UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
ESCOLA DE ENFERMAGEM DE RIBEIRÃO PRETO

BRUNA TAVARES BACALÁ

Propriedades psicométricas da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) para o idioma Português-Brasileiro

RIBEIRÃO PRETO
2019

BRUNA TAVARES BACALÁ

Propriedades psicométricas da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) para o idioma Português-Brasileiro

Dissertação apresentada à Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo para obtenção do título Mestre em Ciências.

Área de Concentração: Genômica e Imunobiologia Aplicadas à Saúde Pública

Orientadora: Profa. Dra. Milena Jorge Simões Flória Lima Santos

RIBEIRÃO PRETO

2019

Autorizo a reprodução e divulgação total ou parcial deste trabalho, por qualquer meio convencional ou eletrônico, para fins de estudo e pesquisa, desde que citada a fonte.

Bacalá, Bruna Tavares
Propriedades psicométricas da Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24) para o idioma Português-Brasileiro . Ribeirão Preto, 2019.
93 p. : il. ; 30 cm

Dissertação de Mestrado, apresentada à Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto/USP. Área de concentração: Enfermagem em Saúde Pública.
Orientador: Milena Flória-Santos

1. Aconselhamento Genético. 2. Medidas de Resultados Relatados pelo Paciente. 3.Poder. 4.Psicometria.

FICHA DE APROVAÇÃO

Nome: BACALÁ, Bruna Tavares

Título: Propriedades psicométricas da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) para o idioma Português-Brasileiro

Dissertação apresentada à Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo para obtenção do título Mestre em Ciências.

Área de Concentração: Genômica e Imunobiologia Aplicadas à Saúde Pública

Aprovado em:____/___/_____

Banca Examinadora

Prof. Dr._____Instituição:_____

Julgamento_____Assinatura:_____

Prof. Dr._____Instituição:_____

Julgamento_____Assinatura:_____

Prof. Dr._____Instituição:_____

Julgamento_____Assinatura:_____

DEDICATÓRIA

A minha família e amigos, que me apoiaram durante todo o processo deste trabalho.

AGRADECIMENTOS

Agradecer: mostrar ou manifestar gratidão, render graças; penhorar, reconhecer, ou como eu gosto de chamar, é a memória do coração.

Deus obrigado por iluminar o meu caminho. Minha vida tem sido marcada por realizações diárias, que às vezes não dou o devido valor, mas eu sei que a graça de Deus se faz presente em todos os momentos da minha vida.

Agradeço todas as dificuldades que passei na construção deste trabalho. Elas foram grandes adversárias, mas possibilitaram o meu crescimento como pesquisadora e pessoa, tornando está vitória mais saborosa.

A palavra mestre, nunca fará justiça aos professores dedicados aos quais sem nominar terão os meus eternos agradecimentos. Em especial gostaria de agradecer a minha orientadora, Prof. Dra. Milena Flória Santos, por acreditar em meu potencial e possibilitar o meu crescimento profissional; pelo suporte durante todo o processo; por acreditar neste trabalho tanto quanto e por não ter desistido dele, mesmo nos momentos de desespero. Como a senhora mesma diz, nós temos uma sintonia muito bonita, e eu nunca vou poder agradecer o que a senhora fez por mim, quero que saiba que eu me espelho muito na senhora.

Agradeço aos meus pais, Eduardo e Renata, por serem a minha base e por sempre acreditar que a educação é o caminho para o futuro. Exatamente por acreditarem nisso, sempre me apoiaram e me incentivaram, serei eternamente grata. E ao meu irmão que apesar de todas as diferenças sempre esteve ao meu lado apoiando todas as minhas decisões e me confortando quando eu mais precisei. Muito obrigada por apostarem tudo em meu sonho e acreditar que tudo isso um dia seria possível.

A todos os membros do GEPEG, meu muito obrigada, por compartilhar comigo o conhecimento de vocês e pelo que conquistamos juntos. Em especial ao Alan por estar comigo em todos os momentos, se não fosse por você este sonho não seria possível, um dia quero poder agradecer tudo o que fez por mim. A Thalita, minha menina arretada de coração de ouro, obrigada por todos os ensinamentos e momentos compartilhados. E ao Paulo, que chegou de mansinho e hoje é tão especial e fundamental, obrigada por ser uma ótima companhia e por sempre me fazer sorrir, até nos momentos que minha vontade era de chorar. Gostaria, também de agradecer a Mayara, por todo o apoio e assistência durante todo o processo, este trabalho não poderia ser concluído sem sua ajuda.

