

TÍTULO DA INVESTIGAÇÃO: QoL4Dravet - Medir a Qualidade de Vida na Síndrome de Dravet

PATROCINADOR: O estudo é promovido pela Federação Europeia da Síndrome de Dravet

INTRODUÇÃO, OBJECTIVOS E TRATAMENTO DE DADOS

Convidamo-lo a participar numa investigação científica centrada na qualidade de vida das pessoas afectadas pela Síndrome de Dravet (SD) e dos seus familiares. Medir a qualidade de vida desta população e dos seus cuidadores é crucial para compreender e identificar a complexidade do impacto negativo da SD e realçar a escassez de recursos das famílias para lidar com ela.

Objectivos

1. Criar evidência baseada em PRO (Patient Reported Outcomes) sobre a qualidade de vida das pessoas com SD e das suas famílias.
2. Criar um conjunto de dados inicial que possa ser utilizado para:
 - análise de dados e publicação dos resultados em artigos científicos de sensibilização para a SD;
 - divulgação dos principais resultados através do sítio Web da DSEF e dos seus canais sociais;
 - utilização posterior por investigadores e clínicos.

Tratamento de dados

Os dados recolhidos para o estudo serão anónimos. Não serão recolhidos, direta ou indiretamente, quaisquer dados pessoais ou de identificação dos participantes no questionário. Os dados recolhidos só serão tratados de forma agregada para os fins de investigação descritos e não para quaisquer outros fins. Os dados serão guardados em arquivos/plataformas digitais de acordo com as finalidades de investigação e estudo para que foram recolhidos, garantindo a proteção e segurança da informação recolhida. Quando os resultados do questionário forem partilhados, garantiremos que nenhum indivíduo pode ser identificado.

O QUESTIONÁRIO

Com as informações que se seguem, pretendemos fornecer-lhe informações corretas e suficientes para que possa tomar uma decisão consciente sobre se gostaria de participar neste estudo. Leia atentamente estas informações e, se tiver alguma dúvida, escreva-nos para o seguinte endereço eletrónico info@dravet.eu

Caraterísticas do questionário

- **SIMPLICIDADE** - O questionário é curto e simples, com 31 perguntas que demoram cerca de 20 minutos a preencher. Foi traduzido em 11 línguas: inglês, espanhol, italiano, francês, alemão, holandês, polaco, norueguês, croata, português, sérvio.
- **ESPECÍFICO PARA DRAVET** - O questionário foi finalizado tendo em conta o estado da arte (revisão exaustiva do que foi feito anteriormente) e revisto por um painel multidisciplinar de peritos em Dravet, incluindo representantes dos doentes.
- **DUALIDADE** - Ao responder ao questionário, pode escolher uma ou ambas as opções disponíveis:

1. Responder como prestador de cuidados
2. Responder na perspetiva do seu filho com Síndrome de Dravet

É importante que os participantes respondam por si próprios, como prestadores de cuidados, e também em nome do seu familiar com SD.

Ao responderem em nome da pessoa com SD, os prestadores de cuidados devem manter, sempre que possível, uma abordagem observacional e as respostas devem basear-se em acontecimentos e experiências observáveis do passado.

Introdução

Este questionário incide sobre a qualidade de vida das pessoas afectadas pela Síndrome de Dravet (SD) e dos seus familiares. A SD é uma doença rara caracterizada por uma encefalopatia epiléptica e do desenvolvimento que afecta as crianças em idade precoce, que é resistente aos medicamentos e que provoca um grave comprometimento cognitivo, comportamental e motor (Dravet, 2011), acompanhado de convulsões frequentes e distúrbios da fala, mobilidade, aprendizagem e sono (Lagae et al., 2019; Skluzacek et al., 2011; Villas et al., 2017). Esta população está em alto risco de morte súbita devido a convulsões repetidas, o que causa níveis muito elevados de preocupação parental (Nolan et al., 2016; De Liso et al., 2016). Tudo isso resulta numa diminuição da qualidade de vida das próprias crianças com SD e de seus cuidadores (Wolff et al., 2006).

Atualmente, os tratamentos centram-se no controlo das convulsões do paciente com SD, normalmente através de ou combinados com medicamentos anti-convulsivos, sendo que estes não são tipicamente curativos e acarretam efeitos secundários como a fadiga, o comprometimento cognitivo ou comportamental, e são complexos de administrar para os cuidadores (Chiron & Dulac, 2011; Genton, 2000). Estudos recentes têm reportado efeitos negativos da SD nos cuidadores, aludindo sobretudo à saúde física e mental, e até às relações sociais e recursos económicos, propondo que a SD tem um grande impacto nas suas vidas (Jesen et al., 2017). Da mesma forma, tem sido sugerido que a qualidade de vida dos menores com SD é menor em comparação com a população em geral, especialmente quando ocorrem crises mais graves e mais frequentes (Lagne et al., 2018). Os pacientes com SD requerem apoio contínuo e complexo, o que tem um grande impacto na qualidade de vida da família (Nolan et al., 2008).

A criação de um questionário específico para avaliar a qualidade de vida desta população e dos seus cuidadores é crucial para compreender e identificar a complexidade do impacto negativo da SD e evidenciar a falta de recursos que as famílias têm para lidar com ela.

A conceptualização do projeto foi levada a cabo pelo Diretor Científico da DSEF e pela Direcção da DSEF, que colaboraram com a Universidade de Nebrija nas várias etapas do desenvolvimento do questionário, coordenado pelo Prof.Dr. Jon Andoni Duñabeitia.

Criação e validação do questionário: Metodologia

A criação e validação do questionário incluiu as seguintes fases:

Fase 1.

Desenvolvimento: foram criados os constructos e itens, focados na avaliação da qualidade de vida



dos doentes com SD e suas famílias, incidindo principalmente nas áreas social, psicológica, familiar e económica.

A fase inicial do presente trabalho contou com o conjunto de dados desenvolvido por Salom et al. (2023). O Childhood Rare Epilepsy Social Impact Assessment (CRESIA) envolveu a recolha de dados de uma coorte significativa - 298 participantes, entre os quais pais de crianças diagnosticadas com Síndrome de Dravet.

Para seleccionar os itens com maior poder descritivo da qualidade de vida das pessoas com SD e das suas famílias, foi feita uma análise descritiva das respostas por item e por grupo.

Após a análise descritiva inicial destinada a aperfeiçoar o conjunto de itens, foi utilizada uma análise confirmatória para validar a estrutura do instrumento de avaliação da QdV e garantir que o conjunto final de itens representa de forma fiável os construtos de interesse. Ao aplicar a análise confirmatória, o grupo de investigação pretendeu testar a hipótese de que os itens seleccionados a partir do conjunto inicial captam eficazmente os aspectos distintos da QdV que são afectados de forma única nos doentes com SD.

A análise confirmatória é uma etapa crucial no desenvolvimento e validação de instrumentos de medição, especialmente quando se tenta captar com exatidão constructos complexos como a qualidade de vida (QdV). É diferente da análise exploratória, que identifica potenciais padrões ou relações nos dados sem hipóteses pré-concebidas. A análise confirmatória testa hipóteses ou modelos específicos formulados com base em conhecimentos prévios, teorias ou conclusões iniciais. Fornece um método estruturado para verificar se os itens seleccionados se comportam como esperado na medição do constructo subjacente, neste caso, a QdV entre os pacientes com Síndrome de Dravet (SD).

Fase 2.

Estudo da validade de conteúdo e seleção da versão inicial do questionário: uma vez concluída a avaliação, este foi submetido a um processo de avaliação em duas partes por peritos. Por um lado, o instrumento foi avaliado por médicos especialistas internacionais em SD. Por outro lado, foi realizado um processo de avaliação por familiares de pessoas afectadas pela SD. Após a avaliação dos peritos, os itens foram modificados, eliminados ou completados com as suas contribuições.

Fase 3.

Análise da validade do constructo: as variáveis foram agrupadas em diferentes factores para explorar e descobrir se as relações entre os itens definem uma estrutura dimensional invariável no questionário.

Fase 4.

Análise da fiabilidade do instrumento: participou uma população representativa que cumpria os critérios de inclusão e exclusão e, após o preenchimento do questionário, foi realizada uma análise estatística para determinar a sua fiabilidade.

O Questionário abrange:

✓ Informações sociodemográficas: Estrutura familiar, situação financeira, nível de escolaridade e responsabilidades de prestação de cuidados.



- ✓ Estado de saúde da pessoa afetada: Número e gravidade das crises, visitas ao hospital, tratamentos actuais e medicamentos.
- ✓ Bem-estar mental: Carga emocional, níveis de stress e satisfação geral com a vida, tanto dos indivíduos afetados como das suas famílias.
- ✓ Apoio social: Satisfação com as relações sociais, sentimentos de isolamento, ou redes de apoio disponíveis.
- ✓ Saúde física e gestão da vida quotidiana: Qualidade do sono, desconforto físico e capacidade de realizar o autocuidado.
- ✓ Acesso a cuidados médicos e serviços de apoio: Utilização de terapias, encargos financeiros e lacunas nos cuidados.

EQUIPA DE INVESTIGAÇÃO

O questionário foi desenvolvido pelo Centro de Investigação Nebrija em Cognição / Centro de Investigación Nebrija en Cognición (CINC) da Universidade de Nebrija, dirigido pelo Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia. É composto por neurocientistas cognitivos juniores e seniores permanentes, investigadores em formação totalmente dedicados à atividade de investigação e um grande número de investigadores afiliados de reconhecido prestígio internacional. Tem um total de 27 investigadores: 20 doutorados experientes e 7 investigadores pré-doutorados em formação. Com uma atividade científica crescente e um desenvolvimento permanente do centro, o CINC lidera atualmente projectos de investigação públicos e privados altamente competitivos da Fundação BBVA, da Agência Estatal de Investigação do Governo Espanhol e da Comunidade de Madrid.

BENEFÍCIOS E RISCOS DA PARTICIPAÇÃO NO ESTUDO

A participação neste estudo não envolve qualquer risco. A participação neste estudo não trará qualquer benefício direto para os participantes. No entanto, este estudo espera avaliar melhor a qualidade de vida dos pacientes e das famílias afectadas pela SD e tirar conclusões que possam ser úteis para melhorar a vida dos pacientes com SD e das suas famílias e prestadores de cuidados.

CONTRIBUIÇÃO FINANCEIRA

A participação no estudo não envolve qualquer compensação financeira.

OBRIGADO PELA VOSSA COLABORAÇÃO!