

Bem-vindo ao questionário para paciente com Homocistinúria e cuidadores:  
Experiências de diagnóstico e outros aspectos relacionados

### **O que é HCU Network Australia?**

HCU Network Australia é uma ONG (organização não governamental), criada em 2014, para promoção da saúde de indivíduos com Homocistinúria e seus familiares. Nosso objetivo é unir e apoiar os indivíduos com Homocistinúria e seus familiares, fornecer informações para pessoas afetadas pela doença e incentivar e apoiar a assistência médica especializada em Homocistinúria.

Devem responder este questionário pacientes diagnosticados com alguma destas doenças ou, se for o caso, algum membro da família. Se você está respondendo como pai/cuidador por mais de uma criança com Homocistinúria, por favor, preencha um inquérito para cada criança.

### **Por que nos estamos pedindo para que você forneça estas informações?**

O objetivo deste questionário é compreender melhor a qualidade do atendimento e tratamento, o acesso à informação e os dados de qualidade de vida de indivíduos com Homocistinúria e seus familiares. Os resultados do questionário serão usados para desenvolver nossas futuras iniciativas, atender as necessidades dos pacientes e seus familiares e estabelecer uma base para mensurar se estamos atingindo nossos objetivos.

O questionário é anônimo e sua identidade não será divulgada. Você pode deixar de responder qualquer pergunta que possa te identificar. O resultado final da pesquisa será publicado em nosso site.

Se você tiver alguma dúvida, entre em contato com Tara Morrison (Diretora, HCU Network Australia) através do endereço de e-mail: [tara@hcunetworkaustralia.org.au](mailto:tara@hcunetworkaustralia.org.au)

O prazo para envio deste questionário é 14 de fevereiro de 2016. O mesmo deve ser enviado até esta data, por email, para [tara@hcunetworkaustralia.org.au](mailto:tara@hcunetworkaustralia.org.au)

## **Sobre o Paciente**

1. Quem está respondendo as questões deste questionário?
  - Paciente adulto (18 anos ou mais)
  - Paciente adolescente (12-17 anos)
  - Cuidador
  - Outro. Por favor, especifique: \_\_\_\_\_
  
2. O paciente é do sexo feminino ou masculino?
  - Masculino
  - Feminino
  
3. Qual a idade do paciente?
  - 4 anos ou menos
  - 5-9
  - 10-14
  - 15-20
  - 21-29
  - 30-39
  - 40-49
  - 50-59
  - 60 ou mais
  
4. Em que país ou região geográfica o paciente reside?
  - Austrália
  - Estados Unidos
  - América do Sul
  - Continente Europeu
  - Reino Unido
  - África
  - Ásia
  - Outro. Por favor, especifique: \_\_\_\_\_
  
5. Qual o tipo de Homocistinúria você/seu filho tem?
  - Homocistinúria Clássica (HCU)/ Deficiência de Cistationina beta-sintase (CBS)
  - Deficiência de Metilenotetrahidrofolato Redutase (MTHFR)
  - Deficiência de Cobalamina C (CbIC)
  - Deficiência de Cobalamina D (CbID)
  - Deficiência de Metionina Sintase Redutase (CbIE)
  - Deficiência de Cobalamina F (CbIF)
  - Deficiência de Metionina Sintase (CbIE)
  - Deficiência de Cobalamina J (CbIJ)
  - Não definido
  - Outro. Por favor, especifique: \_\_\_\_\_

## Processo de diagnóstico

6. Você/seu filho fez o teste de triagem neonatal no nascimento?  
( ) Sim  
( ) Não  
( ) Desconhecido

7. Você/seu filho foi diagnosticado através do teste de triagem neonatal?  
( ) Sim  
( ) Não

Se você respondeu "sim" para a pergunta 7, prossiga para a pergunta 15.

8. Com que idade você/seu filho recebeu o diagnóstico?

9. Com que idade você/seu filho teve o primeiro sintoma?  
( ) 2 ou menos  
( ) 3-5  
( ) 6-10  
( ) 11-15  
( ) 16-20  
( ) 21-30  
( ) 31-40  
( ) 40 ou mais  
( ) Diagnóstico realizado antes de qualquer sintoma perceptível.

10. Qual(is) foi(ram) o(s) primeiro(s) sintoma(s)?  
( ) Atraso no desenvolvimento  
( ) Dificuldade de aprendizagem  
( ) Anormalidades esqueléticas (ex: osteoporose, escoliose, etc)  
( ) Coágulo(s) sanguíneo(s)  
( ) Manifestações oftalmológicas (ex: miopia, deslocamento de cristalino, etc)  
( ) Distúrbio de saúde mental (ex: problemas comportamentais, etc)  
( ) Outro. Por favor, especifique: \_\_\_\_\_

11. Quanto tempo depois de procurar a primeira ajuda médica você/seu filho obteve a confirmação do diagnóstico?

12. Quantos médicos você/seu filho consultou para tratar dos sintomas/sinais relacionados com a Homocistinúria antes de receber um diagnóstico confirmado?  
( ) 1-2 médicos  
( ) 3-4 médicos  
( ) 5-6 médicos

- 7-8 médicos
- 9-10 médicos
- 11 ou mais médicos

13. Você/seu filho foi inicialmente diagnosticado incorretamente?

- Sim
- Não

14. Você descreveria o processo de obtenção do diagnóstico como difícil?

- Nem um pouco
- Um pouco
- Moderadamente
- Muito
- Extremamente

### **Acesso à informação e apoio**

15. Você ficou satisfeito com a forma que o diagnóstico de Homocistinúria foi comunicado?

- Nem um pouco
- Um pouco
- Moderadamente
- Muito
- Extremamente

Se insatisfeito, por favor, descreva como você acredita que a comunicação do diagnóstico poderia ter sido melhorada?

16. Você gostaria de ter mais informações sobre a Homocistinúria e seu tratamento?

- Sim
- Não

17. Por favor, classifique quão úteis são as seguintes informações sobre Homocistinúria

	Nem um pouco	Um pouco	Moderadamente	Muito	Extremamente
Informações sobre o distúrbio em geral	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre tratamento dietético	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre betaina	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre vitaminas, incluindo B6, B12 e ácido fólico	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre fórmula metabólica	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre potenciais sequelas da Homocistinúria	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre gravidez e Homocistinúria	( )	( )	( )	( )	( )
Informações para explicar a Homocistinúria para crianças	( )	( )	( )	( )	( )
Informações para explicar Homocistinúria para outras pessoas	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre testes genéticos/triagem	( )	( )	( )	( )	( )
Informações sobre pesquisas, possíveis tratamentos em desenvolvimento e ensaios clínicos.	( )	( )	( )	( )	( )

Por favor, especifique qualquer OUTRA informação que você acredita ser útil:

18. Você acha que um grupo de apoio à pacientes com Homocistinúria teria sido benéfico no momento do diagnóstico?  
 Sim  
 Não
19. Você acha que um grupo de apoio à pacientes com Homocistinúria seria benéfico agora?  
 Sim  
 Não
20. Há algum grupo de apoio à pacientes com Homocistinúria (além de grupos no Facebook) disponível em seu país?  
 Sim  
 Não
21. Você tem interesse em participar de um grupo de apoio à pacientes com Homocistinúria?  
 Sim  
 Não  
 Talvez

### **Tratamento dietético**

22. Você/seu filho está em um tratamento dietético?  
 Sim  
 Não
23. Você/seu filho está satisfeito com o tratamento dietético (dieta pobre em proteína e fórmula metabólica)?  
 Nem um pouco  
 Um pouco  
 Moderadamente  
 Muito  
 Extremamente

### **Fórmula Metabólica**

24. Nos últimos 7 dias, você discutiu com seu filho por causa da fórmula metabólica?  
 Nunca  
 Um pouco  
 Às vezes  
 Maior parte do tempo  
 Sempre  
 Não se aplica  
 Em caso afirmativo, por quê?

--

25. Nos últimos 7 dias, foi difícil para você/seu filho tomar a fórmula metabólica?

- Nunca
- Um pouco
- Às vezes
- Maior parte do tempo
- Sempre
- Não se aplica
- Em caso afirmativo, por quê?

26. Nos últimos 7 dias, foi difícil pra você/seu filho comer fora ou fazer algo não planejado devido à fórmula metabólica?

- Nunca
- Um pouco
- Às vezes
- Maior parte do tempo
- Sempre
- Não se aplica

27. Nos últimos 7 dias, você/seu filho deixou alguma vez de tomar a fórmula metabólica?

- Nunca
- 1-2 vezes
- 3-5 vezes
- 6-7 vezes
- Mais de 7 vezes
- Não se aplica
- Em caso afirmativo, por quê?

### **Medicações/vitaminas**

28. Nos últimos 7 dias, foi difícil para você/seu filho tomar a medicação (excluindo a fórmula) quando deveria?

- Nunca
- Um pouco
- Às vezes
- Maior parte do tempo
- Sempre
- Não se aplica
- Em caso afirmativo, por quê?

29. Seria mais fácil para você/seu filho tomar qualquer medicamento em pó se ele estiver em forma de cápsula?

- Sim
- Não
- Talvez

30. Você/seu filho tem alguma dificuldade para ter acesso à medicação e/ou vitaminas (ex: quanto à disponibilidade ou ao custo)?

- Sim
- Não
- Em caso afirmativo, por quê?

### **Dieta pobre em proteína**

31. Nos últimos 7 dias, foi difícil pra você/seu filho seguir a dieta pobre em proteína?

- Nunca
- Um pouco
- Às vezes
- Maior parte do tempo
- Sempre
- Não se aplica

32. Nos últimos 7 dias, você/seu filho se sentiu triste por causa da restrição alimentar devido à Homocistinúria?

- Nunca
- Um pouco
- Às vezes
- Maior parte do tempo
- Sempre
- Não se aplica

33. Nos últimos 7 dias, foi desagradável ou difícil pesar, medir ou estimar a proteína na alimentação?

- Nunca
- Um pouco
- Às vezes
- Maior parte do tempo
- Sempre
- Não se aplica

34. Nos últimos 7 dias, foi demorado preparar refeições com baixo teor de proteína (pesar, porcionar, cozinhar)?

- Nunca
- Um pouco
- Às vezes



- ) Maior parte do tempo
  - ) Sempre
  - ) Não se aplica
35. Nos últimos 7 dias, você/seu filho quis comer coisas que os outros podiam comer?
- ) Nunca
  - ) Um pouco
  - ) Às vezes
  - ) Maior parte do tempo
  - ) Sempre
  - ) Não se aplica
36. Nos últimos 7 dias, foi difícil para você/seu filho comer fora ou fazer algo não planejado devido à dieta pobre em proteína?
- ) Nunca
  - ) Um pouco
  - ) Às vezes
  - ) Maior parte do tempo
  - ) Sempre
  - ) Não se aplica
37. Nos últimos 7 dias, você/seu filho seguiu a dieta pobre em proteína?
- ) Nunca
  - ) Um pouco
  - ) Às vezes
  - ) Maior parte do tempo
  - ) Sempre
  - ) Não se aplica
38. Nos últimos 7 dias, você/seu filho tem gostado de comer mesmo seguindo a dieta pobre em proteína?
- ) Nunca
  - ) Um pouco
  - ) Às vezes
  - ) Maior parte do tempo
  - ) Sempre
  - ) Não se aplica
39. Nos últimos 7 dias, você discutiu com seu filho por causa da dieta pobre em proteína?
- ) Nunca
  - ) Um pouco
  - ) Às vezes
  - ) Maior parte do tempo
  - ) Sempre
  - ) Não se aplica

40. Você/seu filho tem acesso a alimentos com baixo teor de proteína?

Sim

Não

Se você respondeu “sim”, por favor, descreva se você recebe qualquer auxílio financeiro para a compra de alimentos com baixo teor de proteína.

41. Existe algo, em particular, que ajudou você/seu filho a seguir o tratamento dietético corretamente?

42. Existe algo, em particular, que impediu você/seu filho de seguir o tratamento dietético?

### **Equipe especializada em doenças metabólicas**

43. Você/seu filho consulta com um especialista em doença metabólica?

Sim

Não

Não mais

Outro

Se escolher a opção “Outro”, quem acompanha seu tratamento para Homocistinúria?

44. Em geral, você está satisfeito com o especialista em doença metabólica?

- Nem um pouco
- Um pouco
- Moderadamente
- Muito
- Extremamente

Se não estiver satisfeito com o especialista em doença metabólica ou, se for o caso, o outro profissional que acompanha seu tratamento para Homocistinúria, qual é a razão?

45. Você/seu filho consulta com um nutricionista?

- Sim
- Não
- Não mais

46. Em geral, você está satisfeito com o nutricionista?

- Nem um pouco
- Um pouco
- Moderadamente
- Muito
- Extremamente

Se não estiver satisfeito com o nutricionista, qual é a razão?

## **Impressões sobre a Homocistinúria**

47. Você/seu filho está preocupado sobre como a Homocistinúria afeta sua saúde agora?

- Nem um pouco
- Um pouco
- Moderadamente
- Muito
- Extremamente

48. Você/seu filho está preocupado sobre como a Homocistinúria pode afetar sua saúde no futuro?

- Nem um pouco
- Um pouco
- Moderadamente
- Muito
- Extremamente

49. Como é para você viver com a Homocistinúria ou com um membro da família afetado pela doença?

- Nem um pouco
- Um pouco
- Moderadamente
- Muito
- Extremamente

50. Por favor, descreva como a doença afeta você/seu filho. Por exemplo, você/ele tem vergonha de falar para os outros sobre a Homocistinúria, você/ele se sente irritado por ter algo que os outros não têm etc.

## **Comentários finais**

51. Você tem algum outro comentário, pergunta ou preocupação?

52. O que você espera do futuro?

53. Atualmente, quais são suas principais dúvidas?