmetro individual e subjectivo que indica como cada indivíduo vive o seu modo de produção e o seu nível de vida. Está relacionada ainda com as percepções pessoais, já que o indivíduo em si é o único que pode validar o seu bem-estar. A palavra *qualidade* arma-se de valores pessoais, egocêntricos e mesmo morais. A palavra *vida* tem um duplo impacto: no contexto de factos científicos, ao colocar-se no horizonte a biografia humana; e ao fazê-lo constitui o centro dos valores humanos.

Uma característica importante da qualidade de vida é o facto de ela consistir na “diferença entre as expectativas pessoais e a experiência actual” de cada indivíduo [Ribeiro (2001, p.79)]. É isto que permite explicar, por exemplo, o facto de dois indivíduos estarem aparentemente, e em determinado momento nas mesmas circunstâncias de vida, mas considerarem que têm uma qualidade de vida totalmente diferente um do outro. Ou o mesmo indivíduo, mudar radicalmente de opinião em relação à sua qualidade de vida, sem que as circunstâncias da sua vida se tenham alterado significativamente. Qualidade de vida é um conceito dinâmico, alterando-se de acordo com a experiência e as vivências que se vão tendo ou adquirindo ao longo do tempo [Santos e Ribeiro (2001)].

Assim, a “qualidade de vida é a percepção por um indivíduo do seu lugar na existência, num contexto cultural e sistema de valores no qual vive, em função dos seus objectivos, expectativas e ansiedades” [Organização Mundial de Saúde (1995, p.1403)]. Tal como exarado nesta definição, qualidade de vida é de facto um conceito demasiadamente genérico, compreende a saúde física, o status psicológico, o nível de autonomia, as relações sociais, as relações com o ambiente, as crenças, entre outros.

### 2.1.2 – Qualidade de Vida relacionada com a Saúde

Um conceito tão lato é factor limitativo na sua utilização pela prática clínica. Surgiu assim, na literatura, um conceito mais restrito de qualidade de vida relacionada com a saúde, o qual concerne apenas as dimensões específica e directamente relacionadas com estados de saúde e de doença, excluindo consequentemente parâmetros como a liberdade, o ambiente, as crenças e as expectativas [Wilson e Cleary (1995)].

A aplicação do conceito de qualidade de vida à saúde só se começou a tornar popular na investigação em saúde a partir da década de 80 [Santos e Ribeiro (2001)]. Ficou a dever-se, em grande parte, ao crescimento e desenvolvimento tecnológico da Medicina e ciências afins que trouxeram “como consequência negativa a sua progressiva desumanização” [Duarte (2002, p.8)].

Desta forma, a qualidade de vida rapidamente se transformou num objectivo prioritário dos serviços de saúde, paralelamente à prevenção de doenças, efectivação da cura e alívio de sintomas/prolongamento da vida humana [Ferreira (1994)].

Um dos estudos mais importantes sobre a qualidade de vida, permitiu constatar que a saúde é de facto a variável que melhor explica a qualidade de vida. Uma das relações entre estes dois conceitos é a de que a qualidade de vida é o objectivo e a saúde é o objecto de intervenção, pelo que intervindo sobre a saúde consegue-se melhorar a qualidade de vida [Campbel, Converse e Rodgers (1976) citado por Ribeiro (1998)]. A qualidade de vida é um conceito mais abrangente que o de saúde, a saúde é entendida como um dos recursos pessoais dos indivíduos e um dos indicadores que melhor permite medir a qualidade de vida [Ware (1993) citado por Ribeiro (1998)].

A qualidade de vida relacionada com a saúde é uma “valorização subjectiva que o doente faz de diferentes aspectos da sua vida, em relação ao seu estado de saúde” [Guiteras e Bayés (1993, p.179)]. Refere-se “aos vários aspectos da vida de uma pessoa que são afectados por mudanças no seu estado de saúde, e que são significativos para a sua qualidade de vida” [Cleary, Wilson e Fowler (1995, p.91)] É “o valor atribuído à duração da vida, modificado pelos prejuízos, estados funcionais e oportunidades sociais que são influenciados por doença, dano, tratamento ou políticas de saúde” [Patrick e Erickson (1993) citados por Ebrahim (1995, p.1384)].

Assim, a qualidade de vida relacionada com a saúde resume-se ao bem-estar físico, emocional e social do indivíduo, na linha de resto da já enunciada definição da Organização Mundial de Saúde, marcando uma mudança significativa em relação à perspectiva anterior em que a saúde era vista apenas como a ausência de doença.

Esta metamorfose enfatiza a avaliação dos resultados, isto é, a qualidade de vida é agora uma questão que a todos preocupa, propor intervenções baseadas em investigações sólidas e que se possam justificar através de evidência empírica. Estes critérios são cada vez mais exigidos e solicitados aos profissionais de saúde: fundamentar a escolha do tratamento e demonstrar alguma eficácia pessoal na sua aplicação.

### 2.1.3 – Domínios da Qualidade de Vida

A avaliação da qualidade de vida é mais do que o reconhecimento de sintomas somáticos causados pela doença ou pelo seu tratamento. O termo qualidade de vida descreve o bem-estar geral pessoal compreendendo, pelo menos, o funcionamento físico e psicológico e as dimensões sociais [Fossa, Aass e Opjordsmoen (1994) citados por Ribeiro (2001)]. Desta forma, a qualidade de vida acompanha o bem-estar físico, social, psicológico e espiritual [Alves (2000) e Pimentel (2006)]. É caracterizada por cinco dimensões importantes que são também designadas por áreas fundamentais ou domínios, que têm de ser devidamente valorizadas, para que se possa fazer uma avaliação correcta da mesma [Restrepo (1998) e McCray (2000)].

- Dimensão física e biológica: destacam-se todos os aspectos que se relacionam com a doença e suas implicações, nomeadamente sintomas, tratamentos e desconfortos, onde se incluem a dor, fadiga, náuseas, vómitos e outros.
- Dimensão psicológica: o impacto da doença a nível emocional que se traduz por vezes em ansiedade e depressão.
- Dimensão social: incluem-se as relações a nível familiar, laboral, social alargado e inter-relações com a sua cultura, costumes e tradições.
- Dimensão espiritual: inclui o bem-estar espiritual e significado da doença, esperança, transcendência, incerteza, religiosidade e força interior [Restrepo (1998) e McCray (2000)].

## 2.2 – Qualidade de Vida e Cancro

A doença oncológica reveste-se de um carácter altamente estigmatizante na sociedade, sentida particularmente pelo doente e família, com níveis de mortalidade significativos variando conforme a patologia em causa e o estadio em que se encontra. Este facto, associado muitas vezes à incerteza do diagnóstico, prognóstico e ao sofrimento físico e psicológico,

levantam importantes questões a nível da qualidade de vida dos indivíduos [Figueiredo, Araújo e Figueiredo (2006)].

Para um “pequeno número de doenças, incluindo alguns cancros, o tratamento pode ser tão devastador que a decisão de intervir deve basear-se, não apenas na consideração do tempo de sobrevivência, mas também na qualidade de vida durante e após o período de tratamento” [Bennett (2002, p.201)].

Qualidade de vida e cancro. Estes dois termos podem coexistir? E, em primeiro lugar, será possível ter uma boa qualidade de vida quando se é atingido por um cancro? Se uma pessoa for atingida por esta doença, que fazer para preservar a sua qualidade de vida? Foi o que tentou saber Couvreur (2001, p.138) num inquérito “*Qualidade de Vida e Cuidados Paliativos*”, realizado em 1996, enquadrado no programa da Comissão Europeia “*Europa contra o Cancro*”. O inquérito permitiu constatar que:

- “... na maioria dos Estados Membros, não existe consenso sobre uma definição daquilo que constitui a qualidade de vida...”;
- “... foram efectuados estudos para determinar as necessidades dos doentes na maior parte dos Estados Membros, mas estes resultados não deram origem a tomadas de decisão correctas senão num terço dos países...”;
- “... o ensino do conceito “qualidade de vida”, é nas escolas de enfermagem que ele está mais generalizado (...), nas faculdades de medicina esta noção é mais ensinada na formação contínua e mais ausente na formação de base...”;
- “... no domínio da prática, a adopção de uma estratégia, nos grandes centros de oncologia, que tenha em conta a qualidade de vida do doente, aparece sobretudo no estágio terminal do tratamento (...), na maioria dos grandes centros de oncologia dos países europeus, não se faz avaliação da qualidade de vida dos pacientes. Quanto ao recurso a uma escala de avaliação da qualidade de vida, ele apenas é utilizado numa minoria de países” [Couvreur (2001, p.138)].

Apesar do tom positivo dos comentários iniciais e do termo estar claramente na moda, poucos artigos relatam a importância de medir a qualidade de vida em doentes com cancro.

Green, resumindo um debate de uma revista da especialidade sobre o valor de medir a qualidade de vida dos doentes com cancro, referiu que alguns cirurgiões a consideravam uma medida irrelevante. Apesar de bastante moderadas, as suas conclusões, foram no sentido de que, ao comparar os regimes de tratamento para uma doença como o cancro, se podem considerar três medidas. “Primeiro, a questão final: quanto tempo sobrevivem os doentes? Segundo: qual o grau de funcionamento dos doentes? E apenas em terceiro lugar de importância: qual o grau de bem-estar dos doentes? Claramente, ainda resta convencer muitos

especialistas do valor de medir a qualidade de vida” [Green (1997) citado por Bennett (2002, p.209)].

No entanto, na última década do século XX, a sua investigação cresceu substancialmente, ao ponto de ser um dos conceitos mais utilizados e sobre o qual se faz mais investigação.

### **2.3 – Avaliação da Qualidade de Vida**

Efectuar a avaliação da qualidade de vida na saúde constitui uma tarefa complexa, uma vez que engloba múltiplas visões: para um doente, a maior dificuldade poderá prender-se com a acessibilidade a um médico; para os profissionais de saúde a prioridade poderá relacionar-se com a qualidade técnico-científica; enquanto que, para um director de um hospital a qualidade poderá depender de uma gestão eficiente onde interessa diminuir o tempo de espera ou motivar/responsabilizar os profissionais [Figueiredo, Araújo e Figueiredo (2006)]. Neste contexto, a qualidade de vida a nível da saúde depende da satisfação de todos os elos da cadeia, tornando-se assim difícil de gerir [Ganopa (2001)].

A escolha do instrumento de medida a adoptar não é simples e o investigador que pretende medir os resultados defronta-se com uma escolha difícil de entre a exuberância de instrumentos existentes que medem, ao que parece, construtos semelhantes. Outro aspecto, citado por vários autores resume-se à dificuldade em avaliar quantitativamente a qualidade de vida, já que ostenta um carácter subjectivo. As teorias psicométricas permitem a obtenção de informação subjectiva, no entanto os instrumentos de medida utilizados devem ser rigorosos e testados quanto à sua fiabilidade, sensibilidade, especificidade e validade [Osoba (1991)].

Um bom instrumento de medida da qualidade de vida relacionada com a saúde deve ser: adequado ao problema de saúde que se pretende avaliar; válido, no sentido de ser capaz de medir o valor correcto das características que se pretende medir; preciso, ou seja, com menor erro de medida, e que permita a reprodutibilidade; sensível, e portanto capaz de detectar alterações tanto entre diferentes indivíduos como em um mesmo indivíduo em tempos diferentes; baseados em dados gerados pelos próprios doentes; aceite pelos doentes, profissionais de saúde e investigadores [Duarte (2002)].

Os questionários são, “no presente, os mais úteis para efectuar uma medição da qualidade de vida relacionada com a saúde” [Carne (1993) citada por Pimentel (2004, p.39)]. Têm sido, cada vez mais introduzidos nos estudos clínicos com o objectivo de medir os problemas que de alguma forma interferem no bem-estar e no estilo de vida dos doentes. Têm,

progressivamente, ocupado um espaço importante como medidas efectivas na avaliação de grupos de doentes, na eficácia terapêutica e caracterização geral das populações estudadas [Neves (2000)]. “É um método prático, reproduzível e, se necessário, pode ser complementado com uma entrevista para clarificar os pontos obscuros” [Carne (1993) citada por Pimentel (2004, p.39)].

Alguns questionários já incluem itens que avaliam parâmetros subjectivos, bem como incluem perguntas directas para avaliar a qualidade de vida global. Alguns exemplos deste tipo de questionários são: Sickness Impact Profile (SIP); Nottingham Health Profile (NHP); Medical Outcomes Study 36 – Item Short Form (SF-36); Dartmouth Primary Care Cooperative Information Project (COOP); EuroQol (EQ-5D) [Pimentel (2004, p.54)].

### 2.3.1 – Short Form-36 (SF-36)

A forma reduzida do questionário Short Form de 36 itens (Anexo 1), mais conhecida por SF-36, é uma das medidas genéricas de qualidade de vida mais largamente utilizada. Esta perspectiva foca o que é comum a todas as pessoas, doentes ou sem doença. Tem como objectivo comparar pessoas com doenças diferentes, ou de comparar pessoas com cancro com populações não doentes. A escala foi difundida pela Medical Outcomes Group. O SF-36 provou ser uma medida eficaz do estado de saúde [Bennett (2002)].

Este instrumento permite medir “oito principais dimensões em saúde, todas elas através de vários itens. A escala de função física destina-se a medir o impacto na qualidade de vida das limitações físicas, sejam elas em situações como tomar banho ou vestir-se sozinho/a, praticar desportos mais exigentes fisicamente ou mesmo carregar os sacos das compras, ajoelhar-se ou andar uma determinada distância. As escalas de desempenho medem o impacto das limitações em saúde devidas a problemas físicos ou a problemas emocionais, ao tipo e à quantidade do trabalho realizado, à necessidade de reduzir o trabalho ou à dificuldade em o realizar. As escalas para a dor representam não apenas a intensidade e o desconforto causados pela dor, como também de que modo é que esta interfere com o trabalho normal. A escala referente à saúde em geral mede a percepção holística da saúde, englobando a saúde actual, a resistência à doença e o aspecto saudável. A escala de vitalidade inclui os níveis de energia e de fadiga e a escala de função social capta a quantidade e a qualidade das actividades sociais e o impacto dos problemas físicos e emocionais nestas actividades. Por fim, a escala de saúde mental inclui os conceitos de ansiedade, de depressão, de perda de controlo comportamental ou emocional e de bem-estar psicológico” [Ferreira e Santana (2003, p.16 e 17)].

As oito dimensões de saúde são constituídas pelos seguintes itens: função física (3a, 3b, 3c, 3d, 3e, 3f, 3g, 3h, 3i, e 3j); desempenho físico (4a, 4b, 4c e 4d); desempenho emocional (5a, 5b e 5c); vitalidade (9a, 9e, 9g e 9i); saúde mental (9b, 9c, 9d, 9f e 9h); função social (6 e 10); dor (7 e 8); saúde em geral (1, 11a, 11b, 11c e 11d); saúde transitória (2). O sumário destas oito dimensões permite obter o score de saúde mental e o score de saúde física. Cada sub-escala é cotada de 0 a 100, cotações mais elevadas sugerem melhor qualidade de vida [www.qmetric.com (2008) e www.sf36.com/ (2008)].

### 2.3.2 – EuroQol-5D (EQ-5D)

O EuroQol-5D (Anexo 1), abreviado por EQ-5D foi desenvolvido como método para avaliar o estado geral de saúde, auferindo informação sobre o funcionamento mental, social e físico. Fornece também um perfil descritivo, simples e um valor de índice para o estado de saúde, habitual na avaliação clínica e económica dos cuidados médicos e na saúde da população [www.euroqol.org (2008)].

O instrumento de medida é composto pelo sistema descritivo e pela escala visual analógica. O sistema descritivo compreende cinco dimensões: mobilidade, cuidados pessoais, actividades habituais, dor/mal-estar, e ansiedade/depressão. Cada dimensão tem 3 níveis: nenhum problema, alguns problemas e problemas severos. É pedido ao respondente para indicar o seu estado de saúde, de acordo com a situação mais apropriada em cada uma das 5 dimensões. Esta decisão conduz a um número que expressa o nível seleccionado para essa dimensão. Os cinco dígitos descrevem o estado de saúde do respondente. Um índice de saúde é então definido, produzindo 243 potenciais estados diferentes. A escala visual analógica ajuda a clarificar os indivíduos sobre o seu bom ou mau estado de saúde (semelhante a um termómetro). O melhor estado de saúde imaginável é marcado por 100 e o pior estado de saúde imaginável corresponde a 0. Esta informação pode representar uma medida quantitativa do resultado de saúde perspectivado pelos respondentes [Badia *et al* (2001) e Dolan *et al* (1996) citados por Williams *et al* (2006); www.euroqol.org (2008)].

O EuroQol, grupo que desenvolveu o questionário, refere que o mesmo foi projectado inicialmente como complemento a outros instrumentos específicos da situação que está a ser avaliada, no entanto é cada vez mais aplicado como medida única [www.euroqol.org (2008)].

### 3 – MORBILIDADE PSICOLÓGICA

A depressão e a ansiedade são consideradas as “pragas da sociedade moderna e são muito frequentes na população normal. Os estudos epidemiológicos revelam que cerca de 15% da população em geral sofrem quer de depressão quer de ansiedade durante o período de um ano, o que coloca estes quadros clínicos entre as doenças mais correntes. O estigma da doença mental é ainda forte, afectando não só os doentes, como também todos os que deveriam prestar cuidados e proceder à distribuição de recursos para a gestão do que é, de facto, um importante problema de saúde pública” [Montgomery (2000, p.9)].

Haverá alguma relação entre ansiedade e depressão? A ansiedade faz parte do quadro clínico da depressão e está associada de forma variável às alterações de humor e aos estados depressivos. Todos os que têm depressão sofrem de ansiedade, mais ou menos pronunciada. Por outro lado, a maioria das pessoas em que a ansiedade se manifesta num grau elevado podem acabar num estado depressivo [www.fc.ul.pt/gapsi/Ansiedade.pdf (2008)].

#### 3.1 – Ansiedade

A ansiedade faz parte das emoções básicas do ser humano e é parte integrante da sua própria condição. “É normal um certo grau de ansiedade no nosso dia-a-dia, a qual, muitas vezes, é útil para nos estimular a agir. A emoção da ansiedade é experimentada como normal se for adequada às circunstâncias e aceite como um acontecimento que acompanha naturalmente o estímulo necessário para lidar com uma situação específica” [Montgomery (2000, p.35)].

Por definição, “ansiedade é um estado afectivo dominado pelo sentimento de um perigo eminente, onde uma pessoa se encontra em posição de expectativa, geralmente convicto da sua impotência em se conseguir defender, não sabendo da intensidade do acontecimento que está para aparecer nem de quando irá acontecer” [Barros (2006, p.1)]. É uma emoção acompanhada de vários sintomas, quer psíquicos quer somáticos, que incluem sentimentos de medo, inquietação e de pânico, palpitações, sudção, tremores, tonturas, parestesias, impressões de falta de ar, etc. [Alves (2007)].

A chave para lidar com o estado de ansiedade é aceitá-la totalmente. Os sintomas respondem, geralmente, “a simples palavras de apoio quer ditas pelo próprio indivíduo quer reforçadas pela família e/ou técnico de saúde. O simples aconselhamento, individual ou em grupo, parece ser útil e pode ser ministrado por médicos, enfermeiros, psicólogos e outros profissionais” [Montgomery (2000, p.79)]. O relaxamento, a prática de exercícios físicos, o yoga, a comunicação e a realização de tarefas que transmitem prazer, ajudam a reduzir a ansiedade de modo significativo [Alves (2007)].

### **3.2 – Depressão**

As depressões incluem-se no grupo das doenças psíquicas mais frequentes. São cada vez mais os doentes que consultam o médico com queixas depressivas. As estatísticas mais recentes indicam que 5% da população sofre de depressão, com mais prevalência nas mulheres (4,5% a 9,3%) comparativamente aos homens (2,3% a 3,2%). De qualquer modo, prevê-se que 10% das pessoas pode sofrer pelo menos um episódio depressivo ao longo da sua vida. O início da doença pode ocorrer em todas as idades, mas a adolescência e os primeiros anos da juventude são os períodos de maior risco, sobretudo para as mulheres. Os homens, pelo contrário, estão em risco de sofrer de depressão principalmente entre os 35 e os 44 anos de idade. Aproximadamente dois em cada dez casos de depressão prolongam-se no tempo, tornando-se crónicos. Nas mulheres, a frequência da cronicidade é quatro vezes maior do que nos homens [[http://www.pfizer.pt/saude/nerv\\_dep\\_risco.php](http://www.pfizer.pt/saude/nerv_dep_risco.php) (2008) e Alves (2007)].

A depressão continua a ser um tema tabu. E no entanto muitas pessoas sofrem, sem que aqueles que as rodeiam dela se apercebam e lhe dêem a devida importância. São poucos os que conseguem falar abertamente do que sentem. Têm vergonha de sofrer de uma doença que não é palpável, embora o sofrimento psíquico seja mais difícil de suportar do que muitos outros padecimentos físicos [Treppner (2001)].

A depressão invade completamente as pessoas, “é a doença da alma” [Rosário (2007, p.1)]. Muitas descrevem que se sentem como “num buraco profundo, num túnel escuro sem saída, sentem-se desanimadas e aborrecidas, os dias decorrem sem estímulo. Falta-lhes toda a energia, e instala-se um estado de esgotamento. Actividades do dia-a-dia, que desempenhavam sem dificuldade, transformam-se em obstáculos inultrapassáveis. Tudo exige grande energia, e o problema é a falta dela. A pessoa deprimida tem a sensação de que lhe é exigido demasiado, sente-se completamente em baixo, com um imenso vazio interior. A falta de perspectivas e o receio do futuro encontram-se muitas vezes a par com um medo difuso,

difícil de explicar. O mau humor e a preocupação são quase impossíveis de evitar. Desaparecem o prazer e a alegria de viver. Surgem sentimentos de perda de valor, o doente sente-se inútil e inferior àqueles que o rodeiam. A auto-estima esvai-se. A consequência desse estado é a fuga aos contactos sociais e os doentes isolam-se” [Treppner (2001,p.18)].

Sabe-se que esta doença tem origem numa multiplicidade de factores, nomeadamente, factores ocupacionais, factores familiares, factores ligados ao estado de saúde, factores ligados a acontecimentos acidentais, factores ligados à violência, etc. [[http://www.pfizer.pt/saude/nerv\\_dep\\_risco.php](http://www.pfizer.pt/saude/nerv_dep_risco.php) (2008)].

São poucas as pessoas que conseguem vencer por si só uma depressão. É mais difícil será ainda se aqueles que as rodeiam demonstrarem pouca ou nenhuma compreensão para com o seu estado de espírito. Contudo, a medicina tem à sua disposição uma série de meios que permitem compreender e tratar esse sofrimento. Não são raras as depressões que têm por trás um já longo percurso de conflito com a doença [Treppner (2001)].

Torna-se fundamental para o êxito terapêutico, o reconhecimento precoce da depressão. A solução ideal prevê a associação da psicoterapia aos psicofármacos. Em qualquer caso, é necessário iniciar o tratamento de imediato, ou seja, aos primeiros sinais da doença. Além disso, há situações em que o uso dos fármacos é indispensável e outras em que esse uso é insuficiente ou inapropriado [Alves (2007)]. Como complemento, existem outras técnicas alternativas e isentas de contra indicação para ajudar quem sofre de depressão; naturopatia, homeopatia, florais de Bach, etc. [Santiago (2008)].

### **3.3 – Morbilidade Psicológica e Cancro**

Muitos são os autores que referem a ansiedade e a depressão como as mais frequentes alterações do foro psicológico em doentes portadores de cancro. Até 20% dos doentes com cancro manifestam depressão grave, luto, falta de controlo, alterações de personalidade, fúria e ansiedade [Hacpille (2000) e Ogden (2004)].

O predomínio dos níveis de distúrbios como a ansiedade e depressão variam de 0% a 45%, verificando-se que a ansiedade diminui com o tempo enquanto que a depressão não apresenta um decréscimo significativo. Os níveis médios de ansiedade e distúrbios psicológicos em doentes com cancro durante o acompanhamento de follow-up não diferem significativamente dos níveis da população normal, contudo, os níveis de depressão apresentam-se mais elevados [Nordin e Glimelius (1999)].

As consequências emocionais relacionadas com o cancro dependem do tipo de cancro. De entre a grande diversidade de cancros existentes, encontram-se expectativas de sobrevivência diferentes, processos terapêuticos diferentes (uns mais agressivos do que outros) e alterações a nível da imagem corporal variadas (mais ou menos mutilantes). A personalidade de cada indivíduo em combinação com o seu diagnóstico e tratamento efectuado, produzem respostas emocionais mais ou menos expressivas [Ribeiro (1998)].