Por fim, a todos que, direta ou indiretamente, fizeram parte deste processo e torceram por mim, o meu muito obrigado.

RESUMO

BACALÁ, B. T. **Propriedades psicométricas da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) para o idioma Português-Brasileiro**. 2019. 93p. Dissertação de Mestrado – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil.

Medidas robustas de desfechos são necessárias para fornecer evidências, a fim de apoiar o desenvolvimento de serviços de aconselhamento genético (AG). O empoderamento do paciente tem sido identificado como um desfecho essencial no processo de aconselhamento genético e em uma medida de desfecho relatado pelo paciente (PROM- *patient reported outcome measure*), que foi desenvolvida para medir o empoderamento em serviços de genética: a *Genetic Counselling Outcome Scale* (GCOS-24). O objetivo desse estudo foi investigar as propriedades psicométricas da *Genetic Counselling Outcome Scale* (GCOS-24) para o português brasileiro. As propriedades psicométricas da GCOS-24, na língua portuguesa, foram avaliadas em uma amostra aleatória de 278 adultos, com idade entre 18 e 70 anos, atendidos em um ambulatório de genética clínica de um serviço de referência em genética, localizado em um hospital escola no interior do estado de São Paulo. A dimensionalidade e a estrutura fatorial foram avaliadas por meio da Análise Fatorial Exploratória (AFE) e da Análise Fatorial Confirmatória (AFC). A confiabilidade foi avaliada por dois indicadores: alfa de Cronbach e Omega do McDonald's. AFE e AFC demonstraram que a GCOS com 24 itens não apresentou um ajuste adequado do modelo, comprometendo sua validade. Além disso, os valores de confiabilidade de alfa de Cronbach 0,79 e de Ômega do McDonald's 0,78 estavam muito próximos da taxa mínima aceitável de 0,70. Como não foi encontrada solução para a estrutura original, decidimos realizar a retirada dos itens individualmente e realizamos as reanálises até que os indicadores do modelo fossem ajustados em um instrumento menor. Uma nova estrutura com 10 itens produziu um instrumento com duas dimensões: conhecimento e esperança, com melhor qualidade de ajuste do que a do instrumento original. Os valores do índice de confiabilidade Alfa e Ômega aumentaram para 0,85 e todos os escores foram melhores na GCOS com 10 itens do que no instrumento com 24 itens. Assim, a análise psicométrica mostrou evidências de validade do construto da GCOS, empoderamento, porém em sua versão mais curta. Desse modo, este estudo contribui para o processo de validação internacional da GCOS, com a meta final de utilizar esse instrumento como uma PROM, com o empoderamento como medida de desfecho, para avaliar e melhorar a qualidade do AG, em vários cenários de genética clínica.

Palavras-Chaves: Aconselhamento Genético; Medidas de Resultados Relatados pelo Paciente; Poder; Psicometria.

ABSTRACT

BACALÁ, B. T. **Psychometric Properties of Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24) for Portuguese-Brazilian Language**. 2019. 93p. Dissertation (Master's Degree) – School of Nursing of Ribeirão Preto, University of São Paulo, Ribeirão Preto, São Paulo, Brazil.

Robust outcome measures of outcomes are needed to provide evidence to support the development of genetic counseling services. Patient empowerment has been identified as an essential outcome in the genetic counseling process and in a patient reported outcome measure (PROM) that has been developed to measure empowerment in genetic services: the Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS-24). The main goal of this study was to investigate the psychometric properties of Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS-24) for the Portuguese-Brazilian language. The psychometric properties of GCOS-24 were evaluated in a random sample of 278 Brazilian adults, aged between 18 and 70 years, attended at a genetics outpatient clinic of a referral service in genetics, located in a teaching hospital in the state of São Paulo. Dimensionality and factorial structure were evaluated through Exploratory Factor Analysis (AFE) and Confirmatory Factor Analysis (AFC). Reliability was assessed by two indicators: Cronbach's Alpha and McDonald's Omega. AFE and AFC demonstrated that the GCOS with 24 items did not present an adequate adjustment of the model, compromising its validity. In addition, Cronbach's alpha reliability values 0.79 and McDonald's Omega 0.78 were very close to the minimum acceptable rate of 0.70. As no solution was found for the original structure, we decided to proceed with the removal of the individual items and perform the reanalysis of the model until the model indicators were adjusted in a smaller instrument. A new structure with 10 items produced an instrument with two dimensions: knowledge and hope, with a better quality of fit than the original instrument. Alpha and Omega reliability index values increased to 0.85 and all scores were better in the GCOS with 10 items than in the 24 item instrument. Thus, the psychometric analysis showed evidence of GCOS construct validity, empowerment, however in its shorter version. This study contributes to the international validation process of the GCOS, with the ultimate goal of using this instrument as a PROM, with empowerment as an outcome measure, to assess and improve the quality of genetic counseling in various clinical genetics scenarios.

Key Words: Genetic counseling; Patient Reported Outcome Measures; Power; Psychometrics.

RESUMEN

BACALÁ, B. T. **Propiedades psicométricas de la escala de resultados de asesoramiento genético (GCOS-24) para el idioma portugués-brasileño**. 2019. 93p. Disertación de Maestría – Escuela de Enfermeria de Ribeirão Preto, Universidad de São Paulo, Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil.

Medidas robustas de desenlace son necesarias para proporcionar evidencias, para que se pueda apoyar el desarollo de los servicios de acesoramiento genético (AG). El empoderamiento del paciente ha sido un elemento esencial en el proceso de acesoramiento genético y en una medida de desenlace reportado por el paciente (PROM – *pacient reported outcome measure*), que se desarolló para medir el empoderamiento en servicios de genética: la *Genetic Counselling Outcome Scale* (GCOS-24). El objetivo de este estudio fue investigar las propiedades psicométricas de la *Genetic Counselling Outcome Scale* (GCOS-24) para el portugués brasileño. Las propiedades psicométricas, en lengua portuguesa, han sido evaluadas en muestras aleatórias de 278 adultos, con edad entre 18 y 70 años, que fueron atendidos en una clínica referéncia en la prestación de servicios genéticos de un hospital escuela localizado en el interior de lo estado de São Paulo. La dimensión y estructura factorial fueron evaluadas según el Analisis Factorial Exploratoria (AFE) y el Analisis Factorial Confirmatoria (AFC). La confiabilidad fue atestada según dos indicadores: alfa de Cronbach e Omega de McDonald's. AFE y AFC indicaron que la GCOS con 24 elementos no presentó un ajuste adecuado al modelo, comprometiendo, así, su validad. Además, los valores de confiabilidad de alfa de Cronbach 0,79 y de Omega de McDonald's 0,78 estaban muy cerca de la tasa minima aceptable de 0,70. Como no se encontró solución para la estructura original, optamos por retirar un a un los elementos y realizamos reanalisis hasta que los indicadores se ajustasen a un instrumento de analisis menor. Una nueva estructura con 10 elementos posibilitó la producción de un instrumento de dos dimensiones: conocimiento y esperanza, de mejor calidad de ajuste que el instrumento original. Los valores del índice de confiabilidad de Omega y Alfa aumentaron para 0,85 y todas las pontuaciones fueron mejores en la GCOS con 10 elementos que en el instrumento con 24 elementos. Así, el analisis psicométrica mostró evidencias de la validad del constructo de la GCOS, empoderamiento, aunque en una versión más corta. Este estudio contibuye para el proceso de validación internacional de la GCOS, con el objetivo final de utilizar ese instrumento como una PROM, teniendo el empoderamiento como medida de desenlace, para evaluar y mejorar la calidad del AG, en varios escenarios de genética clínica.

Palabras-llave: Asesoramiento Genético; Medición de Resultados Informados por el Paciente; Poder; Psicometría.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Mapa conceitual do Empoderamento.....28

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Princípios éticos norteadores do aconselhamento genético.....20
Quadro 2 – Dimensões capturadas pelo construto do empoderamento.....32

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Cargas fatoriais, comunalidades e discriminação multidimensional do item – Extração inicial.....48
Tabela 2 – Cargas fatoriais, comunalidades e discriminação multidimensional do item – Extração final do modelo ajustado (GCOS-10br). 51
Tabela 3 – Correlação entre os fatores dos modelos.....52
Tabela 4 – Sínteses dos modelos.....53
Tabela 5 – Replicabilidade do Construto.....54
Tabela 6 – Qualidade da solução fatorial e efetividade da estimação dos escores.....54

LISTA DE GRPAFICOS

Gráfico 1 – Número de programas de pós-graduação em aconselhamento genético ao redor do mundo.....25

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

λ – Carga fatorial

2PL – Modelo de dois parâmetros

AFC – Análise fatorial confirmatória

AFE – Análise fatorial exploratória

AG – Aconselhamento genético

AGFI – *Adjusted Goodness Fit Index*

APR – Análise paralela robusta

CEP – Comitê de ética em pesquisa

CFBio – Conselho Federal de Biologia

CFBM – Conselho Federal de Biomedicina

COFEN – Conselho Federal de Enfermagem

CFI – *Comparative Fit Index*

EAP – M*arginal reliability*

ECV – *Explained Common Variance*

EERP/USP – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto/Universidade de São Paulo

EPTD - *Expected percentage of true diferences*

FMRP/USP – Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/Universidade de São Paulo

FOCUS – "Framework for Outcomes of Clinical commUnication Services"

GCOS-24 – *Genetics Counseling Outcome Scale*

GCOS-24dk – *Genetic Counseling Outcome Scale*, versão da Dinamarca

GCOS-18 – *Genetic Counseling Outcome Scale*, versão da Holanda

GCOS-10 – *Genetic Counseling Outcome Scale*, versão do Brasil

GEPEG – Grupo de estudo e pesquisa de genética e genômica

GFI – *Goodness Fit Index*

GRM – *Graded Response Model*

h^2 – Comunalidade

HCFMRP/USP – Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/Universidade de São Paulo

H-*Index – Generalized G-H Index*

IBGE – Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística

K-S – Teste de *Kolmogorov-Smirnov*

KMO – Kaiser-Meyer-Olkin

MDISC – Discriminação Multidimensional do Item

MIREAL – *Mean of Item Residual Absolute Loadings*

MRFA – *Minimun Rank Fator Analysis*

NNFI – *Non-Normed Fit Index*

PNAIPDR – Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

PROMs – *Patient reported outcome measure*

RMSEA – *Root Mean Square Error of Aproximation*

RMSR – *Root Mean Square of Residuals*

RULS – *Robust Unweighted Least Squares*

SBMG – Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

SR – S*ensibility ratio*

SUS – Sistema Único de Saúde

TCLE – Termo de consentimento livre e esclarecido

TMCs – Técnicas de mudança de comportamento

UNICO – *Unidimensional Congruence*

WSGSC – *Western States Genetics Services Collaborative*

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....18
1.1 Definição, aspectos históricos e a prática do aconselhamento genético.....18
1.2 Empoderamento como um referencial para o aconselhamento genético.....27
1.3 *Genetic Counseling Outcome Scale*.....30
1.4 *Genetic Counseling Outcome Scale*: no mundo.....33
2 OBJETIVOS 36
2.1 Objetivo geral.....37
2.2 Objetivos específicos.....37
3 MATERIAIS E METÓDOS.....38
3.1 Tipo de Estudo.....39
3.2 Cenário do Estudo.....39
3.3 Amostra.....39
3.4 Análise estatística.....40
3.4.1 Relação amostra/itens.....40
3.4.2 Testagem da distribuição dos dados.....40
3.4.3 Análise Fatorial Exploratória (AFE) e Confirmatória (AFC).....41
3.4.4 Teoria de Resposta ao Item.....41
3.4.5 Parâmetros de qualidade dos instrumentos.....42
3.4.6 Índices de ajustamento na AFC.....42
3.4.7 Confiabilidade.....43
3.4.8 Índices de replicabilidade, qualidade e efetividade da solução.....43
4 RESULTADOS.....45
4.1 Características Gerais.....46
4.2 Análises psicométricas.....46
5 DISCUSSÃO.....55
6 CONCLUSÃO.....62
7 REFERÊNCIAS.....64
8 ANEXO.....86
9 APÊNCIDES.....92

1. INTRODUÇÃO

1 INTRODUÇÃO

1.1 Definição, aspectos históricos e a prática do aconselhamento genético

Em 1947, o biólogo americano Sheldon C. Reed, atuava como diretor do *Dight Institute for Human Genetics* na universidade de Minnesota e devido a essa função, frequentemente, era consultado por médicos, que solicitavam "conselhos" sobre seus pacientes com anomalias genéticas. Assim sendo, Reed reconheceu a necessidade de oferecer atendimento, diretamente, a esses pacientes e aos seus familiares. Por intermédio desses atendimentos, ele buscava esclarecer, da melhor forma possível, o significado de algumas desordens genéticas por eles apresentadas. Até aquele momento, não existia uma definição para tal prática, portanto, Reed propôs, em 1948, o conceito *genetic counseling*, esse "[...] me pareceu uma descrição apropriada para o processo, que entendo como um tipo de trabalho social genético, sem conotações eugênicas." (REED, 1975, p. 335 apud GUEDES; DINIZ, 2008, p.248). Um dos cuidados que ele teve, ao cunhar o termo aconselhamento genético (AG) foi descontextualizá-lo da visão eugênica da genética, que vigorava naquela ocasião (REED, 1979).

De acordo com Guedes e Diniz (2008, p. 248)

> Reed pode, portanto, ser considerado um dos primeiros geneticistas a entender o aconselhamento genético como uma atividade mais abrangente que a medicina dos genes, ou seja, como parte de um esforço em saúde pública voltado para o bem-estar individual e distante de metas eugênicas.

Desde então, foram publicadas mais de 20 definições para o AG (RESTA et al, 2006). O conceito proposto por Fraser (1974) e legitimado pela Associação Americana de Genética Humana (ASHG, 1975, p. 240) define:

> O aconselhamento genético é um processo de comunicação, que lida com os problemas humanos associados à ocorrência, ou risco de ocorrência, de um distúrbio genético em uma família. Esse processo geralmente envolve uma ou mais pessoas, adequadamente treinadas, para auxiliar o indivíduo ou a família a: (1) compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, curso provável do distúrbio e o tratamento disponível; (2) apreciar a maneira como a hereditariedade contribui para o distúrbio e o risco de recorrência em parentes específicos; (3) compreender as alternativas para lidar com o risco de recorrência; (4) escolher um curso de ação que lhes pareça apropriado, tendo em vista seu risco, seus

> objetivos familiares e seus padrões éticos e religiosos; e agir de acordo com essa decisão; (5) fazer o melhor ajuste possível para o membro da família afetado pelo distúrbio e/ou para o risco de recorrência do mesmo.

Em 2006, a Sociedade Nacional de Aconselhadores Genéticos (*National Society of Genetic Counselors*) propôs um novo conceito, que ampliava o anterior (ASHG, 1975), o qual, passou a englobar aspectos psicossociais e educativos no AG (RESTA et al., 2006):

> Aconselhamento genético é o processo que auxilia as pessoas a compreender e se adaptar às implicações médicas, psicológicas e familiares das contribuições genéticas para a doença. Esse processo integra: (1) Interpretação de histórias familiares e médicas, afim de avaliar a chance de ocorrência ou recorrência da doença; (2) Educação sobre herança, testes, manejo, prevenção, recursos e pesquisa; (3) Aconselhamento para promover escolhas informadas e adaptação ao risco ou condição.

No Brasil, na década de 50, iniciaram-se os primeiros estudos sobre síndromes genéticas, anomalias cromossômicas, consanguinidade e distribuição de traços genéticos nas populações (PAIVA e SILVA, 1995; SANTOS; MOREIRA, 2017). Logo, alguns cientistas migraram para essas novas linhas de pesquisa, que se descortinavam naquela ocasião. Dentre eles, destacou-se o geneticista Prof. Dr. Newton Freire-Maia, considerado um dos precursores da genética humana no Brasil e o pioneiro na implantação de um serviço de aconselhamento genético. (SANTOS; MOREIRA, 2017) Freire-Maia iniciou seus estudos sobre a genética humana com casais consanguíneos e com pessoas acometidas por displasias ectodérmicas oferecendo-lhes o AG. Segundo este renomado geneticista brasileiro, o aconselhador genético precisa explicar todas as possibilidades de diagnósticos ou desfechos que poderão surgir, sem esquecer o lado humanitário (FREIRE-MAIA; FREIRE-MAIA; SCHULL, 1975; FREIRE-MAIA, 1984). No primeiro livro brasileiro editado sobre a "Teoria e Prática do Aconselhamento Genético" (FREIRE-MAIA E FREIRE-MAIA, 1966 apud PAIVA e SILVA, 1995) foram citados treze centros brasileiros de genética humana aptos a oferecer AG, localizados nas cidades de São Paulo (três serviços), Porto Alegre, Curitiba, Marília, Campinas, Ribeirão Preto (dois serviços), Botucatu (dois serviços), Rio de Janeiro e Salvador. Esses serviços pioneiros concentravam o AG no risco de ocorrência ou recorrência de uma determinada anomalia em uma família. Entretanto, os aspectos humanitários do aconselhamento variavam de um profissional para outro, uma vez que não existia uma regulamentação dessa prática e cada aconselhador trabalhava de acordo com sua cultura, religião e concepções filosóficas (FREIRE-

MAIA E FREIRE-MAIA, 1966 apud PAIVA e SILVA, 1995).

No século XXI, o AG já é considerado como um processo multifacetado, que ocorre em etapas integradas, geralmente de modo sequencial (PALMERO et al., 2007; PINA-NETO, 2008; MICHELETTO; VALERIO; FETT-CONTE, 2013). Antes de iniciá-lo, é necessário informar o caráter opcional do aconselhamento propriamente dito, com ênfase aos seus princípios éticos (Quadro 1), às implicações que traz à vida das pessoas aconselhadas e às especificidades das informações genéticas transmitidas (RAMALHO; MAGNA, 2007).

Quadro 1 – Princípios éticos norteadores do aconselhamento genético

Princípio Ético	**Definição**
Autonomia	Os testes genéticos devem ser estritamente voluntários, sendo precedidos pelo aconselhamento apropriado e realizados mediante decisões absolutamente pessoais.
Privacidade	Os resultados dos testes genéticos de um indivíduo não podem ser comunicados a nenhuma pessoa sem o seu consentimento expresso, com exceção, se for o caso, de seus responsáveis legais.
Tutela	Precisam ser garantidos os direitos de populações vulneráveis, tais como crianças, pessoas com déficit intelectuais, problemas psiquiátricos e culturais especiais.
Igualdade	Rege o acesso igualitário aos testes, independentemente de origem geográfica, raça e classe socioeconômica.
Qualidade	Assegura que todos os testes oferecidos devam ter especificidade e sensibilidade adequadas, sendo realizados em laboratórios capacitados e com monitoração profissional e ética.

Fonte: RAMALHO; MAGNA, 2007

Pina-neto (2008) ao realizar o AG junto à população pediátrica, dividiu-o didaticamente em cinco fases:

1. Estabelecimento e/ou confirmação do diagnóstico: é indicado que o aconselhador, inicialmente, avalie o entendimento dos pais sobre os porquês do encaminhamento e pondere sobre questões psicológicas dos mesmos. Esse primeiro momento, também, é utilizado para

esclarecer dúvidas iniciais em relação a todo o processo do diagnóstico, com vistas a dar segurança aos aconselhados. Ressalta-se que o diagnóstico clínico e etiológico, nem sempre é estabelecido no início e, muitas vezes, depende da evolução do quadro clínico, o que pode acarretar sentimentos de medo e angústia.

2. Cálculo dos riscos genéticos: nessa fase, não há contato com a família. Ela é teórica, pois os profissionais estabelecem, apoiados no diagnóstico etiológico, a causa da doença, por exemplo: ambiental, genética (cromossômica ou gênica), multifatorial ou desconhecida. Fundamentado neste diagnóstico o aconselhador explica para os aconselhados qual o mecanismo que gerou a doença e qual o risco de que a mesma possa vir a ocorrer novamente na família, sem detalhar os cálculos de risco.

3. Comunicação: é o momento de dialogar com a família a respeito do diagnóstico, do tratamento, do prognóstico, da causa da doença e da sua probabilidade de recorrência. Porém, nesse momento pode haver dificuldades na comunicação, causadas por: sentimento de culpa e/ou raiva, barreiras educacionais, linguísticas e sociais. O profissional deve estar preparado para lidar com esses obstáculos, para que a comunicação ocorra da forma mais clara possível.

4. Decisão e ação: após o diagnóstico, decisões precisarão ser tomadas pela família no âmbito da dinâmica familiar. Recomenda-se que o aconselhador auxilie os aconselhados a serem ativos psicologicamente, fornecendo aos casais o conhecimento necessário e promovendo as suas habilidades para chegar às suas próprias decisões e assumir os riscos provenientes destas.

5. Seguimento: recomenda-se que o processo de AG seja contínuo e que os profissionais acompanhem a família, sem perder o contato, uma vez que as doenças genéticas podem ser recorrentes.

Palmero et al. (2007) descreveram serviços de AG, com foco na oncologia, em três cidades diferentes: São Paulo, Rio de Janeiro e Porto Alegre. O coordenador de cada serviço foi convidado a reportar, brevemente: a sua prática em relação aos procedimentos de rotina; estratégias de encaminhamento; tipo de paciente/família atendidos; estrutura do processo de AG; profissionais de saúde envolvidos e disponibilidade de testes genéticos. Os serviços se assemelhavam quanto à sua estrutura, aos procedimentos para estimativa de risco para câncer e critérios para a indicação de testes genéticos. Todos exigiam que o AG fosse uma parte essencial do processo de avaliação do risco de câncer, antes e depois dos testes de predisposição hereditária à doença. Quando pacientes/familiares em alto risco eram identificados, todos os serviços descreveram dificuldades na realização de testes genéticos, devido ao alto valor dos exames por ocasião do estudo (PALMERO et al., 2007).

Flória-Santos et al. (2013) apresentaram reflexões sobre a atuação de profissionais de enfermagem como membros de uma equipe multiprofissional e interdisciplinar de aconselhamento genético oncológico. Os enfermeiros, geralmente possuem uma comunicação mais próxima e direta com os pacientes, por serem os primeiros profissionais com os quais eles têm contato, possibilitando a criação de vínculo (WILLIAMS, 2002; JENKINS; LEA, 2005). Logo, esse profissional precisa ser capaz de realizar uma avaliação inicial que inclua, especialmente, a coleta e o registro da história familiar (JENKINS; CALZONE, 2007; BANCROFT, 2010). Há a necessidade do enfermeiro se aprimorar sobre as competências essenciais em genética e genômica com o intuito de ser uma referência para a equipe de saúde e para os pacientes, com potencial de aplicar seus conhecimentos na assistência, no ensino e na pesquisa oncológica, sob a ótica da genética e da genômica (FLÓRIA-SANTOS et al., 2013; SANTOS et al., 2013).

Marinho, Lima e Vargas (2015), descreveram as expectativas e questões levantadas durante o AG pré-teste genético para distúrbios do movimento neurodegenerativos. Os pacientes, em sua maioria sintomáticos, participavam de uma avaliação prévia com um psicólogo e, em seguida, de uma reunião com a equipe de aconselhamento. Aqueles que eram elegíveis para realizar os testes genéticos confirmatórios recebiam atendimento psicológico. Os autores concluíram que o apoio psicológico tem um papel fundamental no processo do AG, pois auxilia pacientes e familiares a se reorganizarem; a enfrentar melhor as demandas da doença; a lidar positivamente com o diagnóstico e o prognóstico; e, sobretudo, a melhorar o processo de tomada de decisão (MARINHO; LIMA; VARGAS, 2015). No início da década de 70, o Prof. Dr. Pedro Henrique Saldanha, desenvolveu um estudo sobre as bases psicológicas do AG e propôs que esse processo fosse visto como uma modalidade de psicoterapia centrada na unidade familiar. Ademais, ressaltou a inadequação do modelo médico e enfatizou a importância do psicólogo ser um profissional que necessita estar presente durante todo o aconselhamento (SALDANHA, 1973).

Zatz et al. (2016) descreveram como realizam o AG junto a pacientes como distúrbios neuromusculares. Para esses pesquisadores o processo do aconselhamento compreende os seguintes aspectos: diagnóstico, identificação de membros em risco, oferecimento de diagnóstico pré-implantação e pré-natal, bem como, orientação familiar sobre manejo dos pacientes afetados (ZATZ et al., 2016).

Trabalhos com foco noprocesso de AG e em suas etapas têm crescido no cenário nacional, após a finalização do Projeto Genoma Humano (BRUNONI, 2002; PALMERO et al., 2007; FLÓRIA-SANTOS et al., 2013; MARINHO; LIMA; VARGAS, 2015; ZATZ et al.,

2016). Observa-se, porém, que ainda não há um consenso sobre as etapas que devem compor o processo de AG no Brasil, apesar de estar clara a necessidade de uma comunicação clara e objetiva, para que o paciente e família não tenham dúvidas em relação as informações e orientações recebidas (PINA-NETO, 2008). A fim de melhorar esse o entendimento dos aconselