

Implicações sociais associadas às Displasias Ósseas

Social implications associated with Bone Dysplasias

Inês Pedrosa *

Dulce Pitarma **

Rosa da Primavera Castro ***

Resumo: O presente artigo compreende a atividade de pesquisa no âmbito da unidade curricular Estágio II, que integra o sétimo semestre (4.º ano) de Licenciatura em Serviço Social, na Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra. Esta investigação procurou compreender as implicações individuais, familiares e sociais das crianças e jovens com Displasia Óssea, uma condição óssea rara com características físicas evidentes. Desta forma, os resultados deste estudo exploratório vem demonstrar a importância do conhecimento sobre doenças e condições raras, fundamental ao nível dos cuidados clínicos e especializados, mas, também, ao nível individual, familiar e social, na medida em que um indivíduo, ao deter de informação fundamentada e fidedigna acerca da doença e dos seus direitos, tem o poder de alterar comportamentos e desmistificar conceitos e preconceitos, fundamental para o aumento da qualidade de vida, destacando-se o papel das associações de apoio, como a Associação Nacional de Displasias Ósseas (ANDO), e do Serviço Social.

Palavras-chave: Displasias Ósseas. Implicações sociais. ANDO. Apoio social.

* Estagiária de Serviço Social no Hospital Pediátrico de Coimbra 2022/2023. *E-mail:*

inespedrosa2001@hotmail.com

** Orientadora de Estágio no Hospital Pediátrico de Coimbra pertencente ao Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. *E-mail:* dulcepitarma@chuc.min-saude.pt

*** Professora Supervisora do Estágio II da Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra. *E-mail:* rosadaprimavera@fpce.uc.pt

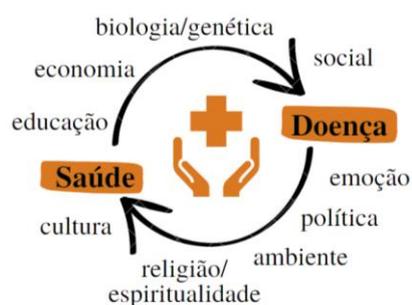
Abstract: This article comprises the research activity within the scope of the Internship II curricular unit, which is part of the seventh semester (4th year) of the Degree in Social Work, at the Faculty of Psychology and Educational Sciences of the University of Coimbra. This investigation sought to understand the individual, family and social implications of children and young people with Osseous Dysplasia, a rare bone condition with obvious physical characteristics. In this way, the results of this exploratory study demonstrate the importance of knowledge about rare diseases and conditions, fundamental at the level of clinical and specialized care, but also at the individual, family and social level, insofar as an individual, when detaining of grounded and reliable information about the disease and its rights, has the power to change behaviors and demystify concepts and prejudices, fundamental for increasing the quality of life, highlighting the role of support associations, such as the National Association of Dysplasias Bone (ANDO), and Social Work.

Keywords: Bone Dysplasias. Social implications. ANDO. Social support.

Introdução

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), a saúde consiste num “estado de completo bem-estar físico, mental e social, e não, simplesmente, a ausência de doenças ou efemeridades” (citado por Lopes et al., 2012). Segundo a definição, o conceito de saúde desprende-se do campo biológico, na medida em que é influenciada por um conjunto de múltiplos fatores e determinantes que interagem entre si (Figura 1), assim como a doença, que consiste numa alteração do estado normal de saúde.

Figura 1: Fatores que influenciam a saúde e a doença



Fonte: Elaboração própria com base no Plano Nacional de Saúde 2021-2030 e em Eisenberg (1997), citado por Bäckström (2016)

No que toca à doença rara, por vezes também designada de doença órfã, não existe uma definição única para este termo, podendo ser definida “com base no critério da prevalência ou no número de indivíduos afetados” (Silva & Sousa, 2015). Contudo, podemos afirmar que as doenças raras são “aquelas que afetam um pequeno número de pessoas quando comparado com a população em geral” (Orphanet, 2012).

No seguimento das doenças raras, temos as Displasias Ósseas (DO), também, conhecidas por osteocondrodismplasias, que “englobam um conjunto muito heterogéneo de condições ósseas raras que afetam, maioritariamente, o desenvolvimento, a estrutura e a constituição dos ossos, da cartilagem e da dentina” (ANDO, 2023). Esta condição rara é caracterizada por alterações estruturais nos ossos, podendo desencadear vários sinais e sintomas, como dores, deformidades, fraturas e distúrbios hormonais, consoante as partes do corpo afetadas (Boston Children's Hospital, 2023). A baixa estatura (nanismo) é a característica física mais evidente das DO, relacionando-se com o sistema esquelético de um indivíduo. No entanto, ao longo da vida, podem surgir complicações associadas às DO que podem afetar outros sistemas, como o neurológico, o musculoesquelético, o respiratório e o cardíaco (Boston Children's Hospital, 2023).

As Displasias Ósseas têm origem genética e surgem devido a variantes patogénicas no ADN (ANDO, 2023). Assim sendo, esta condição pode ser herdada (passando de pais para filhos) ou, noutros casos, os genes de um bebé sofrem mutações/alterações que podem surgir de forma espontânea e pela primeira vez, levando à displasia (Boston Children's Hospital, 2023).

Atualmente, estão identificados cerca de 461 tipos de Displasias Ósseas (letais e não letais), divididas em 42 grupos de acordo com quatro critérios: aspeto físico (fenótipos), radiológicos, genéticos e bioquímicos, compreendidos pela nosologia (estudo das DO) (ANDO, 2023). Ainda, em Portugal, mesmo não existindo um registo nacional para as DO, com base nos dados da Pordata, estima-se que podem nascer cerca de 20 a 30 bebés com DO todos os anos (ANDO, 2023), havendo uma prevalência média de 1 caso de DO em cada 5000 nascimentos.

No que se refere ao diagnóstico das DO, estas são, frequentemente, identificadas durante a gravidez, podendo surgir uma suspeita no segundo trimestre, que pode ser confirmada após o nascimento. Ademais, em alguns casos, podem surgir sintomas da displasia à medida que o indivíduo se vai desenvolvendo e crescendo, podendo-se denotar, por exemplo, um maior crescimento da cabeça do bebé em comparação com o resto do corpo (Boston Children's Hospital, 2023). Contudo, o diagnóstico correto pode demorar anos, devido ao reduzido

conhecimento acerca das DO, ao facto de as características de cada displasia serem diversas ou devido à perda parcial de seguimento clínico da criança/adulto com DO (ANDO, 2023).

Quanto ao tratamento para as DO, estes dependem do tipo de displasia, da gravidade e das partes do corpo afetadas. Dada a raridade destas condições, os tratamentos são escassos, existindo apenas tratamentos farmacológicos específicos para 1% das DO (medicamentos órfãos) (ANDO, 2023). Mesmo as terapias existentes, de modo geral, apenas se focam na gestão dos sintomas. Ainda assim, os “tratamentos em desenvolvimento podem melhorar significativamente a qualidade de vida da pessoa com displasia” (ANDO, 2023), reduzindo os sintomas dolorosos. Existem, também, medicamentos que podem estimular o crescimento e cirurgias para corrigir o crescimento ósseo (Boston Children's Hospital, 2023). Esta escassez de tratamentos deve-se, além das restrições ao apoio financeiro, à limitação dos conhecimentos sobre DO (a sua história natural) (ANDO, 2023).

O Hospital Pediátrico (HP), que pertence ao Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), constitui-se numa entidade prestadora de cuidados de saúde hospitalares pediátricos. Desde 2015, desenvolve a consulta multidisciplinar de DO (com a EMDO), sendo membro da Rede Europeia de Referência para as Condições Ósseas Raras (ERN BOND), desde 2017 (ANDO, 2023).

A consulta multidisciplinar de DO possibilita um acompanhamento de acordo com as necessidades específicas de cada pessoa, “estruturado por diversos especialistas que discutem e abordam cada caso individualmente, de forma complementar e numa comunicação próxima e direta entre os diferentes profissionais de saúde, a pessoa com displasia e/ou família” (Santos, 2021). De mencionar que o Assistente Social é um dos profissionais que integra a EMDO para o qual são referenciadas crianças/jovens com esta condição. Para além disto, mensalmente, os elementos que constituem EMDO do HP reúnem para discussão de casos, recorrendo a uma estrutura denominada a GROW – Goals (objetivos), Reality (realidade e obstáculos), Options (alternativas, possibilidades, pontos fortes e recursos disponíveis), Will (ações e responsabilidades) (Ferreira, 2019).

Ainda, de se destacar o apoio da ANDO Portugal (Associação Nacional de Displasias Ósseas) que foi registada a 26 de maio de 2015, tendo sido reconhecida, desde 2017, pelo Instituto Nacional de Reabilitação (INR) como Organização Não Governamental para Pessoas com Deficiência (ONGPD) (ANDO, 2023). Esta associação surge num sentido de complementaridade da EMDO, sendo, ainda, membro de várias entidades, tais como da European Reference Network for Rare Bone diseases (ERN BOND); European Registry for

Rare Bone and Mineral disorder (EuRR-Bone); European Rare Bone Forum (ERBF); EUPATI Portugal; entre outras (ANDO, 2023).

Face ao tema exposto, considerou-se importante conhecer a realidade das crianças e jovens com DO, cujo diagnóstico da doença se constitui num agente stressante, quer para o indivíduo, quer para a família. O impacto desta condição pode ser influenciado pela idade (juntamente com outros fatores, como, por exemplo, características da doença, relação estabelecida com o sistema de saúde, vivências experienciadas pelo indivíduo), podendo comprometer o seu desenvolvimento e qualidade de vida, existindo a necessidade de acompanhamento contínuo.

É no período da infância que as crianças começam a ter uma representação e interesse na sua própria aparência e imagem. Já na adolescência, um período de grandes mudanças e alterações (do ponto de vista físico, cognitivo, emocional, social), os jovens começam a construir a sua identidade individual e a ganhar consciência sobre si mesmos, sobre as suas diferenças e sobre a forma de como são vistos, havendo uma grande ênfase na imagem corporal, que é um aspeto dinâmico ao longo do tempo (ANDO, 2023). É, então, nestes períodos que a questão da autoimagem começa a ser muito valorizada, constituindo-se num conceito complexo e multifacetado, na medida em que engloba os vários “eus” de um indivíduo (físico, emocional, académico/profissional, familiar e social) e se relaciona com a forma como a pessoa se percebe; com a forma como a pessoa interpreta a percepção dos outros; e com a forma de como a pessoa gostaria de ser (ANDO, 2023).

Nas crianças e jovens com características físicas visíveis, como é o caso das DO, existe uma “profunda preocupação com a impressão que é transmitida aos outros” (Tomé, 2019, p.26) e uma “procura incessante pela admiração dos outros que lhes permita a sua afirmação segundo as atuais normas de aparência corporal” (Tomé, 2019, p. 28). Assim sendo, podem encontrar dificuldades em termos de aceitação de si próprios devido à sua altura/proporções do seu corpo e enfrentar consequências de ser fisicamente diferente, questionando-se “porquê eu?” (ANDO, 2023).

Posto isto, e tendo em conta a problemática apresentada, é nosso objetivo compreender as implicações individuais, familiares e sociais associadas às Displasias Ósseas nas crianças e jovens. A partir deste objetivo, foram estabelecidos objetivos específicos que passam por: caracterizar de forma demográfica e sociofamiliar as crianças/jovens com DO e respetivas famílias acompanhadas pelo Serviço Social no HP desde 2016 até 2022; explorar as implicações das DO nas crianças/jovens ao nível da acessibilidade a informação, direitos e benefícios sociais

e cuidados clínicos, evidenciando o papel do Serviço Social; demonstrar o contributo da Associação Nacional de Displasias Ósseas; e interpretar as repercussões psicossociais associadas à autoimagem das crianças/jovens com DO de acordo com uma perspetiva familiar e profissional.

Material e Métodos

A realização de uma investigação requer o seguimento de uma metodologia, tendo-se optado pela complementaridade de abordagens/metodologias quantitativas e qualitativas, uma vez que é o método que melhor se adequa aos objetivos da investigação, seguindo uma metodologia mista/combinada, que envolve a recolha de informação numérica e de texto e permitirá a triangulação de dados.

No que toca à metodologia quantitativa, recorreu-se a este método para fazer a caracterização da amostra, através de uma pesquisa e análise documental de processos sociais de crianças e jovens acompanhados pelo Serviço Social no HP desde 2016 até 2022. A informação recolhida dos processos foi registada numa base de dados, em *Excel*, para posterior análise estatística.

A amostra deste estudo é constituída por um grupo de 70 crianças e jovens com DO, acompanhado no HP com, pelo menos, uma intervenção do Serviço Social, quer em internamento, quer em consulta externa, desde 2016 até 2022, consistindo numa amostra de conveniência, uma vez que é composta por elementos a que a se teve maior acesso (Anúnciação, 2021).

Quanto à metodologia qualitativa, recorreu-se ao inquérito por entrevista, tendo sido elaborado um guião com perguntas abertas e fechadas (entrevista semiestruturada de profundidade) e um consentimento informado a disponibilizar à entrevistada. De realçar que, mesmo tendo o consentimento informado sido disponibilizado e assinado pela entrevistada, esta assentiu em poder ser mencionada neste relatório. Desta forma, foi feita uma entrevista através da plataforma *Zoom* com a duração de cerca de 1h, com Inês Alves, que, para além de ser presidente da ANDO, é, também, mãe de uma criança com DO, podendo fornecer a sua perspetiva nas duas vertentes. A informação recolhida com a entrevista foi, primeiramente, transcrita de forma integral e, posteriormente, explorada através de uma Análise de Conteúdo, em que se equacionou categorias de classificação de informação.

Posto isto, neste artigo é apresentada uma investigação Exploratória Descritiva.

Quadro 1: Modelo de análise da Atividade de Investigação

Questão de Partida					
<i>Quais são as implicações individuais, familiares e sociais associadas às Displasias Ósseas nas crianças e jovens?</i>					
Objetivo geral					
Compreender as implicações individuais, familiares e sociais associadas às Displasias Ósseas nas crianças e jovens					
Metodologia Mista					
Combinação de metodologia quantitativa e qualitativa					
Objetivos específicos	Metodologia	Técnica/ Instrumento de recolha de dados	Categoria de análise	Subcategorias	Unidades de registo
Caraterizar de forma demográfica e sociofamiliar as crianças/jovens com DO e respetivas famílias acompanhadas pelo Serviço Social no HP desde 2016 até 2022	Quantitativa	Análise estatística e documental de dados recolhidos dos processos sociais de C/J acompanhados pelo Serviço Social no HP desde 2016 até 2022 através do <i>Excel</i>	Idade Sexo Distritos e regiões autónomas N.º de elementos do agregado familiar, situação profissional dos pais/representantes/ cuidadores Principais tipos de DO diagnosticadas	-	-
Explorar as implicações das DO nas crianças/jovens ao nível da acessibilidade a informação, direitos e benefícios sociais e cuidados clínicos, evidenciando o papel do Serviço Social	Qualitativa	Entrevista Semiestruturada - Análise de Conteúdo dos dados recolhidos com a entrevista a Inês Alves	Acesso a informação clínica e a cuidados médicos	Antes da criação da ANDO e da EMDO	Pouca informação e falta de acompanhamento especializado
			Acesso a apoios, direitos e benefícios sociais	Depois da criação da ANDO e da EMDO	Origem da equipa multidisciplinar e principais envolvidos, relação da equipa multidisciplinar com a ANDO e consulta multidisciplinar de DO
	Quantitativa	Análise estatística e documental de dados recolhidos dos processos sociais de C/J acompanhados pelo Serviço Social no HP desde 2016 até 2022 através do <i>Excel</i>	Papel do Serviço Social: Número de sinalizações ao Serviço Social Famílias com conhecimento sobre direitos e benefícios sociais	Antes da criação da ANDO e da EMDO Depois da criação da ANDO e da EMDO	Falta de conhecimento e de acesso a informação Centralizar informação
Demonstrar o contributo da Associação Nacional de Displasias Ósseas	Qualitativa	Entrevista Semiestruturada - Análise de Conteúdo dos dados recolhidos com a entrevista a Inês Alves	Partilha de informação	Recursos a linguagem positiva	-
				Desmistificar conceitos	-
				Integração visual e transmissão de informação fidedigna	-
			Olhar às necessidades da pessoa para além da doença	-	
Aproximar pessoas/famílias com condições e experiências de vida semelhantes	-				
Ganhos/benefícios diretos e indiretos	-				
Interpretar as repercussões psicossociais associadas à autoimagem das crianças/jovens com DO de acordo com uma perspetiva familiar e profissional	Qualitativa	Entrevista Semiestruturada - Análise de Conteúdo dos dados recolhidos com a entrevista a Inês Alves	Perspetiva da entrevistada enquanto profissional	Dificuldade em dar o primeiro passo	-
				Dificuldade em se expor, comunicar e participar em atividades	-
			Perspetiva da entrevistada enquanto mãe de uma criança com DO	“Fase do luto” e a posterior adaptação e aprendizagem	-
				Explicar à rede familiar mais alargada o que são DO e porque é que acontecem	-
Demonstrar à filha a importância de se aprender a viver com a diferença	-				
Investigação Exploratória Descritiva					

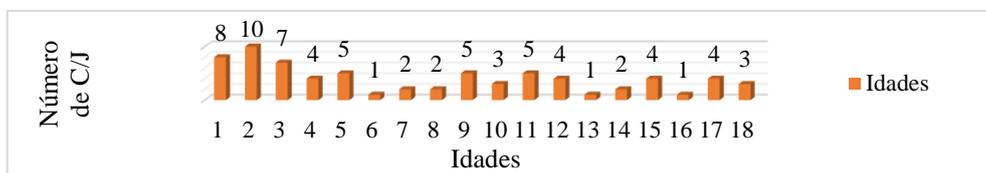
Fonte: Elaboração própria

Resultados

Primeiramente, são apresentados os dados estatísticos, seguidos dos dados levantados com a entrevista. Importa referir que, para alguns dados, não foi feita distinção entre anos, pois não era relevante para a análise dos resultados.

→ Caracterização demográfica e sociofamiliar das crianças e jovens com DO acompanhadas pelo Serviço Social no HP

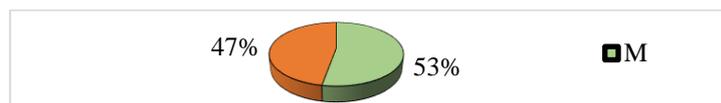
Gráfico 1: Distribuição total das C/J acompanhadas pelo Serviço Social no HP por idade



Fonte: Elaboração própria com recurso ao *Excel*

O Serviço Social no HP recebe crianças/jovens com idades compreendidas desde o primeiro ano de nascimento até aos 18 anos de idade. Através do Gráfico 1, conseguimos compreender que entre 2016 e 2022, o grupo etário que apresentou maior expressividade para a referência ao Serviço Social diz respeito aos primeiros anos de vida, mais concretamente, de 1 a 5 anos. Neste intervalo de idades, os 2 anos têm maior destaque, na medida em que se registou um saldo de 10 crianças. Entre os 9 e 12 anos, o número de crianças/jovens referenciados também se destaca, em que foram registadas 4 crianças/jovens com 9 anos, 3 com 10 anos, 5 com 11 anos e 4 com 12 anos. Ainda, foram registadas 3 jovens em transição da idade infantil para a idade adulta.

Gráfico 2: Distribuição total das C/J acompanhadas pelo Serviço Social no HP por sexo

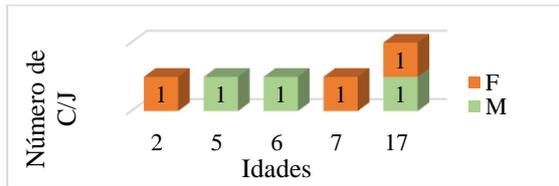


Fonte: Elaboração própria com recurso ao *Excel*

Tendo em conta a amostra total, em termos estatísticos, é possível verificar que cerca de 53% das crianças/jovens são do sexo masculino (M), correspondendo os restantes 47% ao sexo

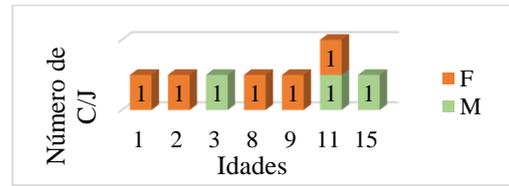
feminino (F). Assim sendo, como comprova o Gráfico 2, não existe grande discrepância entre sexos.

Gráfico 3: Distribuição de C/J com DO por idade e sexo em 2016



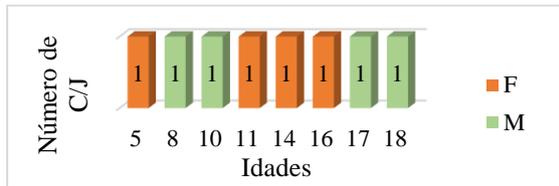
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 4: Distribuição de C/J com DO por idade e sexo em 2017



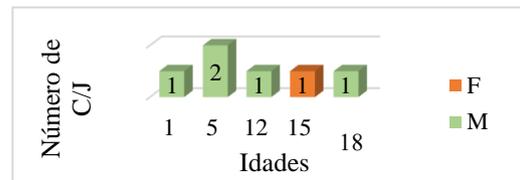
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 5: Distribuição de C/J com DO por idade e sexo em 2018



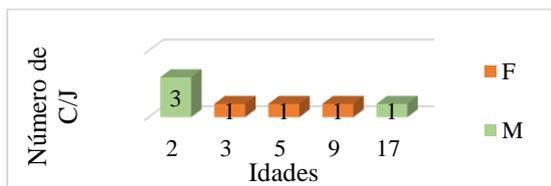
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 6: Distribuição de C/J com DO por idade e sexo em 2019



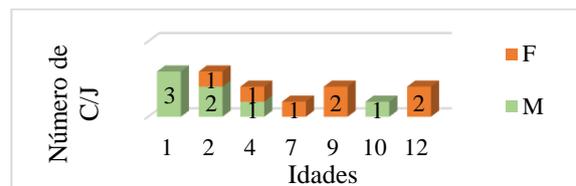
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 7: Distribuição de C/J com DO por idade e sexo em 2020



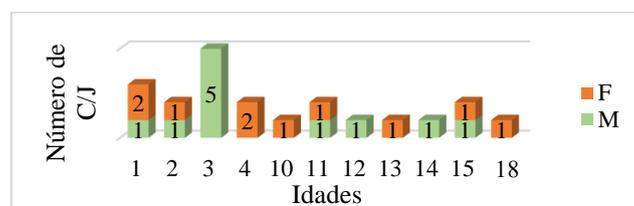
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 8: Distribuição de C/J com DO por idade e sexo em 2021



Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 9: Distribuição de C/J com DO por idade e sexo em 2022

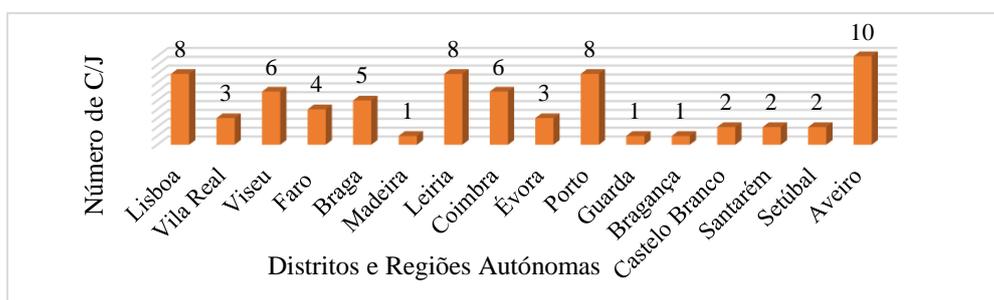


Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Através dos Gráficos 3 a 9, conseguimos perceber que entre 2016 e 2020, o número de registos de crianças/jovens sinalizados para o Serviço Social por ano não foi grandioso,

havendo, na maioria das idades, apenas um caso sinalizado. Contudo, denota-se um crescimento do número de sinalizações em 2021 ao nível dos primeiros anos de vida, nomeadamente nas idades de 1 ano (3), 2 anos (3) e 4 anos (2). O mesmo ocorre em 2022, em que surgiram 3 crianças com 1 ano, 2 com 2 anos 5 com 3 anos e 2 com 4 anos. Em termos da distribuição por sexo das crianças/jovens, esta foi similar desde 2016 a 2022. De mencionar que três pares de crianças/jovens da amostra são irmãos.

Gráfico 10: Distribuição total das C/J acompanhadas pelo Serviço Social no HP por distritos e regiões autónomas



Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

As crianças/jovens referenciados para o Serviço Social no HP proveem de diferentes distritos do território nacional e até das Regiões Autónomas. Levando em consideração o Gráfico 10, é possível constatar que o distrito de Aveiro apresenta um maior número de crianças/jovens com DO referenciadas para o Serviço Social no HP (10), seguindo-se os distritos de Lisboa (8), Leiria (8), Porto (8) e, ainda, Viseu (6) e Coimbra (6). Os distritos com menos utentes registados passam pela Guarda e Bragança, que registam apenas 1 criança/jovem. Também, é de mencionar o único registo da Região Autónoma da Madeira.

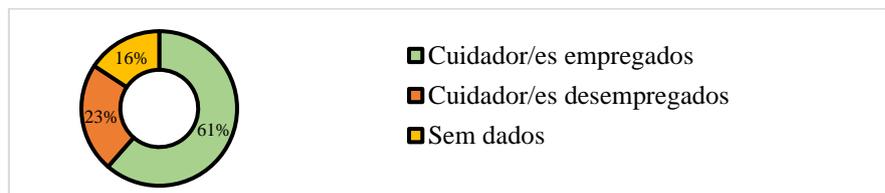
Gráfico 11: Número de elementos do agregado familiar das C/J acompanhadas pelo Serviço Social no HP



Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Em relação ao número de elementos que constituem os agregados familiares das crianças/jovens referenciadas para o Serviço Social do HP, pelo Gráfico 11, denota-se que a maior parte das famílias são constituídas por 4 (28) e 3 elementos (27).

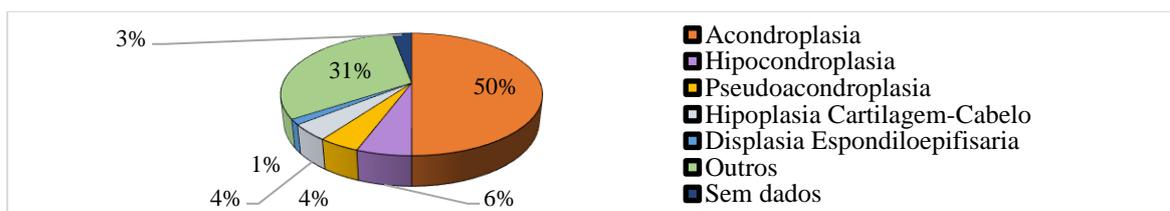
Gráfico 12: Situação profissional dos pais/representantes/cuidadores das C/J acompanhadas pelo Serviço Social no HP



Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Quanto à situação profissional, através do Gráfico 12, percebemos a maior parte das crianças/jovens acompanhadas pelo Serviço Social (61%) detém de pais/representantes/cuidadores empregados, havendo apenas cerca de 23% de situações de famílias sem fontes de rendimentos.

Gráfico 13: Principais tipos de DO diagnosticados nas C/J acompanhadas pelo Serviço Social no HP



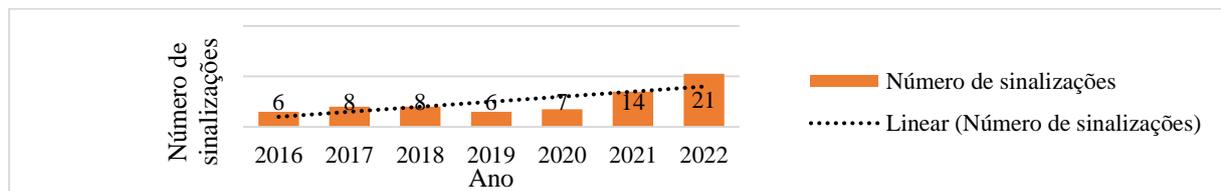
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Pelo Gráfico 13, o principal tipo de DO apresentado pelas crianças/jovens com DO acompanhados pelo Serviço Social no HP traduz-se na Acondroplasia, que representa 50% das mesmas. Segue-se a Hipocondroplasia (6%) e, com menos representação, a Pseudoacondroplasia (4%) e a Hipoplasia Cartilagem-Cabelo (4%). A seção “outros” inclui outros tipos de DO não tão representativos e ainda, casos em que há apenas suspeita de diagnóstico de DO, não confirmado.

➔ Papel do Serviço Social na equipa disciplinar do HP

Importa delimitar o número de sinalizações/referenciações para o Serviço Social no HP, bem como perceber a percentagem de famílias com conhecimentos sobre direitos e benefícios sociais, uma vez que o principal motivo de referenciação para o Serviço Social nestes casos consiste na necessidade de informação/orientação para o acesso a direitos sociais.

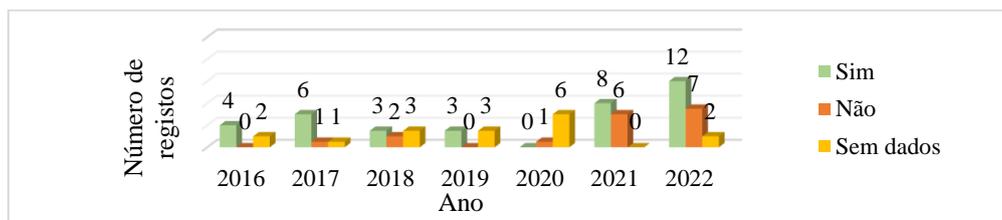
Gráfico 14: Número de sinalizações das C/J para o Serviço Social por ano (2016-2022) no HP



Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Através do Gráfico 14, entre 2016 e 2022, denotamos uma tendência de crescimento de sinalizações que foi quebrada em 2019 (6). Ainda, conseguimos perceber que 2022 foi o ano onde ocorreu um maior número de referências para o Serviço Social (21).

Gráfico 15: Famílias com conhecimento sobre direitos e benefícios sociais por ano (2016-2022) das C/J acompanhadas pelo Serviço Social no HP

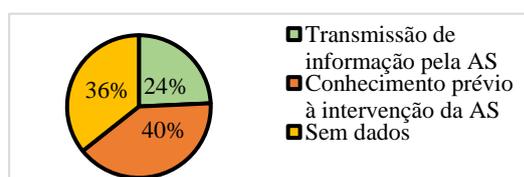


Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Com o Gráfico 15, percebemos que, desde 2016 até 2022, houve um crescimento do número de registos acerca dos conhecimentos sobre direitos e benefícios sociais por ano. Para além disso, percebemos que, apesar de haver um maior número de registos de famílias com conhecimentos, quer em 2021, quer em 2022, não existe uma grande discrepância relativamente ao número de famílias que desconhece os seus direitos.

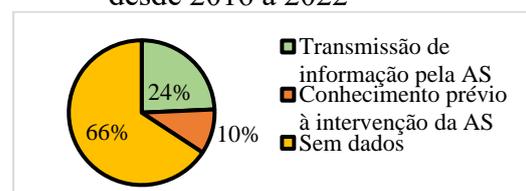
Ao nível dos apoios, direitos e benefícios das famílias das crianças/jovens com DO, os apresentados nos Gráficos 16 a 19 foram os mais abordados nos atendimentos de Serviço Social no HP desde 2016 a 2022.

Gráfico 16: Conhecimentos sobre a Bonificação por Deficiência desde 2016 a 2022



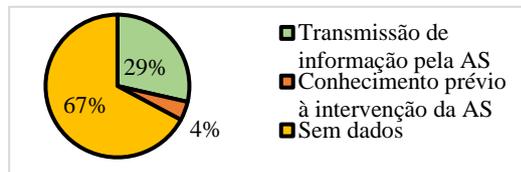
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 17: Conhecimentos sobre o Subsídio por Assistência a Terceira Pessoa desde 2016 a 2022



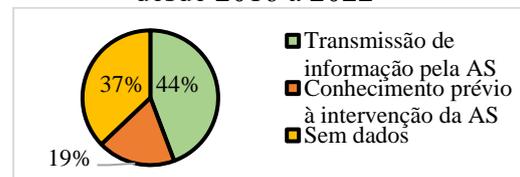
Fonte: Elaboração própria com recurso ao Excel

Gráfico 18: Conhecimentos sobre a Prestação Social para a Inclusão desde 2016 a 2022



Fonte: Elaboração própria com recurso ao *Excel*

Gráfico 19: Conhecimentos sobre o Certificado Multiusos desde 2016 a 2022



Fonte: Elaboração própria com recurso ao *Excel*

Pelo Gráfico 16, em comparação com os restantes apoios (Subsídio por Assistência a Terceira Pessoa e Prestação Social para a Inclusão), a Bonificação por Deficiência é aquele em que se denota haver um maior conhecimento por parte das famílias com crianças/jovens com DO, sendo um dos primeiros direitos a serem requeridos nos primeiros anos de vida do utente com esta condição.

Em termos do Subsídio por Assistência a Terceira Pessoa (Gráfico 17), este é muito mencionado nos atendimentos em Serviço Social (24%), tal como a Prestação Social para a Inclusão (29%), representada no Gráfico 18, em que grande parte das famílias com crianças/jovens com DO desconhecem este benefício.

De mencionar, ainda, a referência que a Assistente Social faz ao Certificado Multiusos (Gráfico 19), um documento que comprova o grau de incapacidade da criança/jovem com DO e que é necessário para o requerimento da Prestação Social para a Inclusão.

➔ Cuidados clínicos e direitos e benefícios sociais das famílias de crianças/jovens com DO que chegam ao HP – acessibilidade, conhecimentos, EMDO

▪ Acesso a informação clínica e a cuidados médicos das famílias das crianças/jovens com DO

Através da informação recolhida com a entrevista a Inês Alves, aquando do diagnóstico de Displasia Óssea da filha, a entrevistada afirma que, em relação ao primeiro impacto, “(...) foi um turbilhão de emoções diversas”, a juntar ao facto de que a mesma “na altura em que ela nasceu, não sabia nada”, tendo-lhe sido “dado um folheto antigo com informação maioritariamente clínica sobre a Acondroplasia”. Ainda, refere que “havia muito pouca informação acerca destas condições e dos direitos”, tendo sido a própria a estudar mais a questão.

Este facto levou à criação da ANDO, quase em simultâneo com o início da EMDO do HP, uma vez que “a consulta (multidisciplinar) começou no início de 2015 e a ANDO foi

formalizada em maio de 2015”. “Tiveram presentes várias especialistas de diferentes áreas”, surgindo daí a “oportunidade de criar a consulta multidisciplinar de DO e a associação ANDO num sentido de complementaridade.”. Desta forma, a associação facilita a referenciação das famílias que contactam a ANDO para a consulta multidisciplinar, quando “as pessoas procuram saber onde é que os filhos podem ter cuidados mais especializados, isto se não partem primeiro do Pediátrico”; e a consulta facilita o contacto com a associação. Assim sendo, “quem tem o primeiro contacto é o primeiro depois a facilitar o contacto de um lado ou do outro”.

Inês Alves refere que a criação desta consulta consistiu numa prioridade/necessidade primária, uma vez que “(...) percebemos que era muito importante centralizar ações, porque seria na base da experiência e do acumular da experiência que o conhecimento poderia ser atingido também para os cuidados mais especializados.”.

- **Acessibilidade a informação social das famílias de crianças/jovens com DO**

De acordo com Inês Alves, a criação da ANDO “(...) surgiu de uma necessidade pessoal, primeiro”, na medida em que a mesma se deparou com a falta de conhecimentos e de acessibilidade a informação acerca destas condições, quer em termos de acompanhamento clínico especializado, quer acerca de direitos e benefícios sociais, afirmando que não havia qualquer associação e que “(...) eram muito poucas as informações e os recursos disponíveis, não só em termos de apoio social, mas apoio de informação clínica, direitos sociais, direitos fiscais, benefícios, oportunidades, opções, prioridades de cuidados”.

Pela entrevistada, foi, e ainda é, necessário “tentar centralizar informação de benefícios fiscais, sociais, de perceber quais eram as prioridades das famílias em termos das suas próprias necessidades, de perceber a situação.”. Contudo, no que toca à ANDO, a questão das políticas sociais é um ponto que tem de ser trabalhado na associação, uma vez que esta “é relativamente jovem no meio de associações de pessoas com condições raras, (...)”, havendo outras associações com mais destaque na sociedade e com uma ação mais forte nesse âmbito.

➔ **Contributo da Associação Nacional de Displasias Ósseas**

- **Partilha de informação**

Para além das atividades e grupos desenvolvidos pela ANDO, esta associação recorre a uma linguagem positiva, na medida em que pretende fazer com que as pessoas usem expressões valorativas e deixem “(...) cair expressões que não lhes trazem emoções positivas nem valorização.”. Deste modo, a entrevistada reflete sobre o facto de que “(...) as palavras têm uma força imensa”.

Ainda, Inês Alves reforça que, “essencialmente, quase todas as atividades vão no sentido de partilhar informação que seja importante, relevante, de validade e de valor”, aumentando a presença de palavras, noções e expressões relacionadas com a DO. Afirma, também, que esta partilha objetiva “(...) aumentar o conhecimento (...) para também, desmistificar conceitos associados a DO que têm sido arrastados ao longo do tempo, (...)”.

A entrevistada enfatiza, também, o papel do *site* da ANDO, quer em termos de transmissão de informação fidedigna, quer em termos de integração visual, pois projeta-se que este “seja responsivo, que seja intuitivo, que seja visualmente interessante e que a informação seja de uma leitura muito acessível, também, mantendo sempre terminologias técnicas.”.

- **Olhar às necessidades da pessoa além da doença**

A entrevistada referiu que uma das principais componentes da ação da ANDO consiste na “priorização da pessoa por ela própria e não pela condição que traz”, na medida em que a DO representa apenas uma parte da existência de um indivíduo. Assim, a mesma afirma que deve haver uma valorização “como pessoa, com um nome, como profissional, como tendo família e com esta componente na vida, que é ter uma DO.”.

- **Aproximar pessoas/famílias com condições e experiências de vida semelhantes**

A criação da ANDO veio proporcionar uma aproximação de famílias, em que “as pessoas procuram para não se sentirem sozinhas, para pelo menos conseguirem ouvir outras pessoas que têm experiências semelhantes.”. Desta forma, a associação procurou fazer com que estas famílias se sintam compreendidas e apoiadas, dado que, segundo a entrevistada “a sensação que a maior parte das pessoas transparece e verbaliza é mesmo uma sensação de solidão e de desamparo (...)”. Para além disso, “(...) a ANDO facilita dois grupos no *WhatsApp* de contacto mais próximo, um de pais e um de adultos, e tem crescido consistentemente, e as pessoas têm aderido bastante.”

- **Ganhos/benefícios coletivos e indiretos e diretos**

Em termos de ganhos coletivos com a ação da ANDO, a entrevistada menciona que, ao haver mais exposição e discussão sobre DO, “torna-se mais fácil lidar com a existência de ter alguém com uma DO na família e não ser um tema que ninguém conhece, ninguém fala e é fechado dentro de um baú e que ninguém quer expor.”.

Quanto aos benefícios diretos, Inês Alves afirma que a ANDO facilita um conjunto de informações diversas, em que as pessoas “contactam para saber exatamente que benefícios fiscais, direitos sociais têm acesso; contactar com as escolas, falar diretamente com os professores, (...)”, entre outras questões.

➔ **Repercussões psicossociais associadas à autoimagem das C/J com DO pela perspetiva da entrevistada enquanto profissional e enquanto mãe de uma criança com DO**

▪ **Perspetiva da entrevistada enquanto profissional**

Dadas as características físicas das crianças/jovens DO, a primeira interação das pessoas com DO e das suas famílias com a ANDO leva muito tempo até darem o primeiro passo – “um dos grandes desafios que tenho visto e tenho sentido desde a criação da ANDO, (...) é mesmo o primeiro passo que as pessoas dão para o contacto.”. Ainda, em termos de eventos presenciais organizados pela associação, Inês Alves afirma que “há muita dificuldade de as pessoas darem o passo de estarem próximas de outras pessoas que têm condições iguais ou semelhantes, porque (...) é uma questão de autoidentidade e pode ser muito conflituoso para muitas pessoas dar este passo”, principalmente adultos. Também, para os pais de crianças/jovens com DO é complexo lidar com a situação, principalmente quando ainda estão num registo de negação.

Mesmo no que se refere às atividades *online*, apesar deste acabar “(...) por ser um registo em que as pessoas participam de uma forma mais ou menos regular”, muitas são as pessoas que, por exemplo, não conseguem participar com a câmara ligada ou com microfone, em que “ficam ali, estão a observar, estão a ouvir, mas não participam.”. De acordo com a entrevistada, “há ainda uma componente cultural muito bloqueadora das pessoas, nós vivemos numa sociedade em que as pessoas têm muita dificuldade em expor qualquer situação.”.

Desta forma, é um trabalho árduo convocar pessoas para conhecerem e participarem nas atividades da ANDO, pois “(...), fazer e falar num grupo em que há visceralmente uma componente que lhes é emocionalmente negativa, é muito complexo.”. Contudo, para a entrevistada, cada presença é importante – “(...) a presença de cada pessoa é extremamente valiosa, porque sei que é algo que requer muito esforço emocional delas.”.

▪ **Perspetiva da entrevistada enquanto mãe de uma criança com DO**

Enquanto mãe de uma criança com DO, Inês Alves mencionou que o diagnóstico “teve um grande impacto em todo o processamento da situação e de todas as suas implicações.”. Ainda, relatou que passou pela chamada “fase do luto”, uma vez que a imagem da sua filha iria acabar por se afastar daquilo que é considerado o “ideal” de beleza – “passámos pela chamada “fase de luto”, na medida em que é o acabar com a ideia de que a nossa filha não vai nascer e crescer bem e bonita como é estereotipado.”. Posto isto, a mesma expôs que o ultrapassar desta fase depende de pais para pais e da adaptação de cada um à condição, afirmando que “é e tem sido uma aprendizagem constante” e que “é um aprender a viver e a lidar com a questão”.

Em termos familiares, Inês Alves refere que a transmissão do diagnóstico à rede familiar mais alargada requereu “(...) ter de explicar às pessoas o que é uma mutação genética e que, por ter acontecido, não significa que vá voltar a acontecer ou que lhes aconteça a eles.”.

À filha, a entrevistada procura “(...) tentar sempre explicar a situação, esclarecer o porquê de ser diferente e que somos todos diferentes”, reforçando que a “autoestima vai para além da imagem física e, portanto, é essencial continuar a trabalhá-la, para que também se sinta segura e acredite nas suas capacidades (...) é muito mais do que a sua condição”.

Discussão

Este ponto da investigação concerne à análise detalhada dos resultados e dos dados recolhidos considerados mais relevantes para a resposta, quer ao objetivo geral, quer aos objetivos específicos, sendo feita uma confrontação com informação de outros autores e estudos.

Inicialmente, no que toca às características do perfil sociodemográfico das 70 crianças/jovens com DO acompanhados pelo Serviço Social no HP, entre 2016 e 2022, foram apuradas informações relativamente à idade e ao distrito de origem e, ainda, os principais tipos de DO apresentados.

Como já mencionado anteriormente, o HP é uma entidade prestadora de cuidados de saúde hospitalar a crianças e jovens com idades compreendidas entre os 0 e os 18 anos (inclusive). Como se pôde constatar pelo Gráfico 1, foi sinalizada, pelo menos 1 criança em cada idade apresentada no gráfico, sendo que entre 2016 e 2022, o grupo etário que mais se destacou foi do 1 aos 5 anos. Estes dados vão ao encontro da informação disponibilizada no Plano de Consultas das crianças/jovens com esta condição, em que se estabelece que as mesmas são maioritariamente referenciadas para o Serviço Social até aos 24 meses (informação retirada da Sessão Clínica acerca de DO no dia 28 de abril de 2022).

No que se refere à distribuição geográfica da origem das crianças/jovens com DO referenciados para o Serviço Social do HP, entre 2016 e 2022, observa-se que a maior parte dos indivíduos provieram da região centro de Portugal, que corresponde à área de influência do HP, sendo o distrito com maior número de crianças/jovens o de Aveiro (10). Fora dessa área temos Lisboa e Porto (com 8 crianças/jovens cada). Esta tendência relaciona-se com o facto de a área de influência do HP abranger toda a região centro do país, sendo, portanto, um dos principais hospitais de referência distrital da região centro (Relatório de Contas, 2021). Para além disso,

constitui-se como referência nacional para algumas patologias específicas, como as DO, sendo, ainda, como já mencionado no ponto referente à fundamentação e pertinência do tema, membro da Rede Europeia de Referência para as Condições Ósseas raras (ERN BOND), desde 2017, “o que tem permitido centralizar a referenciação de casos” (Santos, 2021).

Relativamente aos tipos de DO diagnosticados, é evidente que a Acondroplasia se traduz no mais frequente (50% dos casos). Este tipo de DO consiste numa condição genética rara, causada pela alteração de um gene que afeta os ossos e a cartilagem, sendo a DO mais comum. Assim sendo, “se apenas um dos pais for portador da condição, a probabilidade de o filho também nascer com Acondroplasia é de 50%” (Llorent & Cuenca, 2021), mas surge, maioritariamente, de uma nova mutação, em que “a maioria das crianças (80%) não tem historial da condição na família.” (ANDO, 2023). Todas as pessoas com Acondroplasia têm baixa estatura, podendo, também, apresentar desproporção dos membros e características faciais. Ainda, “estima-se que 1 em cada 25 mil crianças nasce com acondroplasia, sendo que há 250 mil pessoas no mundo com esta condição.” (ANDO, 2023).

Passando agora à análise da entrevista conforme os objetivos específicos estabelecidos, de acordo com a entrevistada e o referido na primeira parte deste relatório, antes da criação da ANDO e da equipa multidisciplinar do HP, tanto a nível social como clínico, a informação, os apoios e os recursos disponibilizados eram ainda mais escassos, existindo pouco conhecimento sobre as condições raras e os seus direitos. Atualmente, esses aspetos ainda são precários, apesar dos vários avanços alcançados. Mesmo “os artigos de opinião, os debates ou reportagens televisivas sobre estas doenças são também eles raros.” (Ramos et al., 2019).

Quanto à investigação clínica em doenças raras, esta enfrenta desafios evidentes relacionados com as suas particularidades, desde a “prevalência muito ou excepcionalmente baixa, heterogeneidade etiotrópica e diagnóstica, com a conseqüente dificuldade na seleção e recrutamento de doentes, gravidade diversa da doença, desconhecimento da história natural da doença e altas taxas de atrito durante as fases clínicas” (Ramos et al., 2019). Em termos sociais, apesar da existência de questionários, teses e dissertações destinadas a avaliar o impacto da doença rara nas famílias, “na verdade pouco se sabe sobre a melhor forma de avaliar o sofrimento e os outros sentimentos inesperados quando lhes é comunicado um diagnóstico quase sempre acompanhado pela inexistência de soluções.” (Ramos et al., 2019). Desta forma, ressalta-se a “necessidade permanente de investigar, aprender, partilhar conhecimento e desenhar estratégias de apoio diagnóstico, terapêutico, de reabilitação e de inclusão social”

ajustadas ao caráter diferenciador e excecional das doenças raras, como as DO (Ramos et al., 2019).

Em 2015, a criação da consulta e da EMDO reuniu um conjunto de vários profissionais de diversas áreas, tendo em vista “melhorar os cuidados prestados às pessoas com displasia óssea” (ANDO, 2023) e agilizar uma intervenção holística, “para que se consiga enxergar o outro não apenas como uma patologia, mas como um ser integral” (Lopes, et al., 2012, p. 45). Assim sendo, foi e “é importante agregar e sistematizar conhecimento das várias áreas da saúde, seja na prevenção, diagnóstico, intervenção ou tratamento e reabilitação” (ANDO, 2023), num sentido de centralizar ações, como refere Inês Alves. Esta centralização de ações, mas, também, de conhecimentos sobre as condições ósseas raras, “é essencial de forma a facilitar o aumento da experiência clínica e conseguir maior visibilidade perante profissionais de saúde.” (Santos, 2021).

Faz parte da EMDO do HP, uma Assistente Social para a qual são referenciadas/sinalizadas, principalmente pelos médicos, as famílias das crianças e jovens com DO, constituindo-se na Assistente Social de referência. Desta forma, de acordo com o averiguado e representado no Gráfico 7, deparamo-nos com um aumento significativo de sinalizações ao Serviço Social desde 2016 (6) até 2022 (21). Este aumento vem demonstrar a crescente preocupação com a componente social dos indivíduos, na medida em que esta “tem um peso importante na conceção e prestação dos cuidados de saúde, ou seja, qualquer pessoa que passe por um processo de doença tem sempre subjacentes alterações, sejam elas familiares, pessoais, profissionais, económicas ou outras.” (Santo, 2019). Contudo, em 2019/2020 sentiu-se uma quebra no número de referenciações, que pode estar relacionado com a situação pandémica, causada pelo vírus SARS-CoV-2, que se viveu em todo o mundo e que deu origem a inúmeras restrições, sendo que “muitos foram os portugueses que deixaram de ir ao médico desde que a pandemia começou a ganhar relevo” (Evacinas, 2020). Neste período, denotou-se uma diminuição do número de consultas presenciais, e, em contrapartida, um aumento do volume de consultas por telemedicina (ERS, 2020). Toda esta situação poderá ter dificultado a sinalização dos casos ao Serviço Social.

Além disso, também em 2015, surge a ANDO, que pretende alcançar um conjunto de objetivos, já mencionados no ponto 3.1. desta parte do relatório. Um dos objetivos e contributos da associação passa pela criação e divulgação de informação útil e atual, tendo em vista fazer cair estereótipos e estigmas sociais. Para tal, Inês Alves refere que se deve usar expressões valorativas, que são importantes para “avançar para uma mudança positiva na linguagem, que

valorize as pessoas por quem são, e não as catalogue pela sua diferença física” (ANDO, 2023). Desta forma, “é preciso deixar cair em desuso certas palavras”, palavras estas, “pejorativas com conceito negativo e preconceito” (ANDO, 2023), que desvalorizam e magoam as pessoas com DO e as suas famílias.

Ainda, a entrevistada referiu que uma das principais ações da ANDO consiste na priorização e valorização da pessoa com DO, dado que a sua condição rara representa apenas uma parte de si. Isto é, “as pessoas não são displasia óssea” (ANDO, 2023), e, “cada pessoa, antes da sua etnia, género, nacionalidade ou condição, tem no seu nome próprio a sua primeira identidade” (ANDO, 2023). Assim sendo, “cada Pessoa tem nome e apelido, identidade, personalidade e família. Tem direitos, uma história e sonhos” (ANDO, 2023). Posto isto, a associação promove um trabalho conjunto, que “inclui ensinar a sociedade a utilizar termos que são construtivos, informativos e não têm ligações históricas e/ou culturais a ideias ou figuras mitológicas ou do imaginário” (ANDO, 2023). Para tal, as pessoas podem usufruir da informação disponibilizada no *site*, destacando-se, também, a importância de a transmitir de forma clara, acessível, específica e perceptível, o que engloba, por exemplo, a tradução de muita da informação disponibilizada para o português – “deve haver um esforço coletivo no sentido de melhorar a informação em português sobre Centros de Referência e Redes de Referência Europeias” (Ramos et al., 2019) sobre doenças raras. Esta exposição e partilha de informação sobre as DO pela ANDO, quer através do *site*, quer das atividades que desenvolve, promove a literacia em saúde, tornando mais fácil lidar com situações de doença rara (benefício indireto e coletivo). Portanto, como sublinha Brito (2022), citado por Content (2022), “a comunicação deve estar presente, do início ao fim, de todas as intervenções”, sendo “o instrumento usado pela literacia em saúde “para se conseguir a descodificação da complexa linguagem em saúde” (Almeida, 2022, citado por Content, 2022).

Segundo Inês Alves, a ANDO, através das atividades que desenvolve e dos grupos de pais e adultos no *WhatsApp*, contribui para a aproximação de pessoas/famílias com condições e experiências de vida semelhantes, tendo em vista ultrapassar sentimentos de solidão, isolamento e de desamparo. Assim, “na grande maioria dos casos, as famílias encontram algum suporte em grupos já constituídos como associações, permitindo-lhes partilhar sentimentos, dúvidas ou, simplesmente, desabafar os seus anseios” (Ramos et al., 2019). Para além disso, em termos de ganhos diretos, como mencionou a entrevistada e se comprova pelo *site* da associação, a ANDO facilita um conjunto de informações diversas e de recursos relacionadas com explicações clínicas sobre DO, adaptações (ao espaço de trabalho, casa, escola, roupa e

calçado, automóvel, entre outros aspetos) e com direitos e benefícios (apoios sociais, benefícios fiscais, legislação). Como declara Lemos (2022), citado em Corino (2022), existem “alguns direitos que nem conhecemos, a nível social, fiscal, bem como alguns recursos que não sabemos que existem e, nesse campo, a ANDO está a tentar agregar a informação, quer em termos sociais como clínicos”.

Atendendo ao até então apresentado, relacionado com a criação da ANDO, está o aumento do conhecimento sobre direitos e benefícios sociais, retratado no Gráfico 8, em que, em 2022, se registou que, chegaram ao Serviço Social, famílias com algum conhecimento prévio acerca de direitos e benefícios sociais a que podem ter acesso, comparativamente aos anos anteriores.

Falta, ainda, explorar quais as repercussões psicossociais associadas à autoimagem das crianças/jovens com DO, segundo a perspetiva da entrevista enquanto profissional/presidente da ANDO e mãe de uma criança com DO.

Enquanto profissional e presidente da ANDO, Inês Alves constatou que, dadas as características físicas dos indivíduos com DO, uma das maiores dificuldades sentidas passa pelo primeiro contacto e pela exposição e participação em eventos, dado ainda haver um grande estigma associado a essas características e ao afastamento daquilo que é “normal”. Desta forma, o indivíduo com DO, muitas vezes autoexclui-se “quer por vergonha, quer por medo de condenação e/ou desvalorização social” (Dornelas et al., 2010, citado por Tomé, 2019). No entanto, é preciso “compreender que o normal e o estigmatizado não são pessoas, mas sim pontos de vista” (Le Breton, 2007 & Xiberras, 1993, citado por Tomé, 2019), na medida em que todos somos diferentes e únicos, com características específicas que devem ser tidas em conta.

Já na sua perspetiva enquanto mãe, Inês Alves descreve o quão impactante foi ter conhecimento do diagnóstico da filha, em que este “continua a ser a base do problema dos doentes raros, trazendo consequentemente preocupação e angústia aos doentes e às suas famílias” e surgindo a questão “e agora?”. O lidar com o diagnóstico de doença rara, é variável de pai para pai, independentemente dos fatores socioeconómicos, formação académica, habitação ou situação profissional, representando sempre um grande “desafio e um teste à capacidade humana em resistir a dificuldades.” (Ramos et al., 2019).

Ademais, “depois de uma luta pela verdade do diagnóstico, vem a chamada luta com a realidade” (Ramos et al., 2019), em que a entrevistada refere que passou pela “fase do luto” relacionado com o facto de que a imagem da sua filha se iria afastar daquilo que é considerado o “ideal” de beleza. Ultrapassada esta fase, vem a transmissão do diagnóstico à rede familiar

mais alargada, em que a entrevistada afirmou ter de explicar o significado da condição óssea rara. Desta forma, a família enfrenta múltiplas questões como «“Tens a certeza?”», «“E agora? O que vais fazer?”»; «“Como é que isso foi acontecer?”»; «“Como é vais fazer para trabalhar?”»; «“E na Escola, vai ser igual aos outros?”»; «“De certeza que não há tratamentos?”» (Ramos et al., 2019).

Tendo em conta a análise dos dados e a questão de partida da presente investigação, considera-se que são inúmeras as implicações associadas às DO nas crianças e jovens, muitas delas derivadas da falta de conhecimentos e do receio com o desconhecido e o diferente.

Além do mais, de acordo com Grande (2020), “a saúde e o desenvolvimento das crianças não se baseiam exclusivamente na disposição genética ou biológica, mas são fortemente influenciados pelas condições sociais, económicas e ambientais em que nascem e crescem”. Desta forma, ressalta-se a importância da aprendizagem nos primeiros anos de vida em que várias competências se desenvolvem e a criança é suscetível a influências externas, devendo estas serem positivas. Assim sendo, a família assume um papel muito importante, na medida em que pode influenciar a forma como os filhos veem a sua imagem corporal, sendo um modelo de auto perceção saudável (ANDO, 2023).

Por fim, apesar das melhorias sentidas em relação ao acesso a informação clínica e a cuidados médicos e, também, ao acesso a apoios, direitos e benefícios sociais, existe, ainda, um longo e complexo caminho a percorrer.

Conclusão

Tendo em conta a informação até então apresentada e analisada, considera-se que são inúmeras as implicações associadas às DO nas crianças e jovens, salientando-se a importância que o apoio social tem para a melhoria da qualidade de vida de cada criança/jovem com DO e da sua família. As pessoas com diferenças físicas (que se afastam da norma de corpo ideal) tendem a ter experiências sociais mais negativas, na medida em que são alvos de olhares, de comentários ofensivos/insensíveis e de experiências de discriminação, aparentando serem mais vulneráveis às mensagens dos media. Por outro lado, estas crianças/jovens podem tornar-se mais resilientes, devido ao apoio social e ao ambiente familiar positivo envolvente, que servem de “almofada” para as experiências mais negativas (ANDO, 2023). Desta forma, cabe aos profissionais de saúde, onde se inclui o Assistente Social, cuidar, “tratar, aliviar, providenciar, conversar, acarinhar, colaborar e ajudar” (Johnson & Côrte-Real, 2000) os indivíduos,

prestando-lhes um acompanhamento psicossocial, que é visto como imprescindível para a manutenção da saúde e da qualidade de vida.

Ainda, de realçar o papel da ANDO em termos de (ANDO, 2023): apoiar as pessoas com DO e famílias ao nível psicossocial, educativo, profissional e no acompanhamento clínico e terapêutico, apoiando a “saúde para todos”; defender os seus direitos, no âmbito social, atividade profissional e percurso educativo, assegurando que seja ouvida e tida em conta a voz destas pessoas para a tomada de decisão; promover a qualidade de vida e incentivar à integração e participação ativa na sociedade; colaborar e apoiar na investigação médica, científica e social; criar e divulgar informação útil e atual, tendo em vista fazer cair estereótipos e estigmas sociais; encaminhar e orientar questões ao nível socioeconómico, educativo, jurídico e de saúde pública.

Com a investigação realizada e a questão de partida respondida, segue-se uma análise crítica e reflexiva sobre o estudo, relativa a constrangimentos e potencialidades sentidas.

Ao nível de constrangimentos, reconhece-se que se poderia ter feito uma investigação mais aprofundada. Contudo, a existência de um número reduzido de estudos na área de Displasias Ósseas, constitui-se no maior entrave à investigação, tendo dificultado a comparação dos dados obtidos com outros trabalhos científicos. Ainda, considera-se que se poderia ter seguido outra metodologia, ao incluir um *focus group* com a EMDO do HP, que poderia enriquecer o trabalho, através de outras perspetivas próximas à população-alvo da pesquisa.

Ao nível de potencialidades, acredita-se que este estudo poderá assentar numa premissa para estudos futuros e mais complexos acerca da questão investigada. Considera-se, também, que seria importante realizar outros estudos relativos a outras vertentes das implicações, por exemplo, ao nível de acessos e das adaptações de recursos e de meios para estas crianças/jovens devido à baixa estatura. Para além disso, o presente estudo poderá permitir refletir sobre a evolução dos casos de DO referenciados ao Serviço Social no HP.

Por último, independentemente dos constrangimentos e dos aspetos positivos que surgiram no decorrer da investigação, foi importante que o presente estudo tenha dado resposta ao pretendido e que a análise realizada tenha ido ao encontro dos seus objetivos.

Referências

- ANDO - Associação Nacional de Displasias Ósseas (2023). *Displasias Ósseas*. https://www.andoportugal.org/displasias_osseas/
- Anunciação, L. (2021, março 6). Tipos de Amostragem. *Conceitos e análises estatísticas com R e JASP*. Nila Press. <https://bookdown.org/luisfca/docs/>

- Bäckström, B. (2016). Saúde e a doença enquanto construções sociais. In B. Bäckström, P. Costa, R. Albuquerque, & L. de Sousa (Orgs.), *Políticas de Igualdade e Inclusão: Reflexões e Contributos I* (pp. 177-193). Lisboa: Centro de Estudos das Migrações e das Relações Interculturais/ Universidade Aberta. <https://www.cics.nova.fcsh.unl.pt/research/publications/capitulos-de-livros/a-saude-e-a-doenca-enquanto-construcoes-sociais-1>
- Boston Children's Hospital. (2023). *Skeletal Dysplasia*. <https://www.childrenshospital.org/conditions/skeletal-dysplasia>
- Content, C. (2022, abril 4). *Literacia em saúde: o conhecimento que salva vidas e reduz gastos*. Vida Sustentável. <https://vidasustentavel.sabado.pt/prevencao-e-literacia/literacia-em-saude-o-conhecimento-que-salva-vidas-e-reduz-gastos/>
- Corino. (2022). *Entrevista à Professora Carolina Lemos*. <https://corino.aeicbasup.pt/entrevista-a-professora-carolina-lemos/>
- Entidade Reguladora da Saúde (ERS). (2020, julho). *Informação de Monitorização – Impacto da pandemia COVID-19 no Sistema de Saúde – período de março a junho de 2020*. <https://www.ers.pt/media/3487/im-impacto-covid-19.pdf>
- Evacinas (2020, setembro 29). *Covid-19: cancelamento de consultas e exames é uma das consequências*. <https://evacinas.pt/noticias/o-cancelamento-de-consultas-e-exames-foi-uma-das-consequencias-da-pandemia/>
- Ferreira, J. (2019, dezembro 23). *Modelo GROW: Ferramenta de alta performance para organizações e pessoas*. Food Safety Brazil. <https://foodsafetybrazil.org/modelo-grow-alta-performance/>
- Grande, C. (2020, junho 3). *A importância dos primeiros anos de vida: o papel da intervenção precoce*. Primeiro Anos. <https://primeirosanos.iscte-iul.pt/2020/06/03/a-importancia-dos-primeiros-anos-de-vida-o-papel-da-intervencao-precoce/>
- Johnson, B. & Côrte-Real, F. (2000). O som do silêncio: uma reflexão a partir do serviço social de saúde em hospital. *Intervenção Social*, (21), páginas 33-44. <http://hdl.handle.net/11067/4111>
- Llorent & Cuenca (2021, outubro 22). Acondroplasia: entenda como o tipo mais comum de nanismo pode afetar os marcos de desenvolvimento infantil. *Revista Feridas*. <https://revistas.mpmcomunicacao.com.br/index.php/revistaferidas/announcement/view/38>
- Lopes, M. A., Ribeiro A. R., Santo I. E., Ferreira F. & Frederico L. (2012). Serviço Social e Qualidade em Contexto Hospitalar. In M. I. Carvalho, *Serviço Social na Saúde* (pp. 25-53). Lisboa: Pactor
- Orphanet (2012). *Sobre as doenças raras*. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=PT
- Plano Nacional de Saúde 2021-2030. *Determinantes de Saúde*. <https://pns.dgs.pt/pns-em-acao/determinantes-de-saude/>
- Ramos, F., Freixo, J., Gonçalves, R., Paneque, M., Guimarães, L., Nunes, R., Machado, V., Leandro, B., Rodrigues, F., Sequeiros, J., Sousa, S., Jacinto, M., Brites, J., Lopes, M., Pereira, C. & Ribeiro, F. (2019). *Livro Branco das Doenças Raras e dos Medicamentos Órfãos*. P-Bio - Associação Portuguesa de Bioindústrias. <http://p-bio.org/pt/livro-branco-das-doencas-raras-e-dos-medicamentos-orfaos/>
- Santo, M. (2019, abril 16). *Opinião - A intervenção do assistente social na saúde: «um fator preponderante»*. JustNews. <https://justnews.pt/artigos/a-intervencao-do-assistente-social-na-saude-um-fator-preponderante#.Y-qT4HbPIPY>
- Santos, S. (2021, setembro 27). *1º Congresso da ANDO Portugal 2021 - As Displasias ósseas: a Pessoa e a Sociedade*. Atlas da Saúde. <https://www.atlasdaude.pt/artigos/ines-alves-presidente-da-ando-portugal-associacao-nacional-de-displasias-osseas-portugal-e>

- Silva, E. & Sousa, T. (2015). Avaliação econômica no âmbito das doenças raras: isto é possível?. *Questões Metodológicas*, 31(3), páginas 1-11. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00213813>
- Tomé, R. (2019). *Deficiência, Nanismo e Mercado de Trabalho*. (1.^a edição). In-finita.