A ansiedade destes doentes deve-se á existência de medos múltiplos tais como mutilações, futuro incerto, perda do estatuto social, dor, separação dos entes queridos e morte [Couvreur (2001)]. O reconhecimento de sintomas de ansiedade que requerem tratamento pode ser difícil, uma vez que estes doentes podem apresentar insónias, pesadelos, tensão muscular, cansaço, hiperactividade, dispneia e preocupação, sendo estas manifestações coincidentes na ansiedade e na própria doença oncológica [Roth e Breitbart (2001)].

A depressão é largamente influenciada pela perda ou diminuição de capacidades físicas, sentimento de impotência, fealdade, problemas financeiros, perda de estatuto social e do emprego; assim como, dor física, desconforto que envolve a ameaça de perda ou mesmo a perda da identidade e integridade da pessoa, alteração da sua percepção do futuro, etc. [Rosas (1998) e Couvreur (2001)]. A estes factores acrescenta-se o medo apresentado por alguns doentes, que se relaciona com o facto de por vezes os seus familiares e os profissionais de saúde, não lhes contarem toda a verdade em relação ao seu diagnóstico ou prognóstico [Bibbings (1998)].

O conhecimento do diagnóstico, a perda de um órgão e os efeitos colaterais dos tratamentos (por vezes irreversíveis), contribuem, em algumas situações, para a morbilidade psiquiátrica [Hughes (1987)].

Na realidade, a depressão e a ansiedade encontram-se presentes em pessoas de ambos os sexos, de todas as idades e classes sociais, sendo importante a detecção precoce e o tratamento adequado, contribuindo assim para melhorar o prognóstico, sejam quais forem os factores etiológicos [Barbosa e Ribeiro (2000)].

### **3.4 – Avaliação da Morbilidade Psicológica**

Cada vez mais se considera que os resultados psicossociais são relevantes no contexto dos cuidados aos doentes com problemas físicos de saúde. Contudo, a escolha da medida a adoptar não é simples e o clínico ou o investigador que pretende medir os resultados

psicológicos enfrenta frequentemente uma escolha difícil de entre a pletora de escalas existente que medem, ao que parece, construtos semelhantes [Bennett (2002)].

Alguns exemplos deste tipo de questionários são: Beck Hopelessness Scale (BHS), General Health Questionnaire (GHQ-28), The State-Trait Anxiety Inventory (STAI), Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS), Global Mood Scale (GMS), The Center for Epidemiologic Studies for Depression Scale (CES-D), Impact of Event Scale (IES) [Geirdal *et al* (2005); Esplen *et al* (2007)].

A escolha do instrumento é regulada por questões psicométricas e teóricas, não esquecendo a aplicabilidade do mesmo à questão e à população em estudo.

#### 3.4.1 – Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)

O Hospital Anxiety and Depression Scale (Anexo 1) foi desenvolvido por Zigmond e Snaith, com o objectivo de avaliar de uma forma breve, os níveis de ansiedade e depressão em doentes com patologias físicas e em tratamento ambulatorio. Actualmente é muito utilizado na investigação e prática clínica, no sentido de avaliar de uma forma breve os níveis de ansiedade e depressão em populações não psiquiátricas [Razavi *et al* (1990) e Moorey *et al* (1991) citados por Tsunoda *et al* (2005)].

Este questionário permite a avaliação dos níveis mais leves de stress em doentes com patologias físicas. Também não inclui itens focados em aspectos somáticos, mostrando-se assim apropriado para doentes com patologias não psiquiátricas, uma vez que poderia falsear e elevar os resultados finais. Por exemplo: em doentes com cancro, a perda de peso, fadiga e diminuição de energia são com frequência sintomas que se relacionam com a própria doença física podendo não se encontrar directamente relacionados com a depressão [Herrmann (1997); Pereira e Figueiredo (2008)].

Este instrumento tem a possibilidade de ser realizado por auto-administração, demorando o seu preenchimento cerca de 10 minutos. Contém 14 itens que se dividem em duas sub-escalas: ansiedade (7 itens) e depressão (7 itens). Os itens da ansiedade reflectem um estado de ansiedade generalizado e os itens da depressão encontram-se associados a um estado de anedonia [Zigmond & Snaith (1983); Pereira e Figueiredo (2008)].

A forma de resposta dos 14 itens da escala varia entre zero (0 – Baixo) a três (3 – Elevado), numa escala de Likert de 4 pontos. Em cada item existem 4 possibilidades de resposta, devendo o respondente escolher aquela que melhor se adapta à forma como se tem sentido durante a última semana. Os resultados finais de cada sub-escala variam de 0 a 21, e

resultam da soma dos valores dos itens de cada sub-escala. Os valores mais elevados indicam níveis mais altos de ansiedade e depressão [Zigmond & Snaith (1983); Pereira e Figueiredo (2008)].

Segundo um estudo realizado pelos mesmos autores, em 100 doentes com diferentes queixas de doença física a efectuar tratamento ambulatorio, as pontuações obtidas entre 8 e 10 para cada sub-escala poderão indicar uma possível perturbação clínica; e entre 11 e 21, perturbação clínica. Neste sentido, os autores sugerem o valor 8 como ponto de corte, considerando os valores inferiores como ausência de ansiedade e de depressão. Então, a gravidade da ansiedade e da depressão podem ser classificadas como normal (0-7), leve (8-10), moderada (11-15) e severa (16-21). Referem também que pode ser usada uma pontuação total (HADS Total) como um indicador clínico, desde que seja analisado como um índice de perturbação emocional [Snaith & Zigmond (1994); Pereira e Figueiredo (2008)].

#### 3.4.2 – Impact of Event Scale (IES)

O Impact of Event Scale (Anexo 1) é uma escala proposta por Weiss e Marmar em 1977, com o objectivo de efectuar uma avaliação do stress pós-traumático referenciado no manual de diagnóstico e estatística das perturbações mentais (DSM-IV) [Figueiredo (2007)].

A escala contém 22 frases que traduzem as dificuldades que as pessoas por vezes apresentam após acontecimentos stressantes do quotidiano. Tem como objectivo quantificar a frequência de sintomatologia pós-traumática dos indivíduos. Cada frase apresenta 5 opções de escolha; nunca, um pouco, moderadamente, muito e bastante, a que se atribuem respectivamente 1, 2, 3, 4 e 5 pontos [Weiss & Marmar (1997); Figueiredo (2007); Pereira e Figueiredo (2008)].

O questionário divide-se em 3 sub-escalas, sendo a primeira Evitamento composta por 8 itens (5, 7, 8, 11, 12, 13, 17, 22); a segunda Intrusão composta por 8 itens (1, 2, 3, 6, 9, 14, 16, 20) e a terceira Hipervigilância composta por 6 itens (4, 10, 15, 18, 19, 21). A cotação de cada sub-escala é efectuada através da média da mesma e a cotação final da escala é realizada através do somatório das médias das sub-escalas. Quanto mais elevado o resultado, maior é a presença de sintomatologia pós-traumática e consequentemente maior gravidade da situação. O inverso também se verifica, quanto menor o resultado, menor será a presença de sintomas desta patologia [Weiss & Marmar (1997); Figueiredo (2007); Pereira e Figueiredo (2008)].

O Evitamento traduz o afastamento/negação consciente e reconhecido de determinadas ideias e sentimentos; Intrusão representa os pensamentos obscuros e os sentimentos estranhos

relacionados com o acontecimento; e Hipervigilância caracteriza as expectativas e respostas de alarme exageradas.

---

## **IV – METODOLOGIA**

## 1 – MÉTODOS

### 1.1 – Tipo de Estudo e Selecção de Participantes

O estudo em causa enquadrou-se nos desenhos do tipo observacional, transversal.

Os indivíduos pertencentes à Clínica de Risco Familiar – Consulta de Risco Familiar de Carcinoma do Cólon e Recto, do IPOFGL – E.P.E. constituíram a amostra que se pretendeu estudar. Os utentes atendidos neste serviço são indivíduos com fortes probabilidades de terem herdado uma mutação genética para cancro colorectal. O acompanhamento na Consulta permite detectar a presença ou ausência, ou ainda alterações numa determinada sequência génica.

Assim, todos os elementos portadores e não portadores de mutação genética para cancro colorectal, pertencentes a famílias com Síndrome de Lynch (com mutação identificada) fizeram parte da amostra; ou seja, o estudo abrange todos os participantes em que o resultado do exame genético foi positivo ou negativo.

A Consulta de Risco Familiar iniciou funções em 1994, é constituída por 137 famílias com Síndrome de Lynch (Critérios de Amesterdão), 65 das quais apresentam mutação identificada.

O estudo teve início a 15 de Fevereiro e término a 31 de Outubro de 2008. Neste período foram seleccionados todos os candidatos pertencentes a famílias com Síndrome de Lynch e com contacto telefónico existente no processo clínico. Foram contactados telefonicamente 180 indivíduos, aos quais se explicou o objectivo da investigação, o correcto preenchimento do questionário, a importância da sua colaboração, a disponibilidade para o esclarecimento de dúvidas e o anonimato das respostas. Este procedimento foi realizado duas vezes, com o intuito de não ficar esquecido a devolução dos questionários.

Dos 180 indivíduos, um elemento recusou participar no estudo; 45 optaram por responder ao questionário no IPOFGL – E.P.E., coincidindo com o dia de Consulta de Risco Familiar; e 134 questionários foram enviados pelo correio. Destes 134, 53 indivíduos reenviaram o questionário pelo correio e 2 preferiram devolver pessoalmente o questionário no IPOFGL – E.P.E. Não reenviaram o questionário 79 elementos.

Na totalidade a amostra é constituída por 100 indivíduos.

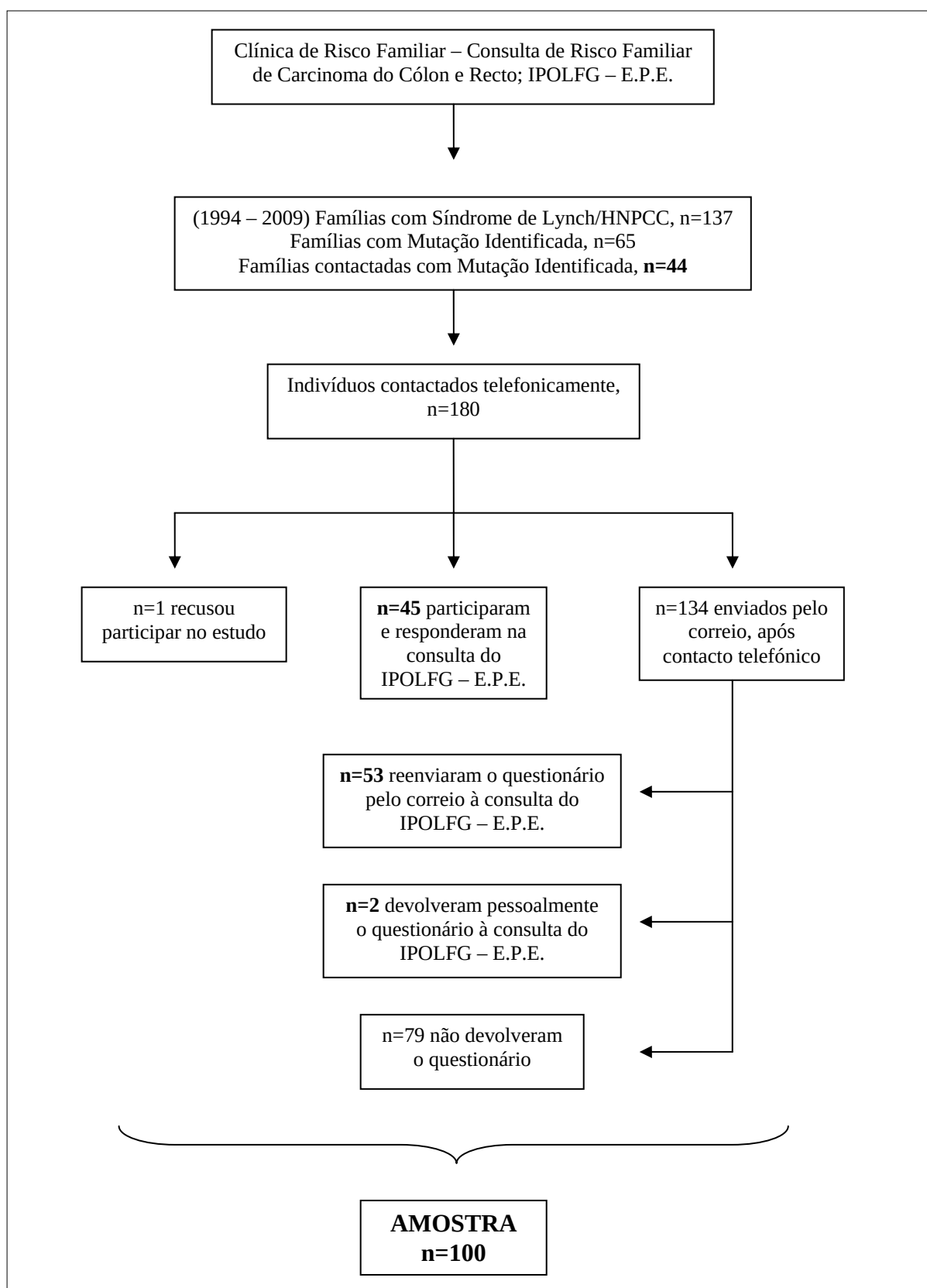
Cr terios de inclus o dos participantes no estudo:

- indiv duos com mais de 18 anos;
- indiv duos portadores e n o portadores de muta  o gen tica para cancro colorectal pertencentes a fam lias com S ndrome de Lynch (muta  o identificada);
- indiv duos que falem portugu s, saibam ler e escrever e que compreendam o question rio;
- indiv duos que estejam no uso pleno das suas faculdades mentais (orientados alo e auto psiquicamente no tempo, espa o e pessoa), que sejam capazes de expressar a sua opini o e que aceitem de forma livre fazer parte da amostra deste estudo.

N o entraram na investiga  o, todos aqueles indiv duos que tenham pelo menos um dos seguintes cr terios de exclus o:

- indiv duos com cancro colorectal;
- indiv duos portadores de defici ncia mental;
- indiv duos que se recusem a participar no estudo;
- indiv duos incapazes de entender o objectivo da sua participa  o no estudo;
- indiv duos in beis de compreender e/ou responder   generalidade das perguntas ou que apresentem barreiras comunicacionais.

Figura 2: Método de Selecção de Participantes



Legenda: IPOLFG – E.P.E. – Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E.; HNPCC – hereditary nonpolyposis colorectal cancer.

## 1.2 – Consulta de Risco Familiar em Gastrenterologia, IPOFGL – E.P.E.

O Síndrome de Lynch ou HNPCC traduz-se por um risco acrescido no desenvolvimento de cancro colorectal, na ordem dos 80% e representa 3 a 6% da totalidade dos cancros do cólon e recto. A idade média registada para o seu diagnóstico é considerada precoce quando comparada com os de ocorrência esporádica (44 vs 63 anos), ocorrendo também a carcinogénese a uma taxa mais acelerada (2-3 vs 8-10 anos). Está ainda associado a um aumento da incidência de cancros do endométrio, ovário, estômago, intestino delgado, tracto hepatobiliar, tracto urinário superior, cérebro e pele; variável de 60% para o primeiro a aproximadamente 4% no caso do último [Aarnio *et al* (1995 e 1999); Davis & Cohen (1995); Vasen *et al* (1996); Rodriguez-Bigas *et al* (1997); Liu *et al* (1996)].

Suspeitou-se de uma contribuição genética pelo padrão de incidência em famílias e pelo modo de transmissão hereditária da doença. É assim herdado de pais para filhos de uma forma autossómica dominante, pelo que as formas genéticas patogénicas têm 50% de hipóteses de serem passadas à descendência. No entanto, sendo o indivíduo portador de uma variante patogénica comprova-se uma predisposição, não que a doença se esteja a desenvolver.

O estado patológico está normalmente associado a alterações nos genes *MLH1*, *MSH2* (responsáveis em aproximadamente 90% dos casos), *MSH6* (7-10%) e *PMS2* (inferior a 5%) [Peltomäki (2001)]. Os chamados genes *mismatch repair* codificam proteínas que monitorizam o ADN recém-formado, identificando e reparando erros que ocorrem com o crescimento e divisão celular. Quando os próprios genes estão alterados por mutações, a função reparadora das proteínas e a sua capacidade de interacção são portanto afectadas. A acumulação de mutações somáticas na célula pode então tornar-se patogénica [Gruber & Kohlmann (2003)].

Conhecida a base genética da doença, o teste genético revelou-se de interesse não só para o indivíduo afectado como para os familiares em risco, evidenciando a sua utilidade no rastreio/determinação de predisposições, diagnóstico (confirmação), selecção do rastreio adequado, vigilância da evolução patológica, aconselhamento genético e vigilância individual/familiar.

Segundo os critérios elaborados pela Clínica de Risco Familiar – Consulta de Risco Familiar de Carcinoma do Cólon e Recto, do IPOFGL – E.P.E. [Lage e Nobre Leitão (2009)]; existe indicação para diagnóstico genético no Síndrome de Lynch, através da análise mutacional em genes de reparação do ADN (*MSH2*, *MLH1* e eventualmente *MSH6*), nas famílias que preencham os critérios de Amesterdão (clássicos e tipo II). A análise deverá ser efectuada num indivíduo afectado, preferencialmente no caso diagnosticado mais

precocemente, ou seja, em que o carcinoma do cólon ou recto tenha sido detectado em idade mais jovem.

Critérios de Amesterdão Clássicos:

1. três ou mais familiares com carcinoma do cólon e recto histologicamente confirmado, sendo um deles parente de primeiro grau dos outros dois;
2. pelo menos duas gerações sucessivas afectadas;
3. pelo menos um dos carcinomas do cólon e recto diagnosticados em idade inferior a 50 anos;
4. exclusão de polipose adenomatosa familiar do cólon.

Recentemente, foram elaborados os critérios de Amesterdão II que diferem dos anteriores porque, para além do carcinoma do cólon e recto, consideram suficiente para o diagnóstico a presença de outros tumores do espectro ou tumores extra-cólicos.

Critérios de Amesterdão Tipo II:

1. três ou mais familiares com um tumor do espectro de Síndrome de Lynch histologicamente confirmado (carcinoma do cólon e recto, endométrio, intestino delgado, uréter e pélvis renal), sendo um deles parente de primeiro grau dos outros dois;
2. pelo menos duas gerações sucessivas afectadas; pelo menos um dos tumores diagnosticado em idade inferior a 50 anos;
3. exclusão de polipose adenomatosa familiar do cólon.

Os critérios de Bethesda têm como objectivo identificar novas famílias com Síndrome de Lynch, as quais não preenchem os critérios de Amesterdão. Nestes casos, deve proceder-se à pesquisa de instabilidade de microssatélites, marcador intermediário, no cancro do cólon e recto, que no caso de ser de alto grau implica a realização de análise mutacional nos genes de reparação do ADN do indivíduo afectado.

No caso particular do Síndrome de Lynch, a evolução para carcinoma por acumulação de mutações somáticas no ADN do tecido tumoral, é avaliada utilizando microssatélites. Estes são sequências curtas repetidas em bloco, que se distinguem pelo número de repetições [Fregeau & Fourney (1993)], e cuja elevada taxa de mutação os torna mais susceptíveis de adquirir erros quando a função reparadora está alterada. O ADN tumoral passa a apresentar um número inconsistente de repetições quando comparado com o ADN normal, estado

designado por instabilidade de microssatélites e associado a um vasto leque de tumores (Mao *et al.* (1994 e 1996)].

#### Critérios de Bethesda Revisitos:

1. indivíduos com carcinoma do cólon e recto diagnosticado em idade inferior a 50 anos;
2. indivíduos com carcinoma do cólon e recto síncronos ou metacrónicos, ou associação com outros tumores do espectro do Síndrome de Lynch (carcinomas do endométrio, estômago, ovário, pâncreas, uréter e pélvis renal, via biliar, intestino, cérebro (geralmente glioblastomas, como no Síndrome de Turcot), adenomas de glândulas sebáceas e queratoacantomas no Síndrome de Muir-Torre), independentemente da idade;
3. indivíduos com carcinoma do cólon e recto com características histológicas de instabilidade de alto grau (infiltrado linfocitário, reacção Crohn-like, tumores mucinosos ou com diferenciação em “anel de sinete” ou padrão de crescimento medular/cribriforme), diagnosticado em idade inferior a 60 anos;
4. indivíduos com carcinoma do cólon e recto e um ou mais parentes de primeiro grau com um tumor do espectro do Síndrome de Lynch, sendo um dos tumores diagnosticados em idade inferior a 50 anos;
5. indivíduos com carcinoma do cólon e recto e dois ou mais parentes de primeiro ou segundo grau com tumores do espectro do Síndrome de Lynch, independentemente da idade.

Critérios de referência à Consulta de Risco Familiar em Gastreenterologia do IPOFGL – E.P.E. [Lage e Nobre Leitão (2009)]:

#### 1. Carcinoma do Cólon e Recto

##### 1.1 – Síndrome de Lynch:

- elementos de famílias que preencham os Critérios de Amesterdão e/ou os Critérios de Bethesda.

##### 1.2 – Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon:

- indivíduos com polipose adenomatosa familiar do cólon (mais de 100 adenomas dispersos pelo cólon), independentemente da ocorrência de cancro colorectal, ou;
- familiares de primeiro grau de indivíduos com o diagnóstico de polipose adenomatosa familiar do cólon.

##### 1.3 – Risco Elevado de Cancro Colorectal:

- elementos de famílias com história familiar preenchendo os Critérios de Amesterdão para Síndrome de Lynch, com excepção da idade de diagnóstico dos tumores ser inferior a 50 anos;
- famílias com três parentes de primeiro grau com cancro colorectal, todos pertencentes à mesma geração, independentemente da idade;
- famílias com dois parentes de primeiro grau com cancro colorectal, pertencentes à mesma geração, ambos com idade inferior a 50 anos.

1.4 – Indivíduos com cancro colorectal em idade inferior a 50 anos.

1.5 – Indivíduos com pelo menos dez adenomas, síncronos ou metacrónicos, independentemente da ocorrência de cancro colorectal.

1.6 – Indivíduos com Polipose Hiperplásica (Jass e Burt):

- existência de pelo menos cinco pólipos hiperplásicos proximais à sigmóideia, em que dois têm de ter um diâmetro maior ou igual a 10 milímetros, ou;
- qualquer número de pólipos hiperplásicos com localização proximal à sigmóideia, em parente de primeiro grau de um doente com polipose hiperplásica, ou;
- mais de trinta pólipos hiperplásicos de quaisquer dimensões, distribuídos por todo o cólon e recto.

## 2. Carcinoma Gástrico

2.1 – Carcinoma Gástrico Difuso Hereditário (inclui o carcinoma gástrico difuso e o carcinoma gástrico misto, padrão intestinal e padrão difuso no mesmo tumor):

- dois ou mais familiares de primeiro ou segundo grau com carcinoma gástrico difuso, com pelo menos um deles diagnosticado antes dos 50 anos de idade, ou;
- três ou mais familiares de primeiro ou segundo grau com carcinoma gástrico difuso, independentemente da idade de diagnóstico.

2.2 – Carcinoma Gástrico Familiar do Tipo Intestinal:

- pelo menos três familiares com carcinoma gástrico intestinal, sendo um de primeiro grau dos outros dois, estando afectadas pelo menos duas gerações sucessivas e, pelo menos um dos casos diagnosticados com menos de 50 anos de idade.

Relativamente à abordagem ao doente, o médico responsável informa o indivíduo sobre a possibilidade de efectuar o teste genético. São dados pormenores da componente genética da doença e dos detalhes do teste, devendo o sujeito assinar um termo de consentimento informado.

Posteriormente, procede-se à recolha de material biológico (sangue e/ou tecido tumoral/biópsia, no caso de cancro do cólon e recto), para posterior extracção de ADN segundo métodos standardizados. É atribuído um código à família para facilitar a identificação e para se salvaguardar o anonimato durante a restante análise.

Os resultados são entregues ao clínico sob a forma de relatório e oportunamente comunicados ao doente pelo mesmo, após marcação de consulta. Estima-se um prazo mínimo de três meses para a instabilidade de microssatélites e de seis meses para sequenciação de *MLH1* e *MSH2*.

Quando confirmada a existência de mutação na linha germinativa procede-se à análise dos familiares mais directos cujo padrão hereditário possa ter sido herdado.

Os indivíduos que se encontram em risco (familiares de primeiro grau de indivíduos afectados), no contexto do Síndrome de Lynch, devem efectuar colonoscopia com periodicidade de 2/2 anos, a partir dos 25 anos de idade ou 10 anos antes do caso mais jovem de carcinoma do cólon e recto na família – aplica-se o critério que implicar menor idade. A partir dos 40 anos de idade, a periodicidade da colonoscopia deve ser anual. O mesmo princípio aplica-se a indivíduos considerados afectados por terem sido detectados adenomas do cólon ou tumores extra-cólicos do espectro do Síndrome de Lynch.

O diagnóstico genético deve ser proposto a familiares de 1º grau de indivíduos com mutação patogénica identificada num dos genes de reparação do ADN. Os casos negativos não herdaram a doença e a eles aplica-se o programa de rastreio da população padrão. Os positivos devem manter ou iniciar vigilância com colonoscopia anual.

Em relação aos tumores extra-cólicos associados ao espectro do Síndrome de Lynch, considera-se indicado o rastreio do cancro do endométrio e do ovário. Para tal, deve ser efectuado exame ginecológico; ecografia ginecológica com sonda endovaginal e determinação do CA-125, com periodicidade de 2/2 anos, a partir dos 35 anos de idade.

Alguns autores propõem o rastreio do carcinoma gástrico e do urotélio, em famílias que apresentem estes tumores. No primeiro caso, o programa consiste na realização de endoscopia digestiva alta e, no segundo, ecografia do aparelho excretor urinário e pesquisa de células neoplásicas na urina, com periodicidade de 2/2 anos, a partir dos 35 anos de idade.

No entanto, a eficácia destes programas de rastreio para os tumores associados ao Síndrome de Lynch, com excepção do carcinoma do cólon e recto, permanece por demonstrar [Lage e Nobre Leitão (2009)].

### **1.3 – Variáveis**

A variável dependente do estudo disse respeito à qualidade de vida e à morbilidade psicológica.

A variável independente incluiu a presença ou ausência de mutação genética para cancro colorectal.

As co-variáveis foram: sócio-demográficas (idade, sexo, estado civil, número de filhos, habilitações académicas, profissão, situação laboral e localidade); clínicas (doenças oncológicas anteriores, familiares com doença oncológica, outros problemas de saúde); e de tratamento (instituição onde realizou o tratamento e tipo de tratamento implementado).

### **1.4 – Métodos de Colheita de Dados**

O questionário (Anexo 1), encontra-se dividido em duas partes distintas, antecedidas de explicações para o seu correcto preenchimento.

Este instrumento de colheita de dados é constituído por uma primeira parte com oito questões que visaram caracterizar a amostra no que concerne à idade, sexo, estado civil, número de filhos, habilitações académicas, profissão, situação laboral e localidade.

Com o intuito de facilitar e de propiciar uma análise rápida, foram elaboradas outras onze perguntas que permitiram conhecer/compreender a realidade vivenciada pelos indivíduos pertencentes à Consulta de Risco de Cancro Colorectal. Optou-se pela construção de questões uniformes, que reforçaram a fidelidade dos dados e forneceram um quadro de referência do sujeito, nomeadamente: ausência ou presença de mutação genética, doenças oncológicas anteriores, familiares com doença oncológica, outros problemas de saúde, sentimentos antes e depois de realizar o exame genético, necessidade de acompanhamento psicológico e/ou psiquiátrico, influência do diagnóstico genético no quotidiano, sentimento de culpa em relação aos descendentes, cumprimento do programa de vigilância proposto pelo médico e receio aumentado de desenvolver cancro.

As questões foram apresentadas sob a forma de perguntas fechadas e de escolha múltipla.

Por sua vez, a segunda parte deste instrumento de colheita de dados é composta por quatro questionários, após respectivas autorizações (Anexo 2):

- EQ-5D: instrumento de medida que avalia o estado geral de saúde (primeira versão do questionário) [www.euroqol.org (2008)];

- SF-36 2v: uma das medidas genéricas de qualidade de vida mais largamente utilizadas (segunda versão do questionário);
- HADS: questionário de ansiedade e depressão que visa saber como o utente se sente (escala que mantém os 14 itens da escala original, sendo 7 referentes à depressão e 7 referentes à ansiedade);
- IES: escala de ansiedade e depressão que avalia acontecimentos stressantes do quotidiano (versão original, constituída pelos 22 itens).

Foi implementado um pré-teste do questionário, com o fim de verificar se as questões foram bem compreendidas por parte dos inquiridos. Etapa esta que se revela indispensável, permitindo corrigir e modificar o questionário inicialmente elaborado, adoptando a forma de questionário definitivo.

Após a interpretação dos resultados do pré-teste, concluiu-se que os questionários foram preenchidos na totalidade. Não surgiram quaisquer dúvidas ou dificuldades no seu preenchimento, as questões foram compreendidas do ponto de vista semântico, não apresentando ambiguidade entre elas.

Os questionários foram respondidos por vinte indivíduos não pertencentes à amostra, mas sim, escolhidos acidentalmente na população geral, no período de 1 a 31 de Janeiro de 2008.

## **1.5 – Procedimentos Éticos**

Os indivíduos que concordaram participar no estudo, assinaram o consentimento livre e informado voluntariamente (Anexo 3). Foi garantida a confidencialidade de todas as intervenções inerentes à investigação e manteve-se a qualquer indivíduo que se recusou a participar no estudo, a assistência clínica mais adequada à sua situação específica, assim como o direito de se retirarem do estudo, em qualquer altura.

Assumiu-se a disponibilidade de serem facultados os resultados do presente estudo garantindo o anonimato, bem como a confidencialidade das respostas. O mesmo foi submetido à comissão de ética da instituição onde foi realizado (Anexo 4) e à comissão coordenadora do mestrado (conduzido de acordo com os princípios da declaração de Helsínquia).

## 1.6 – Análise Estatística

Para o tratamento estatístico dos dados foram utilizados procedimentos de natureza descritiva e inferencial, obtidos através do programa SPSS (Statistical Package for Social Sciences) versão 16.1 para Windows.

A nível da estatística descritiva são apresentados os parâmetros estatísticos considerados mais adequados, atendendo às variáveis em estudo, como:

- medidas de tendência central: média, moda e mediana;
- medidas de dispersão: desvio-padrão e amplitude de variação.

Relativamente à estatística inferencial, recorreu-se a:

- testes paramétricos: teste t de Student;
- testes não paramétricos: teste do Qui-Quadrado e teste de Mann-Whitney U.

Os valores são apresentados em tabelas com o objectivo de facilitar a visualização e análise dos resultados.

No tratamento dos dados colhidos através das questões abertas, pertencentes à primeira parte do questionário, não foi realizada análise de conteúdo. Os mesmos são apresentados pela assiduidade e semelhança de resposta escrita pelos indivíduos, valorizando a opinião exprimida pelos sujeitos.

## 2 – RESULTADOS

### 2.1 – Caracterização da Amostra

A amostra em estudo é constituída por 100 participantes: 52 indivíduos com mutação genética (n=38 do sexo feminino e n=14 do sexo masculino); e, 48 indivíduos sem mutação genética (n=26 do sexo feminino e n=22 do sexo masculino).

Os respondentes são predominantemente do sexo feminino, 64%, resultado considerado estatisticamente significativo,  $p=0,062$ . A idade apresenta uma média de 43 anos, com o mínimo de 23 e o máximo de 75 anos. Os inquiridos são na sua maioria casados ou vivem em união estável, sendo um a média de filhos. Relativamente à escolaridade, 38% dos investigados frequentaram o ensino secundário e 33% o ensino superior ou curso de formação profissional. A maioria dos indivíduos tem trabalho remunerado exercendo a actividade de especialistas de profissões intelectuais (recorreu-se à Classificação Nacional de Profissões optando por descrever as mais votadas). Residem no distrito de Lisboa, 65% dos elementos que pertencem à amostra.

Caracterizando a amostra quanto às variáveis clínicas e de tratamento, 82% dos indivíduos não apresentam doenças oncológicas anteriores e, 25% dos indivíduos portadores de mutação genética ostentam doenças oncológicas anteriores. Relativamente às neoplasias, estas são mais frequentes no sexo feminino, destacando-se as neoplasias do endométrio e do ovário. É de salientar a presença de duas neoplasias no mesmo indivíduo (útero e urotélio). As doenças oncológicas descritas pertencem aos tumores do espectro do Síndrome de Lynch e correspondem a indivíduos com mutação genética. Quanto ao tratamento implementado, 5% dos indivíduos foram submetidos a cirurgia e 2% efectuaram tratamentos associados (cirurgia e quimioterapia; cirurgia e radioterapia; cirurgia, quimioterapia e radioterapia).

Todos os inquiridos pertencem a famílias onde existem indivíduos com doença oncológica. É de realçar que os indivíduos pertencem a linhagens com 1 elemento mínimo e 12 elementos máximos que têm ou tiveram a doença. Na amostra a média e a mediana localizam-se nos 5 sujeitos por família possuidores de neoplasias. Quanto ao grau de parentesco, observa-se uma tendência para familiares de primeiro grau, nomeadamente, pais e irmãos.

Dos elementos inquiridos 72% não apresentam outros problemas de saúde. No entanto, 26% dos indivíduos com mutação genética desenvolveram outras doenças, nomeadamente doenças osteo-articulares e cardiovasculares.

Não foram observadas diferenças significativas entre os indivíduos que responderam ao questionário na Consulta de Risco Familiar e, os elementos que reenviaram o mesmo à referida Consulta do IPOLFG – E.P.E.

Tabela 1: Caracterização da Amostra – Dados Demográficos

|                                |                                                  | Resultados Globais |      | Mutação Genética     |                     |
|--------------------------------|--------------------------------------------------|--------------------|------|----------------------|---------------------|
|                                |                                                  | n=100 (%)          | p    | Presente<br>n=52 (%) | Ausente<br>n=48 (%) |
| Idade                          |                                                  |                    |      |                      |                     |
| Mediana (mín-máx, anos)        |                                                  | 43 (23-75)         | ,640 | 42 (24-74)           | 44 (23-75)          |
| Sexo                           | Feminino                                         | 64 (64)            | ,062 | 38 (73)              | 26 (54)             |
|                                | Masculino                                        | 36 (36)            |      | 14 (27)              | 22 (46)             |
| Estado Civil                   | Solteiro                                         | 23 (23)            | ,556 | 10 (19)              | 13 (27)             |
|                                | Casado e União Estável                           | 64 (64)            |      | 34 (65)              | 30 (63)             |
|                                | Divorciado e Viúvo                               | 13 (13)            |      | 8 (15)               | 5 (10)              |
| Número de filhos               |                                                  |                    |      |                      |                     |
| Mediana (mín-máx, filhos)      |                                                  | 1 (0-3)            | ,771 | 1 (0-2)              | 1 (0-3)             |
| Habilitações Académicas        | Ensino Básico                                    | 28 (28)            | ,333 | 12 (24)              | 16 (33)             |
|                                | Ensino Secundário                                | 38 (38)            |      | 23 (45)              | 15 (31)             |
|                                | Ensino Superior e Curso de Formação Profissional | 33 (33)            |      | 16 (31)              | 17 (35)             |
| Profissão                      | Especialistas de profissões intelectuais         | 24 (25)            | ,142 | 17 (33)              | 7 (16)              |
|                                | Pessoal administrativo e similares               | 11 (12)            |      | 7 (14)               | 4 (9)               |
|                                | Actividades não remuneradas                      | 11 (12)            |      | 5 (10)               | 6 (13)              |
|                                | Outras Actividades                               | 50 (52)            |      | 22 (43)              | 28 (62)             |
| Situação Laboral               | Empregado                                        | 71 (72)            | ,515 | 35 (69)              | 36 (75)             |
|                                | Desempregado                                     | 14 (14)            |      | 8 (16)               | 6 (13)              |
|                                | Aposentado                                       | 14 (14)            |      | 8 (16)               | 6 (13)              |
| Distritos                      | Lisboa                                           | 65 (65)            | ,348 | 34 (65)              | 31 (65)             |
|                                | Santarém e Setúbal                               | 17 (17)            |      | 11 (21)              | 6 (13)              |
|                                | Outros Distritos                                 | 16 (16)            |      | 6 (12)               | 10 (21)             |
|                                | Outros Países                                    | 1 (1)              |      | 1 (2)                | 0                   |
| Doenças Oncológicas Anteriores | Sim                                              | 16 (16)            | ,174 | 13 (25)              | 3 (6)               |
| Outros Problemas de Saúde      | Sim                                              | 26 (28)            | ,818 | 13 (26)              | 13 (30)             |

Legenda: mín – mínimo; max – máximo.

## 2.2 – Reacção à pesquisa de Mutação

Antes de realizar o exame genético, os sentimentos predominantes nos indivíduos são a preocupação e a ansiedade. Constatou-se que os indivíduos sem mutação genética referiram a ansiedade como o sentimento mais vivido. Os indivíduos com mutação genética centraram-se na preocupação.

Depois de realizar o exame genético, verificou-se que os sentimentos de alívio e angústia são os mais frequentes na amostra. Os elementos sem mutação genética respiraram de alívio após a realização do exame, contrapondo-se com a angústia sentida pelos indivíduos com mutação genética. Destacou-se os 15% da amostra com mutação genética, que não sentiram nada após a realização do exame.

Pode-se auferir que, na maioria, as pessoas que responderam ao questionário não encaram a vida de maneira diferente após a realização do exame genético. No entanto, 48% dos indivíduos com mutação genética encaram a vida de maneira diferente depois de terem realizado o teste. Referiram que, a sua vida se alterou na medida em que apresentam uma esperança média de vida inferior; sofrem uma preocupação acrescida pela saúde dos filhos; sentem medo em relação ao futuro; mas aprenderam a respeitar e a valorizar a vida. Os indivíduos sem mutação genética referiram que, a sua vida se alterou porque pensam na possibilidade de poderem ter sido positivos; zelam mais pela sua saúde e desfrutam das pequenas coisas da vida.

Quanto ao acompanhamento psicológico ou psiquiátrico, os inquiridos referiram não sentir essa necessidade e os sujeitos com mutação genética também responderam negativamente.

Todos os elementos com presença de mutação genética aceitam e cumprem todas as recomendações de vigilância sugeridas pelo médico, à excepção de um indivíduo.

Das pessoas com mutação genética, 75% não se sentem responsáveis pela transmissão da mutação aos seus descendentes.

Cinquenta e quatro por cento dos elementos consideram que o resultado positivo não modificou nada as suas vidas, enquanto que 46% acha que o resultado levou a alguma modificação, nomeadamente realização de exames anuais; alterações nos hábitos alimentares e estilos de vida; preocupação com o possível sofrimento dos filhos; dilema de engravidar ou não havendo a possibilidade de transmitir a mutação genética aos seus descendentes e viver cada dia como se fosse o último.

Para 65% das pessoas com mutação genética existe o receio de vir a desenvolver cancro.

Não foram observadas diferenças significativas entre os indivíduos que responderam ao questionário na Consulta de Risco Familiar, e os elementos que reenviaram o mesmo à referida consulta do IPOLFG – E.P.E.

Tabela 2: Caracterização da Amostra – Reacção à Pesquisa de Mutação

|                                                                        |             | Resultados Globais |        | Mutação Genética     |                     |
|------------------------------------------------------------------------|-------------|--------------------|--------|----------------------|---------------------|
|                                                                        |             | n=100 (%)          | p      | Presente<br>n=52 (%) | Ausente<br>n=48 (%) |
| O que sentiu antes de realizar o exame genético                        | Medo        | 21 (21)            | ,134   | 12 (23)              | 9 (19)              |
|                                                                        | Preocupação | 40 (40)            |        | 24 (46)              | 16 (33)             |
|                                                                        | Ansiedade   | 34 (34)            |        | 14 (27)              | 20 (42)             |
|                                                                        | Nada        | 4 (4)              |        | 2 (4)                | 2 (4)               |
| O que sentiu depois de realizar o exame genético                       | Alívio      | 51 (51)            | <0,001 | 10 (19)              | 41 (85)             |
|                                                                        | Angústia    | 28 (28)            |        | 27 (52)              | 1 (2)               |
|                                                                        | Culpa       | 3 (3)              |        | 1 (2)                | 2 (4)               |
|                                                                        | Nada        | 12 (12)            |        | 8 (15)               | 4 (8)               |
| Encara a vida de maneira diferente depois de realizar o exame genético | Sim         | 44 (44)            | ,426   | 25 (48)              | 19 (40)             |
| Necessidade de acompanhamento psicológico                              | Sim         | 8 (8)              | ,717   | 5 (10)               | 3 (6)               |
| Aceita e cumpre todas as recomendações                                 | Sim         | 51 (98)            |        | 51 (98)              |                     |
| Culpa por poder transmitir aos filhos a mutação                        | Sim         | 16 (31)            |        | 16 (31)              |                     |
| O resultado levou a alguma modificação na vida                         | Sim         | 24 (46)            |        | 24 (46)              |                     |
| O resultado aumentou o receio de desenvolver cancro                    | Sim         | 34 (65)            |        | 34 (65)              |                     |

## 2.3 – Qualidade de Vida e Morbidade Psicológica

Tabela 3: Caracterização da Amostra – Qualidade de Vida e Morbidade Psicológica

|                                 |                   | Global<br>n=100 | Com mutação<br>n=52 | Sem mutação<br>n=48 | P*    |
|---------------------------------|-------------------|-----------------|---------------------|---------------------|-------|
| Qualidade de vida               |                   |                 |                     |                     |       |
| Estado de Saúde (EQ-5D)         |                   |                 |                     |                     |       |
| Mobilidade                      | média             | 1,1             | 1,1                 | 1,1                 | 0,922 |
|                                 | mediana (min-max) | 1 (1-2)         | 1 (1-2)             | 1 (1-2)             |       |
|                                 | p25 – p75         | 1-1             | 1-1                 | 1-1                 |       |
| Cuidados pessoais               | média             | 1               | 1                   | 1                   | 0,501 |
|                                 | mediana (min-max) | 1 (1-2)         | 1 (1-2)             | 1 (1-2)             |       |
|                                 | p25 – p75         | 1-1             | 1-1                 | 1-1                 |       |
| Actividades habituais           | média             | 1,1             | 1,1                 | 1                   | 0,493 |
|                                 | mediana (min-max) | 1 (1-2)         | 1 (1-2)             | 1 (1-2)             |       |
|                                 | p25 – p75         | 1-1             | 1-1                 | 1-1                 |       |
| Dor/mal estar                   | média             | 1,3             | 1,3                 | 1,4                 | 0,881 |
|                                 | mediana (min-max) | 1 (1-2)         | 1 (1-2)             | 1 (1-2)             |       |
|                                 | p25 – p75         | 1-2             | 1-2                 | 1-2                 |       |
| Ansiedade/depressão             | média             | 1,4             | 1,3                 | 1,4                 | 0,355 |
|                                 | mediana (min-max) | 1 (1-3)         | 1 (1-2)             | 1 (1-3)             |       |
|                                 | p25 – p75         | 1-2             | 1-2                 | 1-2                 |       |
| EQ-5D Índice                    | média             | 89,6            | 90,8                | 88,3                | 0,859 |
|                                 | mediana (min-max) | 100 (50-100)    | 100 (62,3-100)      | 100 (50-100)        |       |
|                                 | p25 – p75         | 81,4-100        | 81,4-100            | 81,4-100            |       |
| Estado geral de saúde<br>EQ VAS | média             | 80,5            | 81,2                | 79,8                | 0,955 |
|                                 | mediana (min-max) | 80 (10-100)     | 80 (55-100)         | 80 (10-100)         |       |
|                                 | p25 – p75         | 75-90           | 75-90               | 71,3-90             |       |
| Qualidade de Vida (SF-36)       |                   |                 |                     |                     |       |
| Função física                   | média             | 87,3            | 83,3                | 91,7                | 0,019 |
|                                 | mediana (min-max) | 95 (1-100)      | 92,5 (1-100)        | 100 (5-100)         |       |
|                                 | p25 – p75         | 80-100          | 76,3-100            | 90-100              |       |
| Desempenho físico               | média             | 88,3            | 84,3                | 92,7                | 0,236 |
|                                 | mediana (min-max) | 100 (0-100)     | 100 (0-100)         | 100 (50-100)        |       |
|                                 | p25 – p75         | 81,3-100        | 75-100              | 92,2-100            |       |
| Desempenho emocional            | média             | 87,4            | 85,9                | 89,1                | 0,506 |
|                                 | mediana (min-max) | 100 (0-100)     | 100 (0-100)         | 100 (50-100)        |       |
|                                 | p25 – p75         | 75-100          | 75-100              | 81,2-100            |       |
| Vitalidade                      | média             | 63,5            | 59,3                | 68                  | 0,041 |
|                                 | mediana (min-max) | 62,5 (6,3-100)  | 56,3 (6,3-100)      | 68,8 (18,8-100)     |       |
|                                 | p25 – p75         | 50-81,3         | 38,9-79,7           | 56,3-81,3           |       |
| Saúde mental                    | média             | 69,5            | 66,6                | 72,6                | 0,246 |
|                                 | mediana (min-max) | 75 (10-100)     | 70 (10-100)         | 80 (20-100)         |       |
|                                 | p25 – p75         | 60-85           | 51,3-85             | 60-85               |       |
| Função social                   | média             | 85,8            | 85,3                | 86,4                | 0,515 |
|                                 | mediana (min-max) | 87,5 (75-100)   | 87,5 (0-100)        | 100 (37,5-100)      |       |
|                                 | p25 – p75         | 0-100           | 75-100              | 75-100              |       |
| Dor                             | média             | 83              | 78                  | 88,7                | 0,033 |
|                                 | mediana (min-max) | 100 (22,5-100)  | 85 (22,5-100)       | 100 (45-100)        |       |
|                                 | p25 – p75         | 67,5-100        | 57,5-100            | 80-100              |       |
| Saúde em geral                  | média             | 63,5            | 64                  | 62,8                | 0,790 |
|                                 | mediana (min-max) | 65 (25-100)     | 65 (25-100)         | 60 (25-100)         |       |
|                                 | p25 – p75         | 50-75           | 46,3-75             | 55-70               |       |
| Escala de Componente Física     | média             | 80,5            | 77,4                | 84                  |       |
| Escala de Componente Mental     | média             | 76,6            | 74,3                | 79                  |       |
| Morbilidade Psicológica         |                   |                 |                     |                     |       |
| Ansiedade (HADS)                |                   |                 |                     |                     |       |
| Normal (n)                      | (0-7)             | 84              | 45                  | 39                  | 0,911 |
| Leve (n)                        | (8-10)            | 9               | 4                   | 5                   |       |
| Moderada (n)                    | (11-15)           | 5               | 2                   | 3                   |       |
| Severa (n)                      | (16-21)           | 0               | 0                   | 0                   |       |
| Ansiedade Total                 | média             | 6               | 5,8                 | 6,4                 |       |
|                                 | mediana (min-max) | 5 (1-18)        | 5 (1-15)            | 6 (1-18)            |       |
|                                 | p25 – p75         | 3-8             | 3-8                 | 2-9                 |       |
| Depressão (HADS)                |                   |                 |                     |                     |       |

|                      |                   |                     |            |            |       |
|----------------------|-------------------|---------------------|------------|------------|-------|
| Normal (n)           | (0-7)             | <b>69</b>           | 36         | 33         |       |
| Leve (n)             | (8-10)            | <b>10</b>           | 7          | 3          |       |
| Moderada (n)         | (11-15)           | <b>7</b>            | 2          | 5          |       |
| Severa (n)           | (16-21)           | <b>4</b>            | 1          | 3          |       |
| Depressão Total      | média             | <b>3,5</b>          | 3,1        | 3,9        |       |
|                      | mediana (min-max) | <b>3 (0-13)</b>     | 2 (0-13)   | 4 (0-12)   | 0,247 |
|                      | p25 – p75         | <b>1-5</b>          | 1-5        | 1-6        |       |
| HADS Total           | média             | <b>9,5</b>          | 8,9        | 10,1       |       |
|                      | mediana (min-max) | <b>8 (1-30)</b>     | 8 (2-25)   | 8 (1-30)   | 0,586 |
|                      | p25 – p75         | <b>5-13</b>         | 5-12,5     | 4-15       |       |
| <b>Impacto (IES)</b> |                   |                     |            |            |       |
| Evitamento           | média             | <b>18,4</b>         | 19         | 17,8       |       |
|                      | mediana (min-max) | <b>18 (8-38)</b>    | 18 (8-36)  | 17 (8-38)  | 0,324 |
|                      | p25 – p75         | <b>14-23</b>        | 14-24      | 13,5-21,5  |       |
| Intrusão             | média             | <b>15,8</b>         | 16,1       | 15,4       |       |
|                      | mediana (min-max) | <b>14 (8-39)</b>    | 15 (8-32)  | 12 (8-39)  | 0,249 |
|                      | p25 – p75         | <b>10-20,3</b>      | 10-21      | 9-17,5     |       |
| Hipervigilância      | média             | <b>11,3</b>         | 11,4       | 11,2       |       |
|                      | mediana (min-max) | <b>10 (6-27)</b>    | 11 (6-23)  | 9 (6-27)   | 0,119 |
|                      | p25 – p75         | <b>7-13</b>         | 8-13,3     | 7-12       |       |
| IES Total            | média             | <b>45,7</b>         | 46,7       | 44,5       |       |
|                      | mediana (min-max) | <b>44,5 (22-92)</b> | 45 (22-75) | 43 (22-92) | 0,277 |
|                      | p25 – p75         | <b>35-53</b>        | 36-53      | 33-50      |       |

Legenda : min-max – mínimo e máximo; p25 e p75 – percentis 25 e 75 respectivamente; \* Comparação entre os indivíduos com e sem mutação (Teste de Mann-Whitney U)

### 2.3.1 – Questionário de Saúde EuroQol (EQ-5D)

Pode-se constatar que globalmente a amostra em estudo apresentou um bom estado de saúde. Os indivíduos adjudicaram como pior estado de saúde um valor mínimo de 10 e como melhor estado de saúde um valor máximo de 100.

Os indivíduos positivos crêem que o seu estado de saúde é ligeiramente superior em relação aos elementos sem mutação genética, pois a média revela dois pontos de diferença entre eles. É de salientar que os valores iguais ou inferiores a 50 foram considerados por indivíduos negativos (n=4), contrastando com o valor máximo de 100 atribuído também pelos elementos sem mutação genética (n=4).

Relativamente às afirmações desta sub-escala, não se observaram diferenças significativas. Esta observação é análoga entre os indivíduos que responderam ao questionário na Consulta de Risco Familiar e, os elementos que reenviaram o mesmo à referida Consulta do IPOLFG – E.P.E.

Tabela 4: Caracterização da Amostra – Estado de Saúde

|                                         |                                                                    | Resultados Globais |      | Mutação Genética     |                     |
|-----------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|--------------------|------|----------------------|---------------------|
|                                         |                                                                    | n=100 (%)          | P    | Presente<br>n=52 (%) | Ausente<br>n=48 (%) |
| 1 – Mobilidade                          | Não tenho problemas em andar                                       | 83 (86)            | 1    | 44 (86)              | 39 (85)             |
| 2 – Cuidados Pessoais                   | Não tenho problemas com os meus cuidados pessoais                  | 95 (97)            | ,599 | 51 (98)              | 44 (96)             |
| 3 – Actividades habituais               | Não tenho problemas em desempenhar as minhas actividades habituais | 86 (88)            | ,539 | 27 (84)              | 39 (85)             |
| 4 – Dor e mal-estar                     | Não tenho dores ou mal-estar                                       | 64 (66)            | 1    | 34 (67)              | 30 (65)             |
| 5 – Ansiedade e depressão               | Não estou ansioso(a) ou deprimido(a)                               | 65 (66)            | ,352 | 36 (71)              | 29 (62)             |
| 6 – O seu estado de saúde hoje (EQ VAS) |                                                                    | 80,5               |      | 81,2                 | 79,8                |
| Média                                   |                                                                    | 80 (10-100)        |      | 80 (55-100)          | 80(10-100)          |
| Mediana (mínimo e máximo)               |                                                                    |                    |      |                      |                     |

### 2.3.2 – Questionário de Saúde Short-Form 36 (SF-36)

No SF-36, as sub-escalas desempenho físico, desempenho emocional, saúde mental, função social e saúde em geral não apresentaram diferenças significativas; contrastando com as sub-escalas de função física, vitalidade e dor.

#### Função Física

Os indivíduos pertencentes ao estudo não se sentiram limitados na realização de actividades físicas.

Confrontando os elementos com presença e ausência de mutação genética verificou-se que na função física, os sujeitos positivos sofrem maiores limitações em relação aos negativos, ostentando 8 pontos de diferença entre as médias.

Analisando circunstanciadamente a sub-escala verificou-se que na sua globalidade os resultados são considerados estatisticamente significativos,  $p=0,019$ .

#### Vitalidade

A amostra apresentou algumas vicissitudes significativas quanto à vitalidade. Este evento é similar para os sujeitos positivos e para os negativos, apresentando médias mais baixas de todas as dimensões.

Examinando minuciosamente cada problema verificou-se que na sua globalidade os resultados são considerados estatisticamente significativos,  $p=0,041$ .

## Dor

Os indivíduos pertencentes ao estudo não manifestaram dor e a mesma não interferiu com o seu trabalho normal. No entanto, os indivíduos com mutação genética ostentaram uma média inferior em 10 pontos quando comparada com os sujeitos negativos.

Analisando a sub-escala verificou-se que os resultados são considerados estatisticamente significativos,  $p=0,033$ .

Relativamente aos indivíduos que responderam ao questionário na Consulta de Risco Familiar, e aos elementos que reenviaram o mesmo à referida Consulta do IPOLFG – E.P.E., não foram observadas diferenças significativas.

### 2.3.3 – Questionário Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)

Constatou-se que globalmente a amostra não apresentou valores que revelem estados de ansiedade. A severidade da ansiedade foi classificada como normal pelos inquiridos. A ansiedade leve foi a segunda escolha nos sujeitos positivos enquanto que, os sujeitos negativos optaram pela ansiedade moderada e a ansiedade severa.

Relativamente às afirmações desta sub-escala, não se observaram diferenças significativas, excepto na declaração 9:

9 – Sinto uma espécie de medo como se fosse um aperto no estômago ("borboletas"). Cinquenta e dois por cento da amostra e 62% dos indivíduos com mutação genética, ocasionalmente sentiu uma espécie de medo como se fosse um aperto no estômago ("borboletas"); enquanto que, 43% dos indivíduos sem mutação genética nunca sentiram esse aperto, contrastando com 17% de sujeitos negativos que sentiram bastantes vezes e muitas vezes o aperto no estômago.  $P= 0,088$ .

Concluiu-se que globalmente a amostra não apresentou valores que acusem estados de depressão. Na sua nomenclatura, a depressão normal foi reiterada. A depressão leve e a depressão moderada foram menos frequentes no estudo. No entanto, ambas foram preferidas pelos sujeitos negativos. É de realçar que nenhuma das classes estudadas referiu depressão severa.

Relativamente às afirmações desta sub-escala, não se observaram diferenças significativas, excepto nas declarações 10 e 14:

10 – Perdi o interesse pela minha aparência. Setenta por cento dos elementos pertencentes à amostra não perderam o interesse pela sua aparência e cuidam-se como sempre. Este resultado também representou os 81% com mutação genética e os 58% sem mutação genética. No

entanto, 30% do total e 42% dos sujeitos negativos referiu que talvez não se cuidem tanto ou não se cuidam tanto como deveriam.  $P= 0,014$ .

14 – Consigo apreciar um bom livro, programa de televisão ou de rádio. De um modo geral, os elementos que constituem a amostra em estudo conseguiram, frequentemente, apreciar um bom livro, programa de televisão ou de rádio, 65%. Os indivíduos sem mutação genética (44%) só às vezes, poucas vezes ou raramente desfrutaram deste prazer.  $P= 0,078$ .

O HADS Total, ou seja, o resultado final do somatório das sub-escalas de ansiedade e depressão não revelou níveis de perturbação emocional elevados. Confrontando os indivíduos com presença e ausência de mutação genética, concluiu-se que os segundos apresentam um máximo mais elevado em relação aos primeiros, neste caso com 5 pontos de diferença.

Não foram observadas diferenças significativas entre os indivíduos que responderam ao questionário na Consulta de Risco Familiar, e os elementos que reenviaram o mesmo à referida Consulta do IPOLFG – E.P.E.

### **2.3.4 – Questionário Impact of Event Scale (IES)**

Constatou-se que globalmente a amostra não apresentou valores que revelem sintomatologia pós-traumática na sub-escala do evitamento. Confrontando os indivíduos com mutação genética e os indivíduos sem mutação genética, verificou-se que apesar da média ser superior nos sujeitos positivos, são os sujeitos negativos que ostentam, com 2 pontos de diferença, um valor máximo mais elevado.

Relativamente às afirmações desta sub-escala, não se observaram diferenças significativas, excepto nas declarações 7 e 22:

7 – Sentia-me como se não tivesse acontecido ou como se não fosse real. Cerca de 50% das pessoas nunca se sentiram como se não tivesse acontecido ou como se não fosse real. Os respondentes sem mutação genética apresentaram a mesma opinião; mas, 27% dos indivíduos com mutação genética dividiram-se pelas escolhas de “moderadamente”, “muito” e “bastante”.  $P= 0,086$ .

22 – Tentei não falar do assunto. Quarenta e três por cento dos elementos pertencentes à amostra, tentaram um pouco ou moderadamente não falar do assunto. Os respondentes com mutação genética ostentaram 52% e 17% para as categorias “um pouco ou moderadamente” e “muito ou bastante”. 55% dos sujeitos negativos nunca tentaram não falar do assunto.  $P= 0,047$ .

A amostra não apresentou valores que revelem sintomatologia pós-traumática na sub-escala da intrusão. Comparando os indivíduos com mutação genética e os indivíduos sem mutação genética, a classe dos positivos apresentou uma média mais alta que a classe dos negativos; o inverso ocorre quando os sujeitos negativos exibiram um máximo mais alto que os positivos, com 7 pontos de diferença.

Quanto às afirmações desta sub-escala, não se observaram diferenças significativas, excepto nas declarações 6 e 20:

6 – Pensava na doença oncológica mesmo quando não queria. Quarenta e seis por cento dos indivíduos pertencentes à amostra pensavam um pouco ou moderadamente na doença oncológica mesmo quando não queriam. Este resultado é análogo para os sujeitos com mutação genética, em 61%; e 56% dos elementos sem mutação genética nunca pensaram na doença oncológica, no entanto, 15% dos mesmos referiu pensar muito ou bastante na doença apesar de não ser o seu desejo.  $P= 0,006$ .

20 – Sonhei com isso. Setenta e quatro por cento dos elementos que constituíram a amostra nunca sonharam com isso. A afirmação é similar para a amostra com mutação genética e, para a amostra sem mutação genética. No entanto, os sujeitos positivos e negativos sonharam com isso moderadamente, muito e bastante (10% e 13%, respectivamente).  $P= 0,068$ .

Globalmente verifica-se que a amostra em estudo não exibiu valores que revelem sintomatologia pós-traumática na sub-escala da hipervigilância. Confrontando os indivíduos com mutação genética e os indivíduos sem mutação genética, ambas apresentaram uma média similar, no entanto, os segundos destacaram-se, com 4 pontos de diferença, em relação ao máximo obtido.

Relativamente às afirmações desta sub-escala, não se observaram diferenças significativas, excepto nas declarações 10 e 15:

10 – Sentia-me agitado(a) e facilmente assustado(a). Quarenta e dois por cento dos elementos pertencentes à amostra, nunca se sentiram agitados e facilmente assustados. Mais de metade dos indivíduos negativos apresentaram a mesma convicção, enquanto que 50% dos indivíduos positivos manifestou um pouco de agitação e facilmente se assustaram. É de salientar os resultados obtidos por ambas as classes nas opções “moderadamente, muito e bastante” com 21% para os sujeitos positivos e 19% para os negativos.  $P= 0,013$ .

15 – Tive dificuldades em adormecer. Cinquenta e três por cento da amostra nunca teve dificuldades em adormecer. O parecer dos sujeitos negativos divergiu, pois 62% dos indivíduos não apresentou dificuldades em adormecer enquanto que, 15% teve muitas ou bastantes dificuldades em fazê-lo. Os inquiridos positivos ostentaram as categorias “nunca” e “um pouco ou moderadamente” com 45% e 47%, respectivamente.  $P= 0,045$ .

O IES Total, ou seja, o resultado final do somatório das sub-escalas de evitamento, intrusão e hipervigilância não revelou níveis de sintomatologia pós-traumática elevados. Opondo os indivíduos com e sem mutação genética, concluiu-se que os primeiros ostentaram sempre uma média mais elevada em relação aos segundos; no entanto os segundos apresentaram valores de máximo sempre mais elevados em relação aos primeiros, neste caso com 17 pontos de diferença.

Não foram observadas diferenças significativas entre os indivíduos que responderam ao questionário na Consulta de Risco Familiar, e os elementos que reenviaram o mesmo à referida Consulta do IPOLFG – E.P.E.

### 3 – DISCUSSÃO

O cancro encontra-se associado ao grupo das doenças que mais ameaçam a integridade física e psicológica, causando um impacto profundo na forma como os indivíduos se percebem e percebem o ambiente que os rodeia [Aapro (1987)]. É considerado a segunda causa de morte em Portugal e nos restantes países da Europa, sendo frequentemente associado à morte e ao sofrimento, contribuindo para o aparecimento de medos e desencadeando inúmeras reacções psicológicas. De entre as várias doenças oncológicas, o cancro colorectal é referenciado, como uma das que apresenta elevada taxa de prevalência [Gouveia, António & Veloso (1993); Pfeifer (2000)].

As anomalias genéticas/factores hereditários assumem um papel fundamental no desenvolvimento de cancro colorectal [Jo e Chung (2005)]. A realização do teste genético para cancro hereditário difere, em vários aspectos de outras análises médicas. Primeiro, encontrar uma mutação genética num indivíduo saudável implica um risco aumentado de doenças futuras; segundo, a presença de um gene susceptível de cancro tem implicações não só para o indivíduo testado, mas igualmente para familiares mais próximos; terceiro, as experiências de prevenção primária e secundária relacionadas com cancro hereditário do cólon estão pouco estudadas [Arver *et al* (2004)].

#### 3.1 – Dados Demográficos

Participaram neste estudo 100 indivíduos pertencentes a famílias com mutações germinais patogénicas nos genes de reparação de ADN para cancro colorectal. Destes, 52 elementos apresentaram mutação genética (38 do sexo feminino e 14 do sexo masculino); e, 48 elementos não apresentaram mutação genética (26 do sexo feminino e 22 do sexo masculino). Os inquéritos foram preenchidos ou enviados à Consulta de Risco Familiar em Gastrenterologia, do IPOFGL – E.P.E., no ano de 2008.

A amostra em estudo é predominantemente feminina, alguns autores referem que as mulheres apresentam uma maior vocação para relatar a doença, quando confrontadas com o sexo oposto [Macintyre, Ford e Hunt (1999)]. Na Finlândia, foram encontradas semelhanças e diferenças de níveis de estados de saúde entre homens e mulheres, tendo as mulheres revelado

pior estado de saúde do que os homens quando se observam os sintomas somáticos e mentais, as deficiências e as doenças de longa duração [Lahelma *et al* (1999) citados por Ferreira e Santana (2003)].

A idade é outro factor a ter em conta, uma vez que o estado de saúde apercebido e as limitações físicas se modificam com a idade [Ferreira e Santana (2003)]. Contudo, alguns autores concluíram que o decréscimo da saúde com a idade não é uniforme [Hemingway *et al* (1997)]. Os indivíduos que constituíram a amostra apresentaram idades compreendidas entre os 23 e os 75 anos.

O estado marital dos sujeitos, uma variável de certo modo representativa do isolamento em que as pessoas estão, foi também estudado com o objectivo de revelar alterações na percepção que os indivíduos têm em relação à presença ou ausência de mutação genética. O estado civil na amostra foi maioritariamente constituído por elementos casados ou que vivem em união estável, seguidos pelo grupo de solteiros.

A maioria dos indivíduos submetidos ao teste genético vive frequentemente numa situação de incerteza ou angústia, não só relativamente ao seu próprio futuro, mas também ao dos seus filhos [Castedo (2006)]. Alguns aspectos que poderão influenciar a decisão de realizar ou não o teste genético incluem os elevados níveis de preocupação acerca do cancro, as expectativas sobre os resultados do teste e o desejo de clarificar o estatuto genético dos filhos [Decruyenaere *et al* (2000); Kessler (1994); Lynch *et al* (1997) citados por Zagalo-Cardoso e Rolim (2005)]. Quanto ao número de descendentes, a moda é de 2 filhos, variando entre o mínimo de nenhum e o máximo de 3 filhos.

Os indivíduos com menos escolaridade tendem a aperceber-se da sua qualidade de vida de uma forma mais negativa do que os indivíduos com maior instrução [Ferreira e Santana (2003)]. A maioria dos respondentes frequentou o ensino secundário, seguido pelo ensino superior e curso de formação profissional. Dos indivíduos que gozam do ensino secundário, 45% apresentam mutação genética.

O rendimento, medido de forma indirecta pelo tipo de profissão (trabalhadores manuais e não manuais), é outro factor importante de restrição do acesso a bens e serviços que possibilitam a melhoria do estado de saúde [Ferreira e Santana (2003)]. As pessoas provenientes de estratos sócio-económicos menos favorecidos possuem uma maior propensão para a doença e apresentam maiores taxas de mortalidade [Kunst e Mackenbach (1996)]. Por outro lado, possuem também riscos mais elevados de contrair doença e piores acessos aos cuidados em termos de quantidade e qualidade [Ferreira e Santana (2003)]. Os elementos da amostra distribuíram-se pelos variados grupos profissionais, no entanto, a actividade profissional que apresentou maior incidência foi a dos especialistas de profissões intelectuais.

No que diz respeito à situação laboral, concluiu-se que grande parte dos inquiridos está empregado. Dos indivíduos que têm emprego mais de 50% apresentaram mutação genética.

Os indivíduos que vivem nas áreas urbanas apresentaram valores mais altos de qualidade de vida do que aqueles que vivem em áreas rurais [Ferreira e Santana (2003)]. Verificou-se que os inquiridos residem, na sua maioria, em meio urbano, concretamente no distrito de Lisboa.

### **3.2 – Dados Clínicos e de Tratamento**

A investigação permitiu identificar 52 indivíduos com mutação genética e 48 indivíduos sem mutação genética.

A vantagem de recrutar indivíduos com predisposição genética para a realização do teste, é que os próprios não viverão na incerteza de desenvolver a doença no futuro. Mesmo que não possam fazer nada sobre o seu próprio risco e apesar da sua vulnerabilidade psicológica, a informação do resultado genético pode ser benéfica para outros membros da família [Vernon *et al* (1997 e 1999)].

Esplen *et al* (2007) realizaram um estudo em indivíduos submetidos ao teste genético para cancro colorectal hereditário, 36,3% dos participantes esperava ser portador da mutação. Esperar um resultado positivo, está associado aos fortes antecedentes familiares de cancro colorectal. Apresentar uma história familiar limitada, sentir-se saudável e ser optimista são os factores associados a não ser portador de mutação.

Um teste genético negativo transmitirá, compreensivelmente, uma sensação de alívio; no entanto e apesar de perturbador, um teste positivo pode também acarretar benefícios, já que permitirá ao indivíduo tomar decisões informadas relativamente ao seu futuro [Castedo (2006)]. A detecção precoce de cancro colorectal significa uma elevada probabilidade de sobrevivência a longo prazo (80-90%) [Pimentel (2006)].

A doença oncológica traduz-se numa situação crónica, muitas vezes debilitante e, outras tantas vezes fatal. Esta patologia tem condicionamentos muito próprios, os tratamentos cirúrgicos, de quimioterapia e de radioterapia permitiram aumentar o tempo de vida ou mesmo atingir situações de cura. No entanto, são estes mesmos tratamentos que condicionam alguns dos maiores estigmas associados à doença [Macedo *et al* (2008)]. Vinte e cinco por cento da amostra portadora de mutação genética apresentou doenças oncológicas anteriores, sendo mais frequentes no sexo feminino. As neoplasias descritas pertencem aos tumores do

espectro do Síndrome de Lynch. Cerca de 26% dos indivíduos positivos desenvolveram outras doenças, especialmente osteo-articulares e cardiovasculares.

Todos os inquiridos pertencem a famílias onde existem indivíduos com doença oncológica, observando-se uma tendência para familiares de primeiro grau, nomeadamente, pais e irmãos. A experiência de doença num membro da família tem efeitos adversos na qualidade de vida dos restantes indivíduos [Brodaty e Green (2002); Low, Payne e Roderick (1999) citados por Wang *et al* (2008)]. A morte de uma mãe com cancro da mama e/ou cuidar da mesma antes de morrer, está associada a níveis elevados de ansiedade e depressão nas mulheres com risco familiar de cancro da mama [Erblich *et al* (2000) citado por Siglen *et al* (2007)].

O médico deve estar ciente das implicações a longo prazo na vida daqueles que apresentam risco genético para cancro. É necessária uma avaliação contínua para dar a estes doentes a melhor assistência, centrando-se no indivíduo saudável e consequentemente ensinar-lhe como viver com o seu novo conhecimento [Siglen *et al* (2007)].

### **3.3 – Dados relativos à pesquisa de Mutação**

Antes de realizar o exame genético, constatou-se que os indivíduos sem mutação genética referiram a ansiedade como o sentimento mais vivido. Os indivíduos com mutação genética centraram-se na preocupação.

Depois de realizar o exame genético, os elementos sem mutação genética respiraram de alívio após a realização do mesmo, contrapondo-se com a angústia sentida pelos indivíduos com mutação genética.

Esplen *et al* (2001) realizaram um estudo sobre as motivações e o impacto psicossocial nos indivíduos com HNPCC, submetidos a teste genético. Os elementos positivos sofreram alterações quotidianas, tais como: mudanças dietéticas, maior frequência na realização de exames médicos, mais certezas sobre o seu risco e culpa pela possibilidade de transmitir a mutação aos seus descendentes. Os sujeitos negativos referiram que o seu humor melhorou. Quarenta e oito por cento dos indivíduos com mutação genética encaram a vida de maneira diferente depois de terem realizado o teste. Referiram que, a sua vida se alterou na medida em que apresentam uma esperança média de vida inferior; sofrem uma preocupação acrescida pela saúde dos filhos; sentem medo em relação ao futuro; mas aprenderam a respeitar e a valorizar a vida. Os indivíduos sem mutação genética referiram que, a sua vida se alterou

porque pensam na possibilidade de poderem ter sido positivos; zelam mais pela sua saúde e desfrutam das pequenas coisas da vida.

Quanto ao acompanhamento psicológico ou psiquiátrico, os inquiridos referiram não sentir essa necessidade. Os resultados do estudo provaram que os indivíduos apresentam distúrbios na morbilidade psicológica considerados normais. No entanto, para os autores de todos os artigos analisados, é unânime a relação entre ansiedade/depressão e teste genético para cancro hereditário/presença ou ausência de mutação genética/cancro.

Todos os elementos com mutação genética aceitaram e cumpriram as recomendações de vigilância sugeridas pelo médico, à excepção de um indivíduo. Na Consulta de Risco Familiar são registados não apenas os indivíduos com cancro, mas também os seus familiares assintomáticos. Estes necessitam de aconselhamento em relação às opções disponíveis para a prevenção de cancro [Jarvinen *et al* (1995); Jarvinen *et al* (2000) citados por Mão de Ferro *et al* (2006)]. A motivação ligada às recomendações de um conselheiro genético/médico são importantes e tem implicações para os doentes considerados de risco elevado na promoção e continuação dos exames médicos. A relação médico-doente pode ter um papel importante, facilitando cuidados adequados e vigilância apertada [Esplen *et al* (2001)]. Esta atitude implica um gasto acrescido de tempo em consultas de aconselhamento genético e de recursos materiais e humanos.

Os inquiridos com mutação genética (75%) não se sentiram responsáveis pela transmissão da mutação aos seus descendentes. Esplen *et al* (2007) efectuaram um estudo em indivíduos submetidos ao teste genético para cancro colorectal hereditário; 81,3% dos participantes respondeu que, caso sejam portadores da mutação, a sua preocupação seria maior relativamente aos seus descendentes. A literatura tem demonstrado que uma motivação chave para a realização do teste genético é o desejo de saber se os seus filhos estão em risco, possivelmente para aliviar sentimentos antecipados de culpa com a possibilidade de transmissão da mutação à descendência [Esplen *et al* (2001)].

Quarenta e seis por cento dos elementos consideraram que o resultado positivo levou a alguma modificação nas suas vidas, nomeadamente: realização de exames anuais; alterações nos hábitos alimentares e estilos de vida; preocupação com o possível sofrimento dos filhos; dilema de engravidar ou não havendo a possibilidade de transmitir a mutação genética aos seus descendentes e viver cada dia como se fosse o último.

Para 65% das pessoas com mutação genética existe o receio de vir a desenvolver cancro. A literatura provou consistentemente que os indivíduos pertencentes a famílias com predisposição genética para cancro hereditário têm, no futuro, medo de desenvolver cancro [Esplen *et al* (2007); Van-Oostrom *et al* (2007); Siglen *et al* (2007)].

### 3.4 – Qualidade de Vida

A comparação de scores entre o presente estudo e outras investigações é representada pela média, já que os artigos estudados apresentam apenas este parâmetro estatístico, há excepção dos autores: Pickard, Neary e Cella (mediana, mínimo e máximo); Ferreira e Santana (percentis 25 e 75) e Conde *et al* (mediana, mínimo, máximo, percentis 25 e 75) [Pickard *et al* (2007); Ferreira e Santana (2003) e Conde *et al* (2005)].

Tabela 5: Comparação de scores referentes à Qualidade de Vida e Estado de Saúde (presente estudo/outros estudos)

|                                  | <i>Autores</i>                | <i>n</i>   | <i>País</i>     | <i>Patologia</i>                 | <i>média</i> |
|----------------------------------|-------------------------------|------------|-----------------|----------------------------------|--------------|
| <b>Qualidade de vida</b>         |                               |            |                 |                                  |              |
| <b>Estado de Saúde (EQ-5D)</b>   |                               |            |                 |                                  |              |
| EQ-5D Índice                     | <b>Presente estudo</b>        | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>          | <b>0,89</b>  |
|                                  | Wilson <i>et al</i> (2006)    | 201        | Reino Unido     | Cancro colorectal                | 0,79         |
|                                  | Pickard <i>et al</i> (2007)   | 50         | USA             | Cancro pulmão                    | 0,74         |
|                                  | Sharma <i>et al</i> (2007)    | 104        | Reino Unido     | Cancro colorectal pré-operatório | 0,86         |
|                                  |                               |            |                 | Cancro colorectal pós-operatório | 0,90         |
| Estado geral de saúde EQ VAS     | <b>Presente estudo</b>        | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>          | <b>80,5</b>  |
|                                  | Wilson <i>et al</i> (2006)    | 201        | Reino Unido     | Cancro colorectal                | 71,8         |
|                                  | Pickard <i>et al</i> (2007)   | 50         | USA             | Cancro pulmão                    | 68           |
|                                  | Sharma <i>et al</i> (2007)    | 104        | Reino Unido     | Cancro colorectal pré-operatório | 71,97        |
|                                  |                               |            |                 | Cancro colorectal pós-operatório | 71,04        |
| <b>Qualidade de Vida (SF-36)</b> |                               |            |                 |                                  |              |
| Função Física                    | <b>Presente estudo</b>        | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>          | <b>87,3</b>  |
|                                  | Ferreira e Santana (2003)     | 2459       | Portugal        | População Portuguesa             | 75,27        |
|                                  | Distefano <i>et al</i> (2008) | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado         | 69           |
| Desempenho Físico                |                               |            |                 | Cancro cervical inicial          | 85,4         |
|                                  | Dijk <i>et al</i> (2007)      | 87         | Holanda         | Retinoblastoma                   | 93,2         |
|                                  | Conde <i>et al</i> (2005)     | 75         | Brasil          | Cancro mama                      | 82,7         |
|                                  | <b>Presente estudo</b>        | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>          | <b>88,3</b>  |
|                                  | Ferreira e Santana (2003)     | 2459       | Portugal        | População Portuguesa             | 71,21        |
|                                  | Distefano <i>et al</i> (2008) | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado         | 60,7         |
|                                  |                               |            |                 | Cancro cervical inicial          | 65           |
| Desempenho Emocional             | Dijk <i>et al</i> (2007)      | 87         | Holanda         | Retinoblastoma                   | 85,3         |
|                                  | Conde <i>et al</i> (2005)     | 75         | Brasil          | Cancro mama                      | 64,3         |
|                                  | <b>Presente estudo</b>        | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>          | <b>87,4</b>  |
| Vitalidade                       | Ferreira e Santana (2003)     | 2459       | Portugal        | População Portuguesa             | 73,56        |
|                                  | Distefano <i>et al</i> (2008) | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado         | 61,9         |
|                                  |                               |            |                 | Cancro cervical inicial          | 65,5         |
|                                  | Dijk <i>et al</i> (2007)      | 87         | Holanda         | Retinoblastoma                   | 88,1         |
|                                  | Conde <i>et al</i> (2005)     | 75         | Brasil          | Cancro mama                      | 69,3         |
|                                  | <b>Presente estudo</b>        | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>          | <b>63,5</b>  |
|                                  | Ferreira e Santana (2003)     | 2459       | Portugal        | População Portuguesa             | 58,43        |
| Saúde Mental                     | Distefano <i>et al</i> (2008) | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado         | 58,6         |
|                                  |                               |            |                 | Cancro cervical inicial          | 60,7         |
|                                  | Dijk <i>et al</i> (2007)      | 87         | Holanda         | Retinoblastoma                   | 71,5         |
|                                  | Conde <i>et al</i> (2005)     | 75         | Brasil          | Cancro mama                      | 61,9         |
|                                  | <b>Presente estudo</b>        | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>          | <b>69,5</b>  |
|                                  | Ferreira e Santana (2003)     | 2459       | Portugal        | População Portuguesa             | 64,04        |
|                                  | Distefano <i>et al</i> (2008) | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado         | 62,8         |
|                                  |                               |            |                 | Cancro cervical inicial          | 65,4         |

|                |            |                                        |            |                 |                          |             |
|----------------|------------|----------------------------------------|------------|-----------------|--------------------------|-------------|
| Função Social  |            | Dijk <i>et al</i> (2007)               | 87         | Holanda         | Retinoblastoma           | 60,6        |
|                |            | Conde <i>et al</i> (2005)              | 75         | Brasil          | Cancro mama              | 66          |
|                |            | <b>Presente estudo</b>                 | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>  | <b>85,8</b> |
|                |            | Ferreira e Santana (2003)              | 2459       | Portugal        | População Portuguesa     | 74,95       |
|                |            | Distefano <i>et al</i> (2008)          | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado | 68,3        |
| Dor            |            |                                        |            |                 | Cancro cervical inicial  | 66,6        |
|                |            | Dijk <i>et al</i> (2007)               | 87         | Holanda         | Retinoblastoma           | 89,2        |
|                |            | Conde <i>et al</i> (2005)              | 75         | Brasil          | Cancro mama              | 75,8        |
|                |            | <b>Presente estudo</b>                 | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>  | <b>83</b>   |
|                |            | Ferreira e Santana (2003)              | 2459       | Portugal        | População Portuguesa     | 63,34       |
| Saúde em geral |            | Distefano <i>et al</i> (2008)          | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado | 69          |
|                |            |                                        |            |                 | Cancro cervical inicial  | 70,8        |
|                |            | Dijk <i>et al</i> (2007)               | 87         | Holanda         | Retinoblastoma           | 84,5        |
|                |            | Conde <i>et al</i> (2005)              | 75         | Brasil          | Cancro mama              | 58,5        |
|                |            | <b>Presente estudo</b>                 | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>  | <b>63,5</b> |
| Escala Física  | Componente | Ferreira e Santana (2003)              | 2459       | Portugal        | População Portuguesa     | 55,83       |
|                |            | Distefano <i>et al</i> (2008)          | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado | 60,2        |
|                |            |                                        |            |                 | Cancro cervical inicial  | 63          |
|                |            | Dijk <i>et al</i> (2007)               | 87         | Holanda         | Retinoblastoma           | 78,6        |
|                |            | Conde <i>et al</i> (2005)              | 75         | Brasil          | Cancro mama              | 69,6        |
| Escala Mental  | Componente | <b>Presente estudo</b>                 | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>  | <b>80,5</b> |
|                |            | Karvonen-Gutierrez <i>et al</i> (2008) | 495        | USA             | Cancro cabeça e pescoço  | 42,3        |
|                |            | Distefano <i>et al</i> (2008)          | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado | 44,2        |
|                |            |                                        |            |                 | Cancro cervical inicial  | 48,3        |
|                |            | Conde <i>et al</i> (2005)              | 75         | Brasil          | Cancro mama              | 47,1        |
|                |            | <b>Presente estudo</b>                 | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>  | <b>76,6</b> |
|                |            | Karvonen-Gutierrez <i>et al</i> (2008) | 495        | USA             | Cancro cabeça e pescoço  | 44,7        |
|                |            | Distefano <i>et al</i> (2008)          | 461        | Itália          | Cancro cervical avançado | 43          |
|                |            |                                        |            |                 | Cancro cervical inicial  | 43,2        |
|                |            | Conde <i>et al</i> (2005)              | 75         | Brasil          | Cancro mama              | 46,7        |

### 3.4.1 – EuroQol (EQ-5D) e Short Form-36 (SF-36)

A qualidade de vida nos indivíduos pertencentes à amostra, apresentou scores mais altos quando comparada a outras investigações, excepto no estudo realizado por Sharma *et al* (2007), no Reino Unido. Os resultados obtidos não mostraram diferenças significativas, no entanto a condição peculiar dos indivíduos em questão, permitiu tecer algumas considerações.

O presente estudo, indicou que as médias obtidas no EQ-5D Índice e EQ VAS traduziram um estado geral de saúde bom. Relativamente ao SF-36, as melhores contagens de qualidade de vida foram auferidas nas sub-escalas de função e desempenho físico; desempenho emocional e função social. A função física, vitalidade e dor apresentaram significado estatístico com um p de 0,019; 0,041 e 0,033; respectivamente. Os resultados encontrados apresentaram médias superiores do que aquelas relatadas por outros estudos, inclusive, médias superiores à população activa portuguesa.

Estudos precedentes realizados a sobreviventes com cancro da mama descreveram as mesmas sub-escalas como as que exibiram qualidade de vida mais baixa [Conde *et al* (2005); Trentham-Dietz *et al* (2007)]. Para Ferreira e Santana as pontuações médias das dimensões

relacionadas com a componente física, tendem a diminuir com a idade. Este resultado é também visível na dimensão vitalidade, “... possivelmente devido à relação conceptual e empírica que esta dimensão mantém com a componente física da saúde” [Ferreira e Santana (2003, p.20)].

Os scores alcançados pela população em estudo foram atribuídos a vários factores incluindo, provavelmente, à dedicação e profissionalismo da equipa multidisciplinar. A validade dos valores expressados é consistente com outros estudos realizados em indivíduos com doenças crónicas e com cancro do recto e da mama [Wang *et al* (2008); Gosselink *et al* (2005); Conde *et al* (2005)].

Estes autores declararam que a qualidade de vida é influenciada pela percepção dos doentes relativamente à sua longevidade; deste modo as suas expectativas e prioridades no que diz respeito à realização de vida são alteradas. O sucesso dos tratamentos pode também contribuir para uma melhor compreensão do estado de saúde, minimizando o impacto do diagnóstico, das dúvidas sobre o futuro e do medo de retorno da doença. Outro factor de contribuição adicional pode ser a adaptação dos indivíduos a um novo fenómeno, que resulta na mudança de padrões, valores e ideias sobre o que constitui a boa qualidade de vida.

Estudos realizados a sobreviventes de cancro (cervical, mama e gástrico), sugeriram que a percepção da sua qualidade de vida pode não estar relacionada com o tratamento, nem mesmo nos casos de múltiplos tratamentos, mas reflecte um pouco a sua história pessoal, o ambiente familiar, as relações sociais e o trabalho [Bradley *et al* (2006); Ganz *et al* (1993); Ream *et al* (1996); Vistad *et al* (2006); Miller *et al* (2002) citados por Distefano *et al* (2008)].

Está provado que muito pode ser feito para facilitar a adaptação à doença e ao tratamento, com o intuito de melhorar a qualidade de vida. Esta pode ser melhorada minimizando a morbilidade física e social, e problemas tais como a depressão e ansiedade são tratados com sucesso usando intervenções psicológicas e psicofármacos [Walker *et al* (1999); Wolinsky *et al* (2006); Antoni *et al* (2006) citados por Sharma *et al* (2007)].

Segundo Sharma *et al* (2007), existem estudos que realçam a qualidade de vida em voluntários saudáveis e indivíduos com cancro da mama submetidos a terapias cognitivo-comportamentais, intervenções de gestão de stress e sessões de relaxamento. Actualmente, são utilizadas intervenções psicossociais visando a educação dos doentes que sofrem de cancro no controlo das emoções, das relações e do stress [Nelson *et al* (2008); Badger *et al* (2005) citados por Distefano *et al* (2008)].

Se um doente, por exemplo, apresenta uma qualidade de vida física pobre, é dever do clínico intervir para melhorar a mesma, no entanto, o mesmo clínico deve observar “mais fundo”; a potencial doença pode explicar a fraca qualidade de vida relacionada com a saúde.

Identificar elementos com pobre qualidade de vida pode igualmente permitir a identificação antecipada de doentes com tumores particularmente agressivos. Assim, reconhecer doentes com baixa qualidade de vida pode ter o valor da selecção, ou seja, potencial detecção precoce de recidiva com implementação de tratamentos mais eficazes [Karvonen-Gutierrez *et al* (2008)].

Os resultados obtidos para os indivíduos com e sem mutação genética são virtualmente idênticos. No entanto, este estudo mostrou que os indivíduos positivos apresentaram uma qualidade de vida inferior aos negativos e estes, por sua vez, quando inquiridos sobre o seu estado geral de saúde (EQ VAS) referiram ser menor ao dos elementos positivos.

Um conceito importante na compreensão da qualidade de vida é o impacto variável de sintomas idênticos em pessoas diferentes e pessoas com expectativas distintas, ambas podem apresentar uma qualidade de vida divergente sob as mesmas condições [Carr *et al* (2001) citados por Sharma *et al* (2007)].

Dijk *et al* (2007) realizaram um estudo em sobreviventes adultos com retinoblastoma. A percepção geral de saúde dos elementos com retinoblastoma hereditário é deteriorada significativamente quando comparada com os elementos com retinoblastoma não hereditário. Isto reflecte uma ideia realística da sua situação, os sujeitos com retinoblastoma hereditário experimentam mais problemas físicos, são sujeitos a mais tratamentos e estão em maior risco de desenvolver outros tumores; e experimentam mais problemas de saúde mental, particularmente a ansiedade, sentimentos de depressão e perda de controlo. Estes estados desfavoráveis influenciam negativamente as suas vidas.

### **3.5 – Morbilidade Psicológica**

A comparação de scores entre o presente estudo e outras investigações é representada pela média, já que os artigos estudados apresentam apenas este parâmetro estatístico, há excepção dos autores: Siglen *et al* (mediana, percentis 25 e 75) [Siglen *et al* (2007)].

Tabela 6: Comparação de scores referentes à Morbilidade Psicológica (presente estudo/outras estudos)

|                                | <i>Autores</i>               | <i>n</i>   | <i>País</i>     | <i>Patologia</i>                                         | <i>média</i> |
|--------------------------------|------------------------------|------------|-----------------|----------------------------------------------------------|--------------|
| <b>Morbilidade Psicológica</b> |                              |            |                 |                                                          |              |
| <b>Ansiedade (HADS)</b>        |                              |            |                 |                                                          |              |
| Ansiedade Total                | <b>Presente estudo</b>       | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>                                  | <b>6</b>     |
|                                | Geirdal <i>et al</i> (2005)  | 176        | Noruega         | Cancro mama/ovário hereditário                           | 5,2          |
|                                |                              | 63         | Noruega         | HNPCC                                                    | 5,3          |
|                                | Nordin <i>et al</i> (2000)   | 522        | Suécia          | Cancro da mama, colorectal, gástrico e próstata          | 5,3          |
|                                | Tsunoda <i>et al</i> (2005)  | 118        | Japão           | Cancro colorectal (no case)                              | 2,3          |
|                                |                              | 10         | Japão           | Cancro colorectal (case)                                 | 10,3         |
|                                | Pugliese <i>et al</i> (2006) | 98         | Itália          | Cancro colorectal avançado (antes do tratamento de QT)   | 4,9          |
|                                |                              |            |                 | Cancro colorectal avançado (score final)                 | 4,3          |
|                                | Siglen <i>et al</i> (2007)   | 77         | Noruega         | Cancro hereditário                                       | 3,99         |
|                                |                              |            |                 |                                                          |              |
| <b>Depressão (HADS)</b>        |                              |            |                 |                                                          |              |
| Depressão Total                | <b>Presente estudo</b>       | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>                                  | <b>3,5</b>   |
|                                | Geirdal <i>et al</i> (2005)  | 176        | Noruega         | Cancro mama/ovário hereditário                           | 2,4          |
|                                |                              | 63         | Noruega         | HNPCC                                                    | 2,3          |
|                                | Nordin <i>et al</i> (2000)   | 522        | Suécia          | Cancro da mama, colorectal, gástrico e próstata          | 4,3          |
|                                | Tsunoda <i>et al</i> (2005)  | 81         | Japão           | Cancro colorectal (no case)                              | 1,8          |
|                                |                              | 47         | Japão           | Cancro colorectal (case)                                 | 7,1          |
|                                | Pugliese <i>et al</i> (2006) | 98         | Itália          | Cancro colorectal avançado (antes do tratamento de QT)   | 5,5          |
|                                |                              |            |                 | Cancro colorectal avançado (score final)                 | 5,2          |
|                                | Siglen <i>et al</i> (2007)   | 77         | Noruega         | Cancro hereditário                                       | 1,71         |
|                                |                              |            |                 |                                                          |              |
| HADS Total                     | <b>Presente estudo</b>       | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>                                  | <b>9,5</b>   |
|                                | Tsunoda <i>et al</i> (2005)  | 99         | Japão           | Cancro colorectal (no case)                              | 4,3          |
|                                |                              | 29         | Japão           | Cancro colorectal (case)                                 | 15           |
|                                | Siglen <i>et al</i> (2007)   | 77         | Noruega         | Cancro hereditário                                       | 5,71         |
| <b>Impacto (IES)</b>           |                              |            |                 |                                                          |              |
| Evitamento                     | <b>Presente estudo</b>       | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>                                  | <b>18,4</b>  |
|                                | Geirdal <i>et al</i> (2005)  | 176        | Noruega         | Cancro mama/ovário hereditário                           | 8,3          |
|                                |                              | 63         | Noruega         | HNPCC                                                    | 9,2          |
|                                | Nordin <i>et al</i> (2000)   | 522        | Suécia          | Cancro da mama, colorectal, gástrico e próstata          | 14,6         |
|                                | Esplen <i>et al</i> (2007)   | 146        | Canadá          | Cancro colorectal submetidos a teste genético (homens)   | 6,2          |
|                                |                              | 167        | Canadá          | Cancro colorectal submetidos a teste genético (mulheres) | 10,7         |
|                                | Esplen <i>et al</i> (2001)   | 50         | Canadá          | HNPCC com presença de mutação                            | 9,1          |
|                                |                              |            |                 | HNPCC com ausência de mutação                            | 10,2         |
|                                |                              |            |                 |                                                          |              |
|                                |                              |            |                 |                                                          |              |
| Intrusão                       | <b>Presente estudo</b>       | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>                                  | <b>15,8</b>  |
|                                | Geirdal <i>et al</i> (2005)  | 176        | Noruega         | Cancro mama/ovário hereditário                           | 10,2         |
|                                |                              | 63         | Noruega         | HNPCC                                                    | 10,9         |
|                                | Nordin <i>et al</i> (2000)   | 522        | Suécia          | Cancro da mama, colorectal, gástrico e próstata          | 12,1         |
|                                | Esplen <i>et al</i> (2007)   | 146        | Canadá          | Cancro colorectal submetidos a teste genético (homens)   | 4,2          |
|                                |                              | 167        | Canadá          | Cancro colorectal submetidos a teste genético (mulheres) | 7,3          |
|                                | Esplen <i>et al</i> (2001)   | 50         | Canadá          | HNPCC com presença de mutação                            | 10,4         |
|                                |                              |            |                 | HNPCC com ausência de mutação                            | 8,7          |
| Hipervigilância                | <b>Presente estudo</b>       | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>                                  | <b>11,3</b>  |
| IES Total                      | <b>Presente estudo</b>       | <b>100</b> | <b>Portugal</b> | <b>Familiares HNPCC</b>                                  | <b>45,7</b>  |

### 3.5.1 – Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)

A morbilidade psicológica nos indivíduos estudados apresentou scores semelhantes a estudos realizados precedentemente. A investigação em questão indicou que as médias obtidas não apresentaram valores que revelem estados de ansiedade e de depressão. No

entanto, é necessário reflectir sobre alguns conteúdos encontrados na revisão bibliográfica e no próprio estudo.

Pugliese *et al* (2006) efectuaram uma intervenção em indivíduos com cancro colorectal avançado. A intervenção consistiu numa aproximação integrada por meio de um psico-oncologista com a equipa de cuidados médicos. O papel do psico-oncologista era activo e compreendia programas de avaliação psicológica em consonância com os tratamentos ministrados pelo médico. Estes autores acreditam que diferentes intervenções psicológicas e psicoterapêuticas visam melhorar a qualidade de vida, reduzir a morbilidade psicológica e facilitar a adaptação à crise.

Na literatura são relatadas duas intervenções fundamentais: intervenções educacionais e psicoterapêuticas informativas [Ferlic, Goldman e Kennedy (1979); Fawzy *et al* (1990) citados por Pugliese *et al* (2006)].

Alguns estudos demonstraram que as intervenções individuais ou de grupo melhoram os relacionamentos interpessoais/sociais e reduzem a angústia emocional relativa ao tratamento e à doença. Meyer e Mark realizaram uma meta-análise utilizando dois grupos de doentes; os que receberam uma intervenção psicológica apresentaram uma melhoria de 12% no equilíbrio emocional, de 10% no funcionamento físico-social e de 14% nos sintomas relativos ao tratamento/doença; quando comparados com o grupo que não foi submetido à mesma intervenção. Ferlic, Goldman e Kennedy em particular, mostraram um aumento do ajuste emocional, do amor-próprio e da consciência de doença, em doentes com cancro avançado submetidos a uma intervenção educacional de grupo [Andersen (1992); Trijsburg, Van Knippenberg e Rijpma (1992); Meyer e Mark (1995); Ferlic, Goldman e Kennedy (1979) citados por Pugliese *et al* (2006)].

Na prática clínica, os médicos referenciam os doentes com sintomas psicológicos severos aos psiquiatras e/ou psicólogos. No entanto, a maioria destes não recebe nenhum acompanhamento psicológico, desconsiderando tais necessidades. Mais oportunidades de acompanhamento devem ser oferecidas, onde o psico-oncologista tenha um papel activo na equipa de cuidados médicos e integre a sustentação psicológica como cuidado rotineiro desde o começo [Fallowfield *et al* (2001) citados por Pugliese *et al* (2006)].

Helgeson e Cohen efectuaram um estudo sobre o relacionamento entre o suporte social e o cancro; três tipos de suporte social foram identificados [Helgeson e Cohen (1996) citados por Nordin *et al* (2000)]:

- 1- suporte emocional (compreende a comunicação verbal e não verbal);
- 2- suporte informativo (informação e aconselhamento);
- 3- suporte instrumental (provisão de bens materiais) .

O suporte emocional foi reconhecido pelos portadores de cancro como o mais vantajoso. O suporte informativo prestado pelos profissionais foi identificado como útil, mas o mesmo suporte prestado pela família ou amigos foi considerado inútil [Helgeson e Cohen (1996) citados por Nordin *et al* (2000)].

Nordin *et al* (2000) investigaram o suporte emocional e o suporte instrumental em doentes com cancro; verificaram que o suporte emocional pobre fora da família é um factor de risco para a ansiedade e depressão. Em geral, a família está envolvida abruptamente no processo de doença, às vezes tanto quanto as vítimas da mesma. Alguns estudos mostraram que os cônjuges e os membros da família experimentam mudanças de saúde mental e física durante a doença na família e que, a carga psicológica dos cônjuges é maior do que a dos próprios doentes [Kristjanson e Ashcroft (1994); Kornblith, Herr e Ofman (1996) citados por Nordin *et al* (2000)].

A validade destes estudos é consistente com outro estudo mais recente realizado por Sharma *et al* (2007) em doentes com cancro colorectal; o suporte social é aceite agora como amortecedor importante da ansiedade e da depressão.

Os resultados obtidos para os indivíduos com e sem mutação genética foram semelhantes. No entanto, e apesar da diferença não ser significativa, este estudo mostrou que a morbilidade psicológica nos sujeitos positivos é inferior à dos sujeitos negativos.

Meiser *et al* examinaram um grupo de 53 mulheres que não poderiam realizar o teste genético. Um ano após esta notificação, as mulheres portadoras de mutação ostentaram uma diminuição significativa ao nível da ansiedade e da depressão, quando comparadas com as mulheres que não poderiam ser testadas [Meiser *et al* (2002) citados por Geirdal *et al* (2005)].

Geirdal *et al* (2005) realizaram um estudo com mulheres em risco para cancro hereditário da mama/ovário ou HNPCC, mas sem acesso ao teste genético. Estas eram mais ansiosas mas menos deprimidas do que a população de controlo mas, manifestaram mais ansiedade, depressão e angústia do que as mulheres portadoras de mutação identificada.

A ansiedade é uma resposta saudável à ameaça, quando aumentada nas mulheres em risco de desenvolver cancro indica a percepção da ameaça e pode ser considerada como uma resposta psicológica natural. Ser membro de uma família portadora de cancro hereditário desperta sentimentos de angústia e incerteza, pois reconhecem no cancro uma causa de morte predominante entre familiares próximos. Para estes membros ter acesso ao teste genético pode ser vantajoso [Geirdal *et al* (2005)].

Identificar a morbilidade psicológica reduzida nos indivíduos com *status* conhecido de portadores da mutação genética indica que é melhor saber, podendo até ser psicologicamente benéfico.

### 3.5.2 – Impact of Event Scale (IES)

A presença de sintomatologia pós-traumática nos indivíduos com predisposição genética para cancro colorectal apresentou scores mais elevados que os restantes estudos. A realização do teste genético transformou-se num acontecimento stressante, as médias obtidas apresentaram valores que revelam o quanto angustiante foi realizar o mesmo e saber o seu resultado.

É importante a realização de testes genéticos e o aconselhamento a indivíduos sobre risco específico de cancro hereditário. Pouco se sabe sobre a receptividade dos indivíduos a este teste/aconselhamento ou sobre as relações psicossociais e comportamentais ao receber tal informação [Lynch *et al* (1993); Lerman & Croyle (1995, 1996) citados por Vernon *et al* (1997 e 1999)].

O interesse na realização dos testes genéticos parece ser conduzido por um número de factores chave, nomeadamente: a necessidade de obter informações e tomar decisões relacionadas com a descendência e outros membros da família, o desejo de atenuar a incerteza, a adopção de hábitos saudáveis e a esperança de reduzir a frequência dos exames de vigilância [Croyle e Lerman (1993); Kash (1995); Lerman *et al* (1996); Dudokdewit *et al* (1997) citados por Esplen *et al* (2001)].

A maioria dos indivíduos portadores de mutação lida bem com o conhecimento do seu *status* genético, tendo em conta o risco aumentado para cancro, a possibilidade de transmitir a mutação aos seus descendentes, as escolhas difíceis na gestão de riscos e a potencial vulnerabilidade psicológica devido a perdas de parentes com cancro [Broadstock, Michie e Marteau (2000); Meiser (2005) citados por Van-Oostrom *et al* (2007)]. Não obstante, uma proporção considerável de aproximadamente 10-20% dos indivíduos com susceptibilidade genética para cancro hereditário apresenta níveis elevados de angústia e sofrimento [Coyne *et al* (2000); Esplen *et al* (2001); Lodder *et al* (1999) citados por Van-Oostrom *et al* (2007)].

Estudos sobre o impacto psicológico do teste genético, em indivíduos pertencentes a famílias com HNPCC, mostraram que, a preocupação em desenvolver cancro e os níveis de ansiedade e depressão aumentam imediatamente depois da comunicação dos resultados da análise, comparativamente com elementos não portadores da alteração genética [Ponz de Leon *et al* (2004) citados por Esplen *et al* (2007)]. Estes prenúncios tendem a diminuir um ano após a divulgação dos resultados. No entanto, as investigações apontaram para um subgrupo significativo que continua a experimentar sinais de angústia e sintomas psicológicos. Níveis elevados de preocupação foram encontrados em mulheres jovens, indivíduos com pouca instrução e baixo suporte social. Factores adicionais como a adopção

de estilos de *coping* e situações de perda foram igualmente associados ao aumento de angústia e preocupação [Aktan-Collan *et al* (2001); Meiser *et al* (2004); Vernon *et al* (1994); Gritz *et al* (2005); Esplen *et al* (2003); Meiser *et al* (2007) citados por Esplen *et al* (2007)].

Van-Oostrom *et al* (2007) compararam indivíduos com predisposição genética para BRCA1/2 ou HNPCC no que diz respeito às percepções e experiências da doença, *coping*, características do sistema familiar e angústia de pertencer a uma família com cancro hereditário. As representações e consequências do cancro hereditário diferiram nos dois grupos, apresentando melhor resultado os sujeitos de famílias com mutação relacionada com HNPCC. Os elementos pertencentes a famílias com BRCA1/2 sentiram mais preocupação, angústia e incapacidade de fazer algo sobre o risco de cancro hereditário. Segundo os autores, estas diferenças podem ser explicadas pelo programa de vigilância (realização de colonoscopia), pois provaram ser eficazes no rastreio de cancro colorectal; enquanto que os portadores da mutação BRCA1/2 sofrem implicações de mutilação (mastectomia profiláctica) na prevenção/deteção do cancro da mama.

Os mesmos autores efectuaram um outro estudo, utilizando o Modelo do Senso Comum de Leventhal em indivíduos com a predisposição genética referida (BRCA1/2 ou HNPCC). Concluíram que a aplicação do modelo pode ser útil na percepção da estrutura cognitiva e emocional e na compreensão de reacções comportamentais. Apesar dos indivíduos conhecerem os factores de risco e adoptarem estilos de vida saudáveis, esta conduta não reduziu a preocupação em desenvolver cancro e a angústia em herdar a mutação. Sentimentos provisórios de angústia, preocupação, sofrimento e desespero pouco antes e após ter recebido o resultado do teste genético, podem reflectir o processo de adaptação dos elementos sujeitos a um acontecimento stressante do quotidiano [Van-Oostrom *et al* (2007)].

Outra investigação sobre os factores motivacionais e o funcionamento físico-social dos doentes com cancro colorectal submetidos a teste genético para cancro hereditário, demonstrou níveis mais elevados de angústia, ansiedade e depressão nas mulheres e nos indivíduos jovens. As mulheres podem sentir a responsabilidade de divulgar os resultados à sua descendência; enquanto que os sobreviventes jovens podem experimentar factores adicionais relativos com o seu diagnóstico de cancro [Esplen *et al* (2007)].

A associação entre estilos de *coping* relacionados com o evitamento e o aumento da angústia podem indicar o impacto associado a ter um diagnóstico de cancro ou; que os mecanismos de *coping* para controlar este acontecimento (submeter-se ao teste genético) foram menos eficazes. Os indivíduos que apresentam estes sentimentos aumentados em torno do resultado genético podem exigir técnicas de assistência específicas, que facilitem a

compreensão da informação recebida, assim como em controlar o período de espera para o resultado da análise [Esplen *et al* (2007)].

Um estudo realizado por Vernon *et al* (1997 e 1999) a doentes com cancro colorectal submetidos a teste genético para cancro do cólon hereditário, indicou que pode haver alguns subgrupos de doentes para quem a assistência psicológica deva ser contínua e intensiva, após a divulgação do resultado do teste; nomeadamente, mulheres, grupos com baixa escolaridade e grupos com menor sustentação social. Os autores apontaram ainda dois factores para mediar as consequências negativas de eventos stressantes: suporte social e estratégias de *coping*. Estudos empíricos provaram que o suporte social reduz directamente ou protege o impacto negativo da doença; as estratégias de *coping* mostraram igualmente os efeitos no bem-estar psicológico, quando os indivíduos são submetidos a acontecimentos de vida fatigantes [Wortman (1984); Lazarus & Folkman (1984) citados por Vernon *et al* (1997 e 1999)].

Os resultados obtidos para os indivíduos com e sem mutação genética foram idênticos. No entanto, a sintomatologia pós-traumática é maior nos indivíduos com mutação genética.

Esplen *et al* (2001) conduziram um estudo que examinou as atitudes e as motivações associadas ao teste genético em indivíduos com HNPCC. A investigação demonstrou que o score do evitamento é elevado, tal como o score da intrusão; surpreendendo os investigadores, uma vez que os sujeitos sem mutação genética apresentaram um risco baixo e similar à população geral. As mesmas contagens foram observadas pelos autores na literatura, sugerindo a preocupação contínua dos sujeitos negativos ou a dificuldade em integrar este novo conhecimento, tendo em conta os antecedentes familiares de cancro colorectal. Aqueles que esperavam o resultado do teste genético ou os indivíduos com mutação genética evidenciaram angústia e alterações psicossociais, sugerindo a necessidade de acompanhamento ou intervenções adicionais durante esse período.

Vários estudos, descritos anteriormente, anunciaram angústia, incerteza, sofrimento, preocupação e desespero. No entanto, nenhum deles apresentou cotações tão elevadas. Estes valores podem reflectir a inabilidade dos sujeitos estudados em lidar com a ameaça de cancro hereditário ou a presença de mutação genética. Possivelmente, as estratégias adoptadas e os estilos de *coping* não resultaram; e a percepção do risco e experiências familiares aumentaram a vulnerabilidade psicológica dos indivíduos com mutação genética. Não obstante, os elementos negativos exibiram scores susceptíveis de inquietação permanente, dificuldade em aceitar o *status* negativo tendo em conta a carga familiar, característica das famílias com predisposição genética para cancro hereditário.

Na literatura não foram encontrados dados referentes à hipervigilância que permitissem comparações. No entanto, a amostra em questão apresentou sentimentos e exibiu

comportamentos elevados de hipervigilância (dificuldade na concentração, prevenção e cautela acrescida, irritabilidade e medo).

É concebível que alguns dos indivíduos que optaram por não participar no estudo apresentem uma qualidade de vida pobre e uma morbilidade psicológica agravada, quando comparados com os elementos que participaram. Com certeza, recusaram a sua participação porque não quiseram ser confrontados, novamente, com memórias de um acontecimento angustiante, sentindo-se incomodados com lembranças passadas. A ser verdade, a qualidade de vida e a morbilidade psicológica da amostra podem exibir valores mais baixos do que os relatados no estudo.

### **3.6 – Limitações**

É complexo o desafio que moveu a realização desta investigação, estudar a problemática dos indivíduos pertencentes a famílias com mutações germinais patogénicas nos genes de reparação de ADN; mais delicado ainda foi estudar a qualidade de vida, ansiedade e depressão inerentes ao prenúncio de cancro hereditário.

Antes de iniciar a pesquisa, existia a possibilidade/noção de enfrentar algumas limitações, outras surgiram ao longo da pesquisa. No entanto, o entusiasmo e os resultados encontrados superaram as mesmas. Assim, parece pertinente fazer referência tanto às limitações como à robustez do estudo.

O tema abordado interfere com as concepções que as pessoas têm sobre o sentido da vida e o sentido da morte... A palavra cancro reveste-se de um carácter altamente estigmatizante, sentida pelo doente e família, com níveis de mortalidade significativos; facto muitas vezes associado à incerteza do diagnóstico, prognóstico e ao sofrimento físico e psicológico. Apesar da disponibilidade demonstrada pelos indivíduos pertencentes às famílias de risco, tornou-se difícil o não envolvimento emocional, devido aos sentimentos que as vivências dos sujeitos em questão despertam. De modo a não prejudicar o preenchimento dos questionários, foi delicadamente criado um distanciamento com os mesmos.

Tarefa árdua foi também a solicitação dos participantes. Apesar da Consulta de Risco Familiar ser constituída por um número considerável de indivíduos, tornou-se difícil convocá-los devido à escassez de registos. A deficiência de dados relativos a números de telefone e moradas implicou um enorme esforço de recolha dos mesmos.

Outra limitação assentou no tipo de desenho, desenho transversal que focou um único grupo representativo da população em estudo e, o facto dos dados terem sido recolhidos num

único momento. Seria curioso mediar o tempo de diagnóstico (suspeita de mutação genética, recolha de sangue para diagnóstico genético e transmissão do resultado genético) e o preenchimento do questionário em todas as fases.

A dimensão da amostra e o caso da mesma corresponder à região sul do país (área de abrangência do IPOFGL – E.P.E.), tornou-se uma limitação na interpretação dos resultados, o que poderá não satisfazer os critérios de autores mais exigentes. Deste modo, seria interessante a ampliação do estudo de forma a seleccionar uma amostra representativa da população de todo o país, que envolvesse outras Consultas de Risco Familiar em Gastrenterologia. A reflexão sobre os resultados justificou a necessidade de desenvolver outras investigações científicas, nomeadamente:

- estudos longitudinais sobre o impacto psicológico, a médio e a longo prazo, dos testes genéticos, em grupos mais representativos da população de pessoas em risco genético;
- estudos longitudinais sobre o impacto emocional, sentimentos vivenciados pela ameaça de uma patologia hereditária tanto sobre os indivíduos em risco genético como sobre o grupo familiar;
- estudos apreciativos dos aspectos que influenciam a decisão de realizar ou não o teste genético (níveis de preocupação acerca do cancro, expectativas sobre os resultados e o desejo de clarificar o estatuto genético dos filhos);
- estudos que avaliam o benefício dos programas de rastreio/vigilância e a eficácia das medidas profiláticas implementadas, assim como o cumprimento dos mesmos pelo indivíduo portador, após a detecção da mutação.

Torna-se também indispensável o estudo e desenvolvimento de estratégias de intervenção psicológica, que garantam a diminuição do sofrimento causado pelo estatuto de ter ou poder ter doença genética, bem como para a melhoria da qualidade de vida das famílias confrontadas com esta realidade. Outra área de pesquisa relevante e que merece ser recordada, é a que se refere às sessões de aconselhamento genético, as quais devem envolver toda a equipa multidisciplinar e, particularmente o enfermeiro, no que diz respeito a acolher, esclarecer, acompanhar e ouvir.

Visto serem já conhecidas as implicações psicológicas e alterações da qualidade de vida dos indivíduos que efectuaram diversos tipos de tratamento (análise genética e exames anuais de rastreio), seria importante a elaboração de um estudo que tivesse como objectivo a avaliação da eficácia de um programa de educação; onde constassem informações acerca dos efeitos colaterais dos diversos tratamentos, assim como, formas de os prevenir ou minimizar, com a finalidade de implementar um programa de intervenção na área da educação para a saúde.

Há portanto, plena consciência das limitações existentes e, de forma alguma seria correcto, partir dos resultados encontrados para a generalização de outros. No entanto, não se deve invalidar a importância dos mesmos, atendendo ao carácter da investigação e ao processo realizado. Em Portugal, é o primeiro estudo que relaciona os indivíduos portadores de mutações genéticas para cancro colorectal, com qualidade de vida e morbilidade psicológica. O mesmo foi desenvolvido no IPOFGL – E.P.E., considerado um centro de referência por excelência, devido à especificidade dos doentes que o caracterizam. Foram utilizados instrumentos de medida validados, conferindo à pesquisa precisão, sensibilidade, fiabilidade e validade.

### **3.7 – Propostas de Intervenção de Educação para a Saúde**

Face aos resultados obtidos no estudo, e tendo por base a elevada incidência do cancro colorectal no nosso país e o consequente desenvolvimento de perturbações a nível da morbilidade psicológica e qualidade de vida, torna-se imprescindível o desenvolvimento de outras investigações e a implementação de intervenções específicas a este grupo de indivíduos, assim como às pessoas que os rodeiam.

A responsabilidade dos técnicos de saúde nesta área de intervenção é grande, nomeadamente a nível da prevenção primária e secundária.

A prevenção primária procura promover um estado de saúde óptimo protegendo o Homem contra os agentes das doenças e estabelecer barreiras contra os agentes ambientais, dirigindo-se assim ao período pré-patogénico [Andrade (1999)]. A Organização Mundial de Saúde estabeleceu como objectivo a saúde para todos, no ano 2000, o que implica uma participação activa dos profissionais de saúde, nomeadamente, enfermeiros, psicólogos, médicos, técnicos de saúde de diversas áreas e professores [World Health Organization (1999)].

Seria importante que a educação para a saúde se iniciasse a nível dos cuidados de saúde primários, em parceria com os estabelecimentos de ensino e empresas da área, de modo a poder envolver os utentes e família. A educação bem planeada e executada requer uma efectiva interacção entre utentes e profissionais de saúde, o que implicaria alterações a nível sócio-cognitivo (crenças, atitudes, expectativas), assim como a nível comportamental.

A prevenção secundária dirige-se ao período no qual a doença foi detectada, sendo adoptadas medidas de prevenção do diagnóstico precoce e tratamentos adequados [Andrade (1999)].

Na prevenção secundária, a educação para a saúde e a relação de ajuda andam de mãos dadas, e podem contribuir para a promoção do bem-estar físico, diminuição das perturbações do foro psicológico e aumento da qualidade de vida, dos indivíduos com mutação genética, os quais são submetidos com frequência a exames complementares de diagnóstico.

Os resultados deste estudo permitiram clarificar e orientar as possíveis acções dos técnicos de saúde, relativamente ao apoio a prestar aos indivíduos portadores ou não de mutação genética e seus familiares doentes com cancro colorectal, que tenham sido propostos para diagnóstico genético ou que o tenham já efectuado, no sentido de promover a sua qualidade de vida.

É de salientar a importância das representações desta doença, nas suas várias dimensões. As crenças sobre os factores etiológicos da doença, duração, consequências, controlo pessoal, coerência da doença e representação emocional, em associação com as características individuais e experiências vividas anteriormente revelaram a importância da elaboração de um conjunto de estratégias que permitam melhorar o conhecimento pessoal nesta área.

A informação transmitida de forma gradual e adaptada às suas características individuais, permitiu aos indivíduos seguidos na Consulta de Risco Familiar elaborar processos cognitivos, que envolveram as suas emoções e o controlo da morbilidade psicológica associado à presença de mutação genética.

Também Buéla-Casal e Moreno (1999) se referiram a este assunto dizendo que a informação fornecida aos doentes sobre a sua doença e tratamento, poderá aumentar a depressão, a ansiedade e o stress, funcionando como um stress agudo. No entanto, com o evoluir da doença no tempo, verificou-se uma transformação deste, num stress crónico, com o qual o doente aprendeu a viver, o que favoreceu o seu processo de adaptação. No sentido de favorecer a gestão equilibrada e adequada da nova informação, os mesmos autores referiram a importância do acompanhamento psicológico, por parte de técnicos especializados nessa área durante esse período.

---

## V – CONCLUSÃO

## V – CONCLUSÃO

O desígnio principal do estudo assenta na pertinência dos aspectos que caracterizam e identificam a qualidade de vida e a morbilidade psicológica, nos indivíduos pertencentes a famílias com mutações germinais patogénicas nos genes de reparação de ADN para cancro colorectal. É importante tecer algumas considerações sobre o mesmo, relativamente aos objectivos propostos, às dificuldades encontradas, aos resultados obtidos, assim como, à sua influência futura na melhoria da qualidade de vida e da morbilidade psicológica dos indivíduos em questão.

Os indivíduos em estudo apresentaram resultados superiores na qualidade de vida, relativamente à população activa portuguesa e, exibiram níveis elevados na morbilidade psicológica quando comparados com outras populações de cancro hereditário (Noruega ou Canadá). No entanto, não foram observadas diferenças significativas na qualidade de vida e na morbilidade psicológica, mas os indivíduos sem mutação estiveram ou parecem estar expostos a níveis mais elevados de ansiedade e depressão. O estudo evidenciou a deficiência dos protocolos actuais (excepto da população geral). Os profissionais de saúde devem estar atentos às potenciais diferenças de adaptação dos indivíduos, quanto à realização dos testes genéticos e à comunicação dos seus resultados. Estas diferenças podem conduzir os elementos sem mutação a níveis de ansiedade.

Tendo em conta o que foi dito anteriormente, é possível enveredar por outras perspectivas de trabalho, nomeadamente; estudos com o intuito de avaliar o impacto psicológico, a médio e a longo prazo, dos testes genéticos; estudos apreciativos dos aspectos que influenciam a decisão de realizar ou não o mesmo teste; estudos sobre o impacto emocional, sentimentos vivenciados pela ameaça de uma patologia hereditária tanto sobre os indivíduos em risco genético como sobre o grupo familiar.

Nesta óptica, é fundamental a adopção de novas práticas na formação das organizações de saúde, inclusive uma natureza de trabalho centrada em estratégias de intervenção psicológica, que garantam a diminuição do sofrimento causado pelo estatuto de ter ou poder vir a ter doença genética, bem como para a melhoria da qualidade de vida das famílias confrontadas com esta realidade.

Outra área de pesquisa relevante, é a que se refere às sessões de aconselhamento genético, as quais devem envolver toda a equipa multidisciplinar e, particularmente o

enfermeiro. Não há dúvida que lhe é dado grande valor como agente de mudança social de comportamentos. É, de entre os profissionais de saúde, aquele que maior número de horas está junto dos utentes. Esta situação privilegiada entre o utente, a instituição e a comunidade, deve convertê-lo num elemento chave no acolhimento, atendimento e orientação.

Em relação ao trabalho realizado é de salientar que o tema abordado levantou algumas dificuldades não só pela sua magnitude e subjectividade, mas também devido à escassez de bibliografia e deficiência de registos de contactos.

Permanece a convicção de que este trabalho suscitou momentos de solidão, de convivência e de abertura/desenvolvimento. Não foi pretensão trazer receitas, mas apontar pistas para novas investigações e tornar exequíveis novas actividades no campo da formação e do trabalho, que poderão contribuir para outras questões e permitir uma reflexão permanente.

---

## **VI – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

## VI – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aapro M – Too Much: The Paradox of Cure. Oncology in Practice, 1987; 3:3-5.

Aarnio M, Mecklin JP, Aaltonen LA, *et al* – Life-time Risk of Different Cancers in Hereditary Non-polyposis Colorectal Cancer (HNPCC) Syndrome. Int J Cancer 1995; 64:430-3.

Aarnio M, Sankila R, Pukkala E, *et al* – Cancer Risk in Mutation Carriers of DNA Mismatch-Repair Genes. Int J Cancer 1999; 81:214-8.

Alves AC – O Domicílio; Cuidados Paliativos. Dossier Sinais Vitais. Coimbra: Edições Formasau, 2000.

Alves AR – Estarei Deprimido? (consultado em Abril de 2007, disponível em [http://www.medicosdeportugal.pt/action/2/cnt\\_id/849/](http://www.medicosdeportugal.pt/action/2/cnt_id/849/)).

American Cancer Society – Cancer Facts and Figures: 1995. Atlanta: The Society, 1996.

Andrade M – Psicologia da Saúde: Contributos para uma Abordagem Interdisciplinar da Educação para a Saúde. Referência. Revista de Educação em Enfermagem. Coimbra: Escola Superior de Enfermagem Dr. Ângelo da Fonseca, 2001; 7:17-24.

Arndt V, Merx H, Stegmaier C, *et al* – Restrictions in Quality of Life in Colorectal Cancer Patients over three years after Diagnosis: A population based study. European Journal of Cancer 2006; 42:1848-57.

Arver B, Haegermark A, Platten U, *et al* – Evaluation of Psychosocial Effects of Pre-symptomatic Testing for Breast/Ovarian and Colon Cancer pre-disposing Genes: a 12 months Follow-up. Fam Cancer, 2004; 3(2):109-16.

Barbosa A, Ribeiro J – Qualidade de Vida e Depressão. In: Actas do III Congresso Nacional de Psicologia da Saúde. Lisboa: ISPA, 2000.

Barnabé RG – Qualidade de Vida, Relação Conjugal, Satisfação Sexual em Mulheres Mastectomizadas e Mulheres Tumorectomizadas - Um estudo comparativo. In: II Congresso Nacional de Psicologia da Saúde; Sociedade Portuguesa de Psicologia da Saúde, Lisboa 2001.

Barros MB – Quando a Ansiedade se transforma numa Doença. (consultado em Dezembro de 2006, disponível em [http://www.medicosdeportugal.pt/action/2/cnt\\_id/1442/](http://www.medicosdeportugal.pt/action/2/cnt_id/1442/)).

Bennett P – Introdução Clínica à Psicologia da Saúde. Lisboa, Climepsi Editores, 2002. ISBN 972-796-033-2.

Bibbings J – Upper Gastrointestinal Tract Tumours. In V. TSCHUDIN. Nursing the Patient With Cancer, 1998. New York, Prentice Hall, 203-205.

Bird T – Risks and Benefits of DNA Testing for Neurogenetic Disorders. Seminars in Neurology 1999, 19 (3):253-59.

Bresalier RS – Malignant neoplasms of the large intestine. Chapter 115. (consultado em Setembro de 2006; disponível em <file:///E:/Friedman/chaps/chap115.htm>).

Buela-Casal G, Moreno S – Intervencion Psicologica en Cancer. In: M. Simón (Ed). Manual de Psicologia de la Salud: Fundamentos, Metodologia y Aplicaciones. Madrid: Editorial Nueva, 1999; 505-535.

Burt R, Neklason DW – Genetic Testing for Inherited Colon Cancer. Gastroenterology 2005; 128:1696-1716.

Castedo S – Genética Médica e Diagnóstico Pré-Natal. (consultado em Dezembro de 2006; disponível em <http://www.gdpn.com/pages/getobject.php?D=19>).

Calvert PM, Frucht H – The Genetics of Colorectal Cancer. Ann Intern Med. 2002; 137:603-612.

Cleary PD, Wilson PD, Fowler FJ – Health - Related Quality of Life in HIV Infected Persons: a Conceptual Model. In: Dimsdale, J. E.; Baum, A.; editors. Quality of Life in behavioural medicine research. New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates, 1995; 191-204.

Cohen A, Winaner S – Cancer of the Colon and Rectum and Anus. St Louis, 1995, McGraw-Hill.

Conde DM, Pinto-Neto AM, Cabello C, *et al* – Quality of Life in Brazilian Breast Cancer Survivors Age 45-65 Years: Associated Factors. The Breast Journal, 2005; 11 (6):425-432.

Correa Lima MP, Gomes-da-Silva MH – Colorectal Cancer: Lifestyle and Dietary Factors. Nutr Hosp. 2005 Jul-Aug; 20 (4):235-241.

Costa NM, Coutinho C, Raimundo AC, *et al* – Recomendações para o seguimento do Doente tratado por Cancro Colorectal. Rev Port Clin Geral. 2004; 20: 204-6.

Couvreux C – A Qualidade de Vida: arte para viver no século XXI. Loures: Lusociência, 2001. ISBN 972-8383-21-5.

Cramer J – Quality of Life for People with Epilepsy. Neurologic Clinics 1994; 12:1-13.

Davis DA & Cohen PR – Genitourinary Tumours in Men with Muir-Torre Syndrome. J Amer Acad Dermatol 1995; 33:909-12.

De Beare P, Myers J – Principles and Practice of Adult Health Nursing. ed 2, 1994, St Louis, Mosby.

Dijk JV, Imhof SM, Moll AC, *et al* – Quality of Life of Adult Retinoblastoma Survivors in The Netherlands. 2007 (consultado em Janeiro de 2009, disponível em <http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>).

Direcção - Geral de Saúde, Direcção de Serviços de Epidemiologia e Estatísticas de Saúde. Divisão de Epidemiologia – Risco de morrer em Portugal, 2005 – Volume II. Lisboa, Direcção - Geral de Saúde, 2008. (consultado em Agosto de 2008, disponível em <http://www.dgs.pt/>).

Distefano M, Riccardi S, Capelli G, *et al* – Quality of Life and Psychological Distress in locally advanced Cervical Câncer Patients administered Pre-operative Chemoradiotherapy. Gynecologic Oncology, 2008; 111:144-150.

Duarte S – Saúde e Qualidade de Vida do Indivíduo Colostomizado (importância da Consulta de Estomaterapia). Lisboa: Dissertação apresentada à Escola Nacional de Saúde Pública no âmbito do Mestrado em Saúde Pública. 2002 Não publicado.

Ebrahim S – Clinical and Public Health Perspectives and Applications of Health: Related Quality of Life measuremet. Soc Sci Med 1995; 41:1383-94.

Esplen MJ, Madlensky L, Butler K, *et al* – Motivations and Psychosocial Impact of Genetic Testing for HNPCC. American Journal of Medical Genetics, 2001; 103:9-15.

Esplen MJ, Madlensky L, Aronson M, *et al* – Colorectal Cancer Survivors Undergoing Genetic Testing for Hereditary Non-polyposis Colorectal Cancer: Motivational Factors and Psychosocial Functioning. Clin Genet, 2007; 72:394-401.

Feldman M, Lawrence SF, Lawrence JB – Gastrointestinal and Liver disease. (consultado em Julho de 2007; disponível em <http://www.sfgastro.com>).

Ferreira PL – Um Paradigma para a Saúde. In: Mendes ML; Livro de Obstética. Coimbra: Editora Almedina, 1994.

Ferreira PL, Santana P – Percepção de Estado de Saúde e de Qualidade de Vida da População Activa: Contributo para a Definição de Normas Portuguesas. Revista Portuguesa de Saúde Pública, Julho/Dezembro de 2003; 21 (2):15-30.

Ferreira S, Claro I, Francisco I, *et al* – Diagnóstico Genético na Síndrome de Lynch: Implicações da Localização de Mutações Germinais em Genes de Reparação do ADN. Jornal Português de Gastreenterologia, Março/Abril 2006; 13 (2):82-88. ISSN 0872-8178.

Figueiredo AP – Impacto do Tratamento do Cancro Colorrectal no Doente e Cónjuge: Implicações na Qualidade de Vida, Morbilidade Psicológica, Representações de Doenças e

Stress pós-traumático. Minho: Dissertação apresentada à Universidade do Minho – Instituto de Educação e Psicologia, no âmbito do Mestrado em Educação, Área de Especialização em Educação para a Saúde, 2007 Não publicado.

Figueiredo AP, Araújo PM, Figueiredo PE – Qualidade de Vida do Doente Oncológico. Revista de Enfermagem Oncológica, Julho de 2006, nº36.

Fleming M, Lopes A – Saber ou não saber: Dinâmica e Impasses Psicológicos na Doença Genética. Revista Portuguesa de Psicossomática 2000, 2 (1):33-40.

Fregeau CJ, Fourney RM – DNA Typing with Fluorescently Tagged Short Tandem Repeats: A Sensitive and Accurate Approach to Human Identification. BioTechniques 1993; 15: 100-119.

Ganopa C – Saúde: na Base da construção da Qualidade de Vida. In: Qualidade em Saúde. Lisboa, 2001, nº5.

Garber JE, Offit K – Hereditary Cancer Predisposition Syndromes. J Clin Oncol 2005; 23:276-292.

Geirdal A, Reichelt JG, Dahl AA, *et al* – Psychological Distress in Women at Risk of Hereditary Breast/Ovarian or HNPCC Cancers in the Absence of Demonstrated Mutations. Familial Cancer, 2005; 4:121-126.

Gosselink MP, Busschbach JJ, Dijkhuis CM, *et al* – Quality of Life after Total Mesorectal Excision for Rectal Cancer. Colorectal Disease, 2005; 8:15-22.

Gouveia J, António M & Veloso V – Registo Oncológico Nacional. Porto: Instituto Português de Oncologia, 1993.

Gruber SB, Kohlmann W – The Genetics of Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer. J Nat Comp Cancer Net 2003; 1:137-44.

Guimarães dos Santos J – Metástases Hepáticas Colo-rectais: Estratégia Terapêutica Actual. In IPO-Porto: Publicação periódica do gabinete de relações inter-hospitalares e de referenciação clínica. ONCO.Informação. 2004 Fev; (1):3.

Guiteras AF, Bayés R – Desarrollo de un Instrumento para la Medida de la Calidad de Vida en Enfermadades Crónicas. In: Forns M, Anguera MT; organizadores. Aportaciones recientes a la evaluación psicológica. Barcelona: Universitat, 1993; 175-95.

Hacpille L – A Dor Cancerosa e seu Tratamento. Abordagem em Cuidados Paliativos, 2000. Lisboa, Instituto Piaget.

Hemingway H, *et al* – Is the SF-36 a Valid Measure of change in Population Health?: results from the Whitehall Study. British Medical Journal, 1997; 315:1273-1279.

Herrmann C – International Experiences with the Hospital Anxiety and Depression Scale – A Review of Validation Data and Clinical Results. Journal of Psychosomatic Research, 1997, 42 (17-41).

Hill LB, O'Connell JB, Ko CY – Colorectal Cancer: Epidemiology and Health Services Research. Surg Oncol Clin N Am. 2006 Jan; 15 (1):21-37.

Hughes J – Cancer and Emotion: Psychological Preludes and Reactions to Cancer. Chichester. John Willey & sons, 1987.

Hung KE, Chung DC – Colorectal Cancer Screening: Today and Tomorrow. South Med J. 2006 Mar; 99 (3):240-6.

Jo WS, Chung DC – Genetics of Hereditary Colorectal Cancer. Semin Oncol. 2005 Feb; 32(1):11-23.

Karvonen-Gutierrez CA, Ronis DL, Fowler KE, *et al* – Quality of Life Scores Predict Survival Among Patients with Head and Neck Cancer. Journal of Clinical Oncology, 2008; 26 (16):2754-2760.

Kerr DJ, Seymour LW, Maruta F – Gene Therapy for Colorectal Cancer. Expert Opin Biol Ther. 2003 Aug; 3 (5):779-88.

Kunst A, Mackenbach J – La Mesure des Inégalités de Santé d'origine socio-économique. Copenhagen: OMS Bureau Regional de L'Europe, 1996.

Lage P – Aplicação da Biologia Molecular em Doentes com Pólipos do Cólon e Recto. Jornal Português de Gastreenterologia, Maio/Junho 2004; 11 (3):151-52. ISSN 0872-8178.

Lage P, Nobre Leitão C – Critérios para Referenciação à Consulta de Risco Familiar em Gastreenterologia. IPOFGL – E.P.E., 2009.

Leidy NK, Revicki DA, Genesté B – Recommendations for Evaluating the Validity of Quality of Life Claims for Labelling and Promotion. Value in Health 1999; 2:113-27.

Liu B, *et al* – Analysis of Mismatch Repair Genes in Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer Patients. Nature Medicine 1996; 2:169-174.

Macedo A, Andrade S, Moital I, *et al* – Perfil da Doença Oncológica em Portugal. Racional, Objectivos e Metodologia – Estudo Perfil. Acta Med Port, 2008; 21:329-334.

Macintyre S, Ford G, Hunt K – Do Women “over-report” Morbidity? Men’s and women’s Responses to Structures Prompting on a standard Question on long Standing Illness. Social Science & Medicine, 1999; 48:89-98.

Mao L, Lee DJ, Tockman MS, *et al* – Microsatellite Alterations as Clonal Markers for the Detection of Human Cancer. Proc Natl Acad Sci USA. 1994 Oct; 11;91(21):9871-5.

Mao L, *et al* – Molecular Detection of Primary Bladder Cancer by Microsatellite Analysis. Science 1996; 271:659-662.

Mão de Ferro S, Lage P, Suspiro A, *et al* – Programa de Vigilância em Famílias com Síndrome de Lynch – A Eficácia da Medicina Preventiva. Jornal Português de Gastreenterologia, 2006; 13 (6):267-276. ISSN 0872-8178.

Marques-Vidal P – Cancro Colo-rectal: Para quando uma Verdadeira Prevenção Alimentar? Setembro/Outubro 2002 (consultado em Setembro de 2006; disponível em [http://www.spg.pt/download.php?path=publicacoes&filename=01\\_Editorial.pdf](http://www.spg.pt/download.php?path=publicacoes&filename=01_Editorial.pdf)).

Marteau TM, Lerman C – Genetic Risk and Behavioural Change. British Medical Journal 2001; 322:1056-59.

McAllister M – Predictive Genetic Testing and Beyond: A theory of engagement. Journal of Health Psychology 2002; 7 (5):491-508.

McCray N – Questões Psicossociais e da Qualidade. In: Otto S. Enfermagem em Oncologia. ed. 3 Loures: Lusociência, 2000. ISBN 972-8383-12-6.

Montgomery SA – Ansiedade e Depressão. ed. 2 Lisboa: Climepsi Editores, 2000. ISBN 972-95908-0-X

Neves C – Qualidade de Vida em Pessoas com Diabetes Tipo I. Referência. Revista de Educação em Enfermagem. Coimbra: Escola Superior de Enfermagem Ângelo da Fonseca, 2000, nº11.

Nicholson FB, Barro JL, Atkin W, *et al* – Review article: Population screening for colorectal cancer. Aliment Pharmacol Ther. 2005 Dec; 22(11-12):1069-77.

Nordin N, Glimelius B – Predicting Delayed Anxiety and Depression in Patients with Gastrointestinal Cancer. Journal of Cancer: Cancer Research Campaign, 1999, 525-529.

Nordin NK, *et al* – Predicting Anxiety and Depression among Cancer Patients: a Clinical Model. European Journal of Cancer, 2000; 37:376-384.

Ogden J – Psicologia da Saúde. ed 2 Lisboa: Climepsi Editores, 2004. ISBN 972-796-092-8

Organização Mundial de Saúde – The WHOQOL Group. The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. Soc Sci Med 1995; 41:1403-10.

Osoba D – Measuring the Effect of Cancer on Quality of Life. In: Effects of Cancer on Quality of Life. London, 1991. CRC Press.

Otto S – Enfermagem em Oncologia. ed. 3 Loures, Lusociência, 2000. ISBN 972-8383-12-6.

Parker SL, Toug T, Bolden T – Cancer statistics. CA Cancer J Clin. 1997; 47: 5-27.

Peltomaki P – Role of DNA Mismatch Repair Defects in the Pathogenesis of Human Cancer. J Clin Oncol 2003; 21:1174-9.

Pereira MG, Figueiredo AP – Depressão, Ansiedade e Stress Pós-traumático em Doentes com Cancro Colo-Rectal. Validação do HADS e IES numa amostra de Doentes Oncológicos. ONCO.NEWS, Abril/Junho 2008, Ano II, nº5.

Pfeifer K – Cirurgia. In: S Otto. Enfermagem em Oncologia. ed. 3 Loures, Lusociência, 2000. ISBN 972-8383-12-6.

Pickard AS, Neary MP, Cella D – Estimation of Minimally Important Differences in EQ-5D Utility and VAS Scores in Cancer. Health Qual Life Outcomes, 2007; 5:70.

Pimentel J – O Cancro Colorectal tem aumentado entre os Portugueses. 2006 (consultado em Março de 2007; disponível em [http://www.medicosdeportugal.pt?action=2&cnt\\_id=895](http://www.medicosdeportugal.pt?action=2&cnt_id=895)).

Pimentel FL – Qualidade de Vida em Oncologia. Lisboa, Permanyer Portugal, 2004. ISBN 972-733-149-1.

Pinto A – Rastreio do Carcinoma do Cólon e Recto no Mundo e em Portugal. ENDOnews Janeiro/Março 2006; 13: 8-10.

Price AS – Primary and Secondary Prevention of Colorectal Cancer. Gastroenterol Nurs. 2003 Mar-Apr; 26 (2):73-81.

Pugliese P, Perrone M, Nisi E, *et al* – An Integrated Psychological Strategy for Advanced Colorectal Cancer Patients. Health Qual Life Outcomes, 2006; 4:9.

Ravasco P, Monteiro Grilo I, Camilo ME – Cancro Colorectal e Factores de Risco numa População Portuguesa: Estudo de caso-controlo.

Setembro/Outubro 2002 (consultado em Setembro de 2006; disponível em [http://www.spg.pt/download.php?path=publicacoes&filename=02\\_cancro%20colorectal.pdf](http://www.spg.pt/download.php?path=publicacoes&filename=02_cancro%20colorectal.pdf)).

Restrepo M – Calidad de Vida en el Paciente en Fase Terminal. In: E. IMEDIO. Enfermeria en Cuidados Paliativos. Madrid: Panamericana, 1998.

Ribeiro JLP – Qualidade de Vida e Doença Oncológica. In: Territórios da Psicologia Oncológica; Coordenação de Maria do Rosário Dias e Estrella Durá. Lisboa, Editora Climepsi, 2001. ISBN 972-796-018-9.

Ribeiro JLP – Psicologia e Saúde. Lisboa, ISPA Editora, 1998.

Rodriguez-Bigas MA, Boland CR, Hamilton SR, *et al* – A National Cancer Institute Workshop on Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer Syndrome: Meeting Highlights and Bethesda Guidelines. J Natl Cancer Inst 1997; 89:1758-62.

Romãozinho JM – Cancro Colo-Rectal: Combate a um Flagelo Nacional. 2008 (consultado em Dezembro de 2008, disponível em <http://www.sped.pt/textos/?imc=14n>).

ROR Sul – Registo Oncológico Regional do Sul. Lisboa, IPOFGL – E.P.E. 2007. Centro Regional do Sul.

Rosário C – Como Combater a Depressão? (consultado em Dezembro de 2007, disponível em [http://www.medicosdeportugal.pt/action/2/cnt\\_id/1447/](http://www.medicosdeportugal.pt/action/2/cnt_id/1447/)).

Rosas M – Aspectos Psicológicos do Sofrimento do Doente. Nursing, 1998, 120, 34-35.

Roth A, Breitbart W – Principles of Psychological Oncology. In: P Rubin. Clinical Oncology: a Multidisciplinary Approach for Physician Students. New York: Sanders, 2001.

Santiago JC – Abordagens para a sua Saúde e Bem-estar. (consultado em Maio de 2008, disponível em <http://www.jcsantiago.info/dp.html>).

Santos CB, Ribeiro JLP – A Qualidade de Vida do Doente Oncológico - Revisão da Bibliografia. In: Referência, Revista de Educação e Formação em Enfermagem: Escola Superior de Enfermagem Doutor Ângelo da Fonseca, 7, Novembro, 2001.

Siglen E, Bjorvatn C, Engebretsen LF, *et al* – The Influence of Cancer-Related Distress and Sense of Coherence on Anxiety and Depression in Patients with Hereditary Cancer. J Genet Counsel, 2007; 16:607-615.

Shank A, Minsky B, Freidman M – Rectal Cancer. In: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, editors. Cancer: Principles and practice of oncology. ed 4, Philadelphia, 1993, Lippincott.

Sharma A, Sharp DM, Walker LG, *et al* – Predictors of Early Postoperative Quality of Life after Elective Resection for Colorectal Cancer. Annals of Surgical Oncology, 2007; 14 (12):3435-3442.

Snaith R & Zigmond A – HADS: Hospital Anxiety and Depression Scale. Windsor: NFER Nelson, 1994.

Stedeford A – Encarando a Morte: Uma Abordagem ao Relacionamento com o Paciente Terminal. Porto Alegre: Artes Médicas, 1986.

Trentham-Dietz A, Sprague BL, Klein R, *et al* – Health-related Quality of Life before and after a Breast Cancer Diagnosis. Breast Cancer Res Treat, 2008; 109:379-387.

Treppner P – Depressões. ed. 2 Lisboa: Editorial Presença, 2001.

Tsunoda A, Nakao K, Hiratsuka K, *et al* – Anxiety, Depression and Quality of Life in Colorectal Cancer Patients. Int J Clin Oncol, 2005; 10:411-417.

Torosian MH, Daley JM – An Evaluation of the Clinical Usefulness of CEA in Colorectal Cancer. Oncology. 1991; 5:41.

Twicross R – Cuidados Paliativos. ed. 2 Lisboa, Climepsi Editores, 2003. ISBN 972-796-093-6.

Van-Oostrom I, Meijers-Heijboer H, Duivenvoorden HJ, *et al* – The Common Sense Model of Self-regulation and Psychological Adjustment to Predictive Genetic Testing: a Prospective Study. *Psycho-Oncology*, 2007; 16:1121-1129.

Van-Oostrom I, Meijers-Heijboer H, Duivenvoorden HJ, *et al* – Comparison of Individuals opting for BRCA1/2 or HNPCC Genetic Susceptibility Testing with regard to Coping, Illness Perceptions, Illness Experiences, Family System Characteristics and Hereditary Cancer Distress. *Patient Educ Couns*, 2007; 65:58-68.

Vasen HF, Wijnen JT, Menko FH, *et al* – Cancer Risk in Families with Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer Diagnosed by Mutation Analysis. *Gastroenterology* 1996; 110:1020-7.

Vaz LGD – Esportes e Lazer e Qualidade de Vida. Revista “Nova Atenas” de Educação Tecnológica. Maranhão: CEFET, Julho/Dezembro de 2005; 8 (2).

Vernon SW, Perz CA, Gritz ER, *et al* – Correlates of Psychologic Distress in Colorectal Cancer Patients undergoing Genetic Testing for Hereditary Colon Cancer. *Health Psychology*, 1997; 16 (1):73-86.

Vernon SW, Gritz ER, Peterson SK, *et al* – Intention to Learn Results of Genetic Testing for Hereditary Colon Cancer. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, April 1999; 8:353-360.

Viola KV, Ariyan C, Sosa J – Surgical Perspectives in Gastrointestinal Disease: A study of Quality of Life Outcomes in Esophageal, Pancreatic, Colon and Rectal Cancers. *World J Gastroenterol*. 2006 May 28; 12 (20):3213-18.

Wang HM, Beyer M, Gensichen J, *et al* – Health-Related Quality of Life among General Practice Patients with differing Chronic Diseases in Germany: Cross Sectional Survey. *BMC Public Health*, 2008; 8:246.

Weiss D & Marmer C – The Impact of Event Scale – Revised. In: J. Peterson & M. Teerence (Eds). *Assessing Psychological Trauma and PTSD*. New York: Guildford, 1997.

Williams VSL, Jones G, Mauskopf J, *et al* – Uterine Fibroids: a Review of Health-Related Quality of Life Assessment. Journal of Women's Health, 2006; 15 (7):818-829.

Wilson JB, Cleary PD – Linking Clinical Variables with Health - Related Quality of Life. A Conceptual Model of Patient Outcomes. JAMA, 1995; 273:59-65.

Wilson TR, Alexander DJ, Kind P – Measurement of Health-related Quality of Life in the Early Follow-up of Colon and Rectal Cancer. Diseases of the Colon and Rectum, 2006; 49:1692-1702.

Wingo P, Tong T, Bolden S – Cancer Statistics: 1995. CA Cancer J Clin. 1995; 45 (1):8.

World Health Organization – Health People 2000: National Health Promotion and Disease Prevention Objectives for the 2000. In: Monography Mortal Wkeely Report, 1999; 39:695-697.

[www.qmetric.com](http://www.qmetric.com) (consultado em Agosto de 2008).

[www.sf36.com/](http://www.sf36.com/) (consultado em Agosto de 2008).

[www.euroqol.org](http://www.euroqol.org) (consultado em Agosto de 2008).

[www.fc.ul.pt/gapsi/Ansiedade.pdf](http://www.fc.ul.pt/gapsi/Ansiedade.pdf) (consultado em Novembro de 2008).

[www.pfizer.pt/saude/nerv\\_dep\\_risco.php](http://www.pfizer.pt/saude/nerv_dep_risco.php) (consultado em Novembro de 2008).

Zagalo-Cardoso JA, Rolim L – Aspectos Psicossociais da Medicina Preditiva:Rrevisão da Literatura sobre Testes de Riscos Genéticos. Psicologia, Saúde & Doenças, 2005; 6 (1):3-34.

Zigmond A & Snaith R – The Hospital Anxiety and Depression Scale. Acta Psiquiátrica Sandinavica, 1983, (7):(361-370).







Instituto Português de Oncologia  
Porto



Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar  
Universidade do Porto



Jefferson Medical College  
Thomas Jefferson University - USA

## ***CURSO DE MESTRADO EM ONCOLOGIA***

---

# Questionário

---

Porto, 2007

Caro(a) Utente:

Sou uma aluna, presentemente a frequentar o 2º ano de Mestrado em Oncologia no Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Instituto Português de Oncologia do Porto e Thomas Jefferson University – USA.

Pretendo realizar um estudo de investigação subordinado ao tema: «Qualidade de vida dos indivíduos pertencentes a famílias com mutações genéticas de risco para cancro colorectal».

Apelo para a Vossa compreensão e colaboração no preenchimento deste questionário. É importante que responda a todas as questões formuladas, de forma a não invalidar os resultados. Informo que as respostas são anónimas e utilizadas unicamente para fins científicos, cujos resultados serão colocados à disposição dos interessados.

Desde já, o meu agradecimento pela sua disponibilidade.

Cláudia Carvalho

## PARTE I

Responda às questões, preenchendo os espaços em branco e colocando uma cruz (X) na opção que corresponde à sua situação.

1 – Data de preenchimento do questionário: \_\_\_\_\_

2 – Data de Nascimento: \_\_\_\_\_

3 – Sexo: Feminino ☐  
Masculino ☐

4 – Estado Civil: Solteiro ☐  
Casado ☐  
Divorciado ☐  
Viúvo ☐  
União Estável ☐

5 – Número de Filhos: \_\_\_\_\_

6 – Habilitações Académicas: Ensino Básico ☐  
Ensino Secundário ☐  
Ensino Superior ☐  
Curso de Formação Profissional ☐

7 – Profissão: \_\_\_\_\_

8 – Situação Laboral: Empregado ☐  
Desempregado ☐  
Aposentado ☐

9 – Localidade \_\_\_\_\_

10 – Mutação Genética: Presente ☐

Ano de confirmação do diagnóstico positivo: \_\_\_\_\_

Ausente ☐

11 – Doenças Oncológicas Anteriores:

Sim ☐

Quais? \_\_\_\_\_

Instituição onde realizou o tratamento: \_\_\_\_\_

Tipo de tratamento implementado: \_\_\_\_\_

Não ☐

12 – Familiares com Doença Oncológica:

Sim ☐

Número de Familiares: \_\_\_\_\_

Grau de Parentesco: \_\_\_\_\_

Não ☐

13 – Outros Problemas de Saúde:

Sim ☐

Quais? \_\_\_\_\_

Não ☐

14 – O que sentiu antes e depois de realizar o exame genético?

Antes:

Medo ☐

Preocupação ☐

Ansiedade ☐

Nada ☐

Depois:

Alívio ☐

Angústia ☐

Culpa ☐

Nada ☐

15 – Encara a vida de maneira diferente depois de ter realizado o teste genético?

Sim ☐

Porquê? \_\_\_\_\_

Não ☐

16 – Durante este processo (realizar o teste genético e saber o resultado), sentiu necessidade de acompanhamento psicológico/psiquiátrico?

Sim ☐

Não ☐

**Responder só em caso de mutação genética positiva às seguintes perguntas.**

17 – Aceita e cumpre todas as recomendações de vigilância sugeridas pelo médico?

Sim ☐

Não ☐

18 – Sente culpa por poder transmitir a mutação genética aos seus filhos?

Sim ☐

Não ☐

19 – O resultado do diagnóstico genético levou a alguma modificação na sua vida?

Sim ☐

Qual? \_\_\_\_\_

Não ☐

20 – Depois de saber o resultado do diagnóstico genético, o seu receio de vir a desenvolver cancro aumentou?

Sim ☐

Não ☐



## Questionário de Saúde EuroQol (EQ-5D)

Assinale com uma cruz (X), um quadrado de cada um dos seguintes grupos, indicando qual das afirmações melhor descreve o seu estado de saúde hoje.

### **Mobilidade**

Não tenho problemas em andar

Tenho alguns problemas em andar

Tenho de estar na cama

### **Cuidados Pessoais**

Não tenho problemas com os meus cuidados pessoais

Tenho alguns problemas a lavar-me ou vestir-me

Sou incapaz de me lavar ou vestir sozinho(a)

**Actividades Habituais** (*ex. trabalho, estudos, actividades domésticas, actividades em família ou de lazer*)

Não tenho problemas em desempenhar as minhas actividades habituais

Tenho alguns problemas em desempenhar as minhas actividades habituais

Sou incapaz de desempenhar as minhas actividades habituais

### **Dor/Mal Estar**

Não tenho dores ou mal estar

Tenho dores ou mal estar moderados

Tenho dores ou mal estar extremos

### **Ansiedade/Depressão**

Não estou ansioso(a) ou deprimido(a)

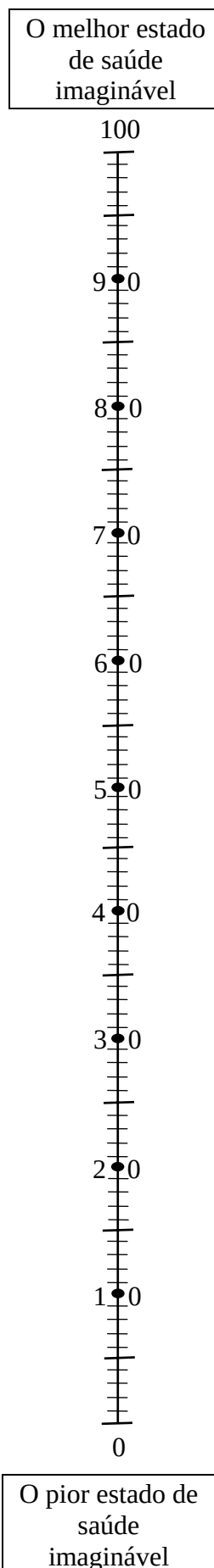
Estou moderadamente ansioso(a) ou deprimido(a)

Estou extremamente ansioso(a) ou deprimido(a)

## O seu estado de saúde hoje

Para ajudar as pessoas a definir o seu bom ou mau estado de saúde, desenhámos uma escala (semelhante a um termómetro) na qual o melhor estado de saúde que possa imaginar é marcado por 100 e o pior estado de saúde que possa imaginar é marcado por 0.

Gostaríamos que indicasse nesta escala quão bom ou mau é, na sua opinião, o seu estado de saúde hoje. Por favor, desenhe uma linha a partir do quadrado que se encontra abaixo, até ao ponto da escala que melhor indica o seu estado de saúde hoje.



# QUESTIONÁRIO DE ESTADO DE SAÚDE (SF-36v2)

**INSTRUÇÕES:** As questões que se seguem pedem-lhe opinião sobre a sua saúde, a forma como se sente e sobre a sua capacidade de desempenhar as actividades habituais.

Pedimos que leia com atenção cada pergunta e que responda o mais honestamente possível. Se não tiver a certeza sobre a resposta a dar, dê-nos a que achar mais apropriada e, se quiser, escreva um comentário a seguir à pergunta.

Para as perguntas 1 e 2, por favor coloque um círculo no número que melhor descreve a sua saúde.

1. Em geral, diria que a sua saúde é:

|       |           |     |          |       |
|-------|-----------|-----|----------|-------|
| Ótima | Muito boa | Boa | Razoável | Fraca |
| 1     | 2         | 3   | 4        | 5     |

2. Comparando com o que acontecia há um ano, como descreve o seu estado geral actual:

|              |                      |                       |               |            |
|--------------|----------------------|-----------------------|---------------|------------|
| Muito melhor | Com algumas melhoras | Aproximadamente igual | Um pouco pior | Muito pior |
| 1            | 2                    | 3                     | 4             | 5          |

3 As perguntas que se seguem são sobre actividades que executa no seu dia-a-dia. Será que a sua saúde o/a limita nestas actividades? Se sim, quanto?

(Por favor assinale com um círculo um número em cada linha)

|                                                                                                       | Sim, muito limitado/a | Sim, um pouco limitado/a | Não, nada limitado/a |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|--------------------------|----------------------|
| a. Actividades violentas, tais como correr, levantar pesos, participar em desportos extenuantes ..... | 1                     | 2                        | 3                    |
| b. Actividades moderadas, tais como deslocar uma mesa ou aspirar a casa .....                         | 1                     | 2                        | 3                    |
| c. Levantar ou pegar nas compras de mercearia ....                                                    | 1                     | 2                        | 3                    |
| d. Subir vários lanços de escada .....                                                                | 1                     | 2                        | 3                    |
| e. Subir um lanço de escadas .....                                                                    | 1                     | 2                        | 3                    |
| f. Inclinar-se, ajoelhar-se ou baixar-se .....                                                        | 1                     | 2                        | 3                    |
| g. Andar mais de 1 Km .....                                                                           | 1                     | 2                        | 3                    |
| h. Andar várias centenas de metros .....                                                              | 1                     | 2                        | 3                    |
| i. Andar uma centena de metros .....                                                                  | 1                     | 2                        | 3                    |
| j. Tomar banho ou vestir-se sozinho/a.....                                                            | 1                     | 2                        | 3                    |

**4. Durante as últimas 4 semanas teve, no seu trabalho ou actividades diárias, algum dos problemas apresentados a seguir como consequência do seu estado de saúde físico?**

| Quanto tempo,<br>nas últimas quatro semanas...                                                                                  | Sempre | A maior<br>parte do<br>tempo | Algum<br>tempo | Pouco<br>tempo | Nunca |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|------------------------------|----------------|----------------|-------|
| a. Diminuiu o <b>tempo gasto</b> a trabalhar<br>ou noutras actividades .....                                                    | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| b. Fez <b>menos</b> do que queria? .....                                                                                        | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| c. Sentiu-se limitado/a no <b>tipo</b> de trabalho<br>ou outras actividades .....                                               | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| d. Teve <b>dificuldade</b> em executar o seu trabalho<br>ou outras actividades (por exemplo, foi<br>preciso mais esforço) ..... | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |

**5. Durante as últimas 4 semanas, teve com o seu trabalho ou com as suas actividades diárias, algum dos problemas apresentados a seguir devido a quaisquer problemas emocionais (tal como sentir-se deprimido/a ou ansioso/a)?**

| Quanto tempo,<br>nas últimas quatro semanas...                                                       | Sempre | A maior<br>parte do<br>tempo | Algum<br>tempo | Pouco<br>tempo | Nunca |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|------------------------------|----------------|----------------|-------|
| a. Diminuiu o <b>tempo gasto</b> a trabalhar<br>ou noutras actividades .....                         | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| b. Fez <b>menos</b> do que queria? .....                                                             | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| c. Executou o seu trabalho ou outras actividades<br><b>menos cuidadosamente</b> do que era costume . | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |

Para cada uma das perguntas 6, 7 e 8, por favor ponha um círculo no número que melhor descreve a sua saúde.

**6. Durante as últimas 4 semanas, em que medida é que a sua saúde física ou problemas emocionais interferiram no seu relacionamento social normal com a família, amigos, vizinhos ou outras pessoas?**

| Absolutamente nada | Pouco | Moderadamente | Bastante | Imenso |
|--------------------|-------|---------------|----------|--------|
| 1                  | 2     | 3             | 4        | 5      |

**7. Durante as últimas 4 semanas teve dores?**

| Nenhumas | Muito fracas | Ligeiras | Moderadas | Fortes | Muito fortes |
|----------|--------------|----------|-----------|--------|--------------|
| 1        | 2            | 3        | 4         | 5      | 6            |

**8. Durante as últimas 4 semanas, de que forma é que a dor interferiu com o seu trabalho normal (tanto o trabalho fora de casa como o trabalho doméstico)?**

| Absolutamente nada | Pouco | Moderadamente | Bastante | Imenso |
|--------------------|-------|---------------|----------|--------|
| 1                  | 2     | 3             | 4        | 5      |

**9. As perguntas que se seguem pretendem avaliar a forma como se sentiu e como lhe correram as coisas nas últimas quatro semanas.**

Para cada pergunta, coloque por favor um círculo à volta do número que melhor descreve a forma como se sentiu.

Certifique-se que coloca um círculo em cada linha.

| Quanto tempo,<br>nas últimas quatro semanas...              | Sempre | A maior<br>parte do<br>tempo | Algum<br>tempo | Pouco<br>tempo | Nunca |
|-------------------------------------------------------------|--------|------------------------------|----------------|----------------|-------|
| a. Se sentiu cheio/a de vitalidade? .....                   | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| b. Se sentiu muito nervoso/a? .....                         | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| c. Se sentiu tão deprimido/a<br>que nada o/a animava? ..... | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| d. Se sentiu calmo/a e tranquilo/a? .....                   | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| e. Se sentiu com muita energia? .....                       | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| f. Se sentiu deprimido/a? .....                             | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| g. Se sentiu estafado/a? .....                              | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| h. Se sentiu feliz? .....                                   | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |
| i. Se sentiu cansado/a? .....                               | 1      | 2                            | 3              | 4              | 5     |

10. Durante as últimas quatro semanas, até que ponto é que a sua saúde física ou problemas emocionais limitaram a sua actividade social (tal como visitar amigos ou familiares próximos)?

| Sempre | A maior parte do tempo | Algum tempo | Pouco tempo | Nunca |
|--------|------------------------|-------------|-------------|-------|
| 1      | 2                      | 3           | 4           | 5     |

11. Por favor, diga em que medida são verdadeiras ou falsas as seguintes afirmações. Ponha um círculo para cada linha.

|                                                             | Absolutamente verdade | Verdade | Não sei | Falso | Absolutamente falso |
|-------------------------------------------------------------|-----------------------|---------|---------|-------|---------------------|
| a. Parece que adoeço mais facilmente do que os outros ..... | 1                     | 2       | 3       | 4     | 5                   |
| b. Sou tão saudável como qualquer outra pessoa .....        | 1                     | 2       | 3       | 4     | 5                   |
| c. Estou convencido/a que a minha saúde vai piorar .....    | 1                     | 2       | 3       | 4     | 5                   |
| d. A minha saúde é óptima .....                             | 1                     | 2       | 3       | 4     | 5                   |

MUITO OBRIGADO

# Questionário de Ansiedade e Depressão:

## Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)

Os profissionais de saúde sabem que as emoções desempenham um papel importante na maior parte das doenças. Se o seu profissional de saúde souber acerca destes sentimentos poderá ajudá-lo(a) melhor.

Este questionário visa ajudá-lo(a) a saber como se sente. Ignore os números que aparecem no lado esquerdo do questionário. Leia cada item e **sublinhe** a resposta que mais se aproxima da forma como se tem sentido na última semana.

Não passe muito tempo com cada resposta; a sua reacção imediata a cada um dos itens será provavelmente mais exacta do que uma resposta em que tenha passado muito tempo.

|   |   |                                                                                          |
|---|---|------------------------------------------------------------------------------------------|
|   | A | <b>Sinto-me tenso :</b>                                                                  |
|   | 3 | A maior parte do tempo                                                                   |
|   | 2 | Muitas vezes                                                                             |
|   | 1 | De vez em quando, ocasionalmente                                                         |
|   | 0 | Nunca                                                                                    |
| D |   | <b>Ainda gosto das coisas de que costumava gostar:</b>                                   |
| 0 |   | Tanto como gostava                                                                       |
| 1 |   | Não tanto como gostava                                                                   |
| 2 |   | Só um pouco do que gostava                                                               |
| 3 |   | Nada como gostava                                                                        |
|   | A | <b>Eu sinto-me um pouco assustado(a) como se algo terrível estivesse para acontecer:</b> |
|   | 3 | Sim, e bastante forte                                                                    |
|   | 2 | Sim, mas não tão forte                                                                   |
|   | 1 | Um pouco, mas isso não me preocupa                                                       |
|   | 0 | Não, de maneira nenhuma                                                                  |
| D |   | <b>Eu consigo rir-me e ver o lado engraçado das coisas:</b>                              |
| 0 |   | Tanto como costumava conseguir                                                           |
| 1 |   | Não tanto como costumava conseguir                                                       |
| 2 |   | Definitivamente, não tanto como costumava conseguir                                      |
| 3 |   | Não, de maneira nenhuma                                                                  |
|   | A | <b>Tenho preocupações que não me saem da cabeça:</b>                                     |

|          |          |                                                                                                 |
|----------|----------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|
|          | 3        | A maior parte do tempo                                                                          |
|          | 2        | Muito tempo                                                                                     |
|          | 1        | De vez em quando, mas não muitas vezes                                                          |
|          | 0        | Apenas ocasionalmente                                                                           |
| <b>D</b> |          | <b>Sinto-me alegre:</b>                                                                         |
| 3        |          | Nunca                                                                                           |
| 2        |          | Poucas vezes                                                                                    |
| 1        |          | Às vezes                                                                                        |
| 0        |          | A maior parte do tempo                                                                          |
|          | <b>A</b> | <b>Posso sentar-me à vontade e sentir-me relaxado:</b>                                          |
|          | 0        | Sim, definitivamente                                                                            |
|          | 1        | Geralmente                                                                                      |
|          | 2        | Poucas vezes                                                                                    |
|          | 3        | De modo nenhum                                                                                  |
| <b>D</b> |          | <b>Sinto-me mais vagaroso (lento):</b>                                                          |
| 3        |          | Quase sempre                                                                                    |
| 2        |          | Muitas vezes                                                                                    |
| 1        |          | Às vezes                                                                                        |
| 0        |          | Nunca                                                                                           |
|          | <b>A</b> | <b>Sinto uma espécie de medo como se fosse um aperto no estômago ("borboletas"):</b>            |
|          | 0        | Nunca                                                                                           |
|          | 1        | Ocasionalmente                                                                                  |
|          | 2        | Bastantes vezes                                                                                 |
|          | 3        | Muitas vezes                                                                                    |
| <b>D</b> |          | <b>Perdi o interesse pela minha aparência:</b>                                                  |
| 3        |          | Sim, definitivamente                                                                            |
| 2        |          | Não me cuido tanto como deveria                                                                 |
| 1        |          | Talvez não me cuide tanto                                                                       |
| 0        |          | Cuido-me como sempre                                                                            |
|          | <b>A</b> | <b>Sinto-me inquieto(a) como se estivesse que estar sempre a andar de um lado para o outro:</b> |
|          | 3        | Sim                                                                                             |
|          | 2        | Sim, bastante                                                                                   |
|          | 1        | Não muito                                                                                       |
|          | 0        | Não, de forma alguma                                                                            |
| <b>D</b> |          | <b>Antecipo as coisas com satisfação:</b>                                                       |
| 0        |          | Tanto como eu costumava fazer anteriormente                                                     |

|   |   |
|---|---|
| 1 |   |
| 2 |   |
| 3 |   |
|   |   |
|   | A |
|   | 3 |
|   | 2 |
|   | 1 |
|   | 0 |
|   |   |
| D |   |
| 0 |   |
| 1 |   |
| 2 |   |
| 3 |   |
|   |   |
| D | A |

Um pouco menos do que anteriormente  
Muito menos do que anteriormente  
Quase nunca

**Tenho sentimentos súbitos de pânico:**

Com muita frequência  
Bastantes vezes  
Não muitas vezes  
Nunca

**Consigo apreciar um bom livro, programa de televisão ou de rádio:**

Frequentemente  
Às vezes  
Poucas vezes  
Raramente

**Agora, certifique-se que respondeu a todas as perguntas**

**Não preencha nada nesta parte:**

D: ☐ 8-10

A: ☐ 8-10

# Questionário de Ansiedade e Depressão:

## Impact of Event Scale (IES)

A seguir encontra-se uma lista de dificuldades que as pessoas por vezes apresentam após acontecimentos stressantes do quotidiano. Por favor, leia com atenção cada item e depois indique o quanto angustiante foi para si o **conhecimento** de ter de realizar o teste genético e saber o seu resultado durante **OS ÚLTIMOS SETE DIAS**, e o quanto se sentiu angustiado(a) ou incomodado(a) por esse acontecimento?

|                                                                                                             | Nunca | Um Pouco | Moderadamente | Muito | Bastante |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|----------|---------------|-------|----------|
| 1. Qualquer lembrança trazia de volta sentimentos relativos á doença oncológica.                            | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 2. Tive problemas em dormir.                                                                                | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 3. Outras coisas faziam-me sempre pensar na doença oncológica.                                              | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 4. Senti-me irritado(a) e zangado(a).                                                                       | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 5. Evitava deixar-me aborrecer quando pensava na doença oncológica ou quando alguém me relembrava do mesmo. | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 6. Pensava na doença oncológica mesmo quando não queria.                                                    | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 7. Sentia-me como se não tivesse acontecido ou como se não fosse real.                                      | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 8. Mantive-me afastado(a) de lembranças relacionadas com a doença oncológica.                               | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 9. Imagens relacionadas com a doença oncológica surgiam na minha mente.                                     | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 10. Sentia-me agitado(a) e facilmente assustado(a).                                                         | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 11. Tentei não pensar no assunto.                                                                           | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 12. Estava consciente que ainda tinha muitos sentimentos em relação a essa doença, mas não lidei com eles.  | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 13. Os meus sentimentos sobre a doença oncológica pareciam “dormentes”.                                     | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 14. Dei por mim a agir ou a sentir como se tivesse voltado a viver aquele momento.                          | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |
| 15. Tive dificuldades em adormecer.                                                                         | 1     | 2        | 3             | 4     | 5        |

|                                                                                                                                  |   |   |   |   |   |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|---|---|---|---|
| 16. Tive fortes sentimentos sobre o assunto.                                                                                     | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 17. Tentei retirar-lo da minha mente.                                                                                            | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 18. Tive dificuldades em concentrar-me.                                                                                          | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 19. Lembrações do assunto causaram-me reacções físicas tais como suores, dificuldade em respirar, náuseas, ou coração acelerado. | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 20. Sonhei com isso.                                                                                                             | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 21. Senti-me vigilante ou atento.                                                                                                | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 22. Tentei não falar do assunto.                                                                                                 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |

## \_\_\_\_ ANEXO 2 – Autorizações dos Questionários SF-36, EQ-5D, HADS e IES

## Autorização do Questionário SF-36



Pedro Lopes Ferreira

Professor Associado

Email: [pedrof@fe.uc.pt](mailto:pedrof@fe.uc.pt) / [ceisuc@fe.uc.pt](mailto:ceisuc@fe.uc.pt)

Coimbra, 10 de Julho de 2009

Ex.ma Senhora Enfermeira:

Em resposta ao pedido que me formalizou tenho a comunicar que é com todo o prazer que autorizo que seja utilizada a versão portuguesa do instrumento genérico de medição de estado de saúde SF-36 versão 2 no âmbito do trabalho de investigação que pretende realizar. Junto anexo cópia desta versão.

A sua validação e a obtenção dos valores normais encontram-se nas seguintes referências:

- Ferreira PL, Santana P. Percepção de estado de saúde e de qualidade de vida da população activa: contributo para a definição de normas portuguesas. *Revista Portuguesa de Saúde Pública* 2003; 21 (2): 15-30.
- Ferreira PL. Criação da versão portuguesa do MOS SF-36. Parte I – Adaptação cultural e linguística. *Acta Médica Portuguesa* 2000; 13: 55-66.
- Ferreira PL. Criação da versão portuguesa do MOS SF-36. Parte II – Testes de validação. *Acta Médica Portuguesa* 2000; 13: 119-127.

Desejo-lhe o melhor êxito para o seu trabalho.

Com os meus melhores cumprimentos.

Prof. Doutor Pedro Lopes Ferreira

*Carta enviada por correio electrónico*

## Autorização do Questionário EQ-5D

Hello, my name is Cláudia, I am a portuguese nurse and I work in Lisbon at the oncology hospital. I am a post-graduated student from the Institute of Biomedical Sciences Abel Salazar (medicine college) in Porto.

My thesis project that I intend to develop it happens on the quality of life of families with a genetic risk for colorectal cancer.

The organization listed on my application it is the hospital where I work. The sample of the study and the harvest of data will be made on this hospital; the families and your' relatives with genetic risk for colorectal cancer, they are followed on this hospital.

I would like to have authorization to use the questionnaire EuroQol (EQ-5D) Portuguese version in the described inquiry.

The study is not funded by the university or the hospital. This is a work for my thesis/dissertation.

If you need I will be able to send more information. Thank you for taking the time to answer my email. Kind regards, Cláudia

### CONTACT INFORMATION

**Company:** Instituto Português de Oncologia de Francisco Gentil, E.P.E.

**First Name:** Cláudia

**Last Name:** Carvalho

**Position Title:** Nurse

**Department:** OMI

**Address:** Rua Professor Lima Basto

**City:** Lisboa

**State/Province:** Lisboa

**Zip/Postal Code:** 1099-023

**Country:** Portugal

**Email:** claudiapcraveiroc@hotmail.com

**Phone:** +217200445

**Ext:** 1450

**Fax:** +217229844

Name of project: **Quality of life of families with genetic risk for colorectal cancer**

Sample size: **200 persons**

Project timeframe (start - end): **10/1/2007 - 12/31/2007**

Survey Languages: **Portuguese**

Thesis or Dissertation: **Yes**

Dear Ms Carvalho,

Thank you for your enquiry and interest in the EQ-5D.

I assume that the study in which you intend to use the EQ-5D is not funded by the pharmaceutical industry or by any other commercial stakeholders. If this is the case, you may use the EQ-5D instrument free of charge. If this is not the case, however, please inform us as the EuroQol Group Foundation has a specific policy for studies funded by pharmaceutical industry or by other commercial stakeholders.

Please find attached the Portuguese version of the EQ-5D (word format), as well as a chapter from a recent EuroQol book on EQ-5D use. If you do decide to use the EQ-5D instrument, the EuroQol Group Foundation would greatly appreciate it if you would register your study at our website [www.euroqol.org](http://www.euroqol.org)

If you have any further questions, please do not hesitate to contact us.

Kind regards,

Kajang Cheung, Executive Office Assistant

EuroQol Executive Office

## Autorização dos Questionários HADS e IES

Exma. Senhora Enfermeira Cláudia Patrícia Carvalho:

Em resposta ao pedido por si formalizado, tenho a comunicar que é com muito prazer que autorizo que seja utilizada a versão portuguesa do instrumento Anxiety and Depression Scale (HADS) e Impact of Events Scale (IES) no âmbito do seu trabalho de investigação que pretende realizar.

A sua validação encontra-se nas seguintes referências:

- Figueiredo, A. (2007). Impacto do tratamento do cancro colorectal no doente e cônjuge: implicações na qualidade de vida, morbilidade psicológica, representações da doença e stress pós-traumático. Universidade do Minho. Tese de mestrado não publicada.
- Pereira, M. & Figueiredo, A. (2008). Depressão, Ansiedade e Stress pós-traumático em doentes com cancro colo-rectal: Validação do Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) e Impact of Events Scale (IES) numa amostra de doentes oncológicos. ONCO.NEWS: Investigação e Informação em Enfermagem Oncológica. nº5. Pag. 11-19.

Com os melhores cumprimentos

Porto, 6 de Abril de 2009

Mestre Ana Paula Figueiredo

---

### ANEXO 3 – Consentimento Livre e Informado

## ***Consentimento Livre e Informado***

Estamos a realizar um trabalho de investigação sobre a “Qualidade de Vida e Morbilidade Psicológica dos indivíduos pertencentes a famílias com mutações genéticas de risco para cancro colorectal”. A intenção é que os enfermeiros e outros técnicos de saúde compreendam melhor a sua experiência de vida (relações sociais; estado psicológico; actividades quotidianas), enquanto portadores ou não de mutação genética.

Para isso, gostaríamos de contar com a sua colaboração durante alguns minutos para responder a este questionário.

Asseguramos que todas as informações prestadas são confidenciais e apenas serão utilizadas para este trabalho de investigação. A divulgação das respostas que der a este questionário será anónima, e será feita em conjunto com as respostas de outras pessoas que também responderam ao questionário.

Se tiver alguma pergunta a fazer antes de decidir participar, sinta-se à vontade para a realizar, assim como para deixar de responder em qualquer altura.

Agradecemos desde já a sua colaboração, que para nós é muito importante.

Lisboa: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Assinatura: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ ANEXO 4 – Autorização da Comissão de Ética do IPOLFG-E.P.E.

**Parecer da Comissão de Ética sobre o projecto intitulado**

**"Qualidade de Vida nos indivíduos com Mutação Genética de Risco para Cancro Colorectal"**

O estudo debruça-se sobre a qualidade de vida, área de grande interesse actual em Oncologia.

Os questionários utilizados são consensualmente válidos e não aparentam constituir agressão acrescida aos participantes.

O consentimento informado é completo e respeita a vontade dos doentes e a confidencialidade dos dados.

Como tal, a Comissão de Ética aprova a sua realização.

Pela Comissão de Ética  
  
Filomena Pereira  
COMISSÃO DE ÉTICA

Lisboa, 4 de Junho de 2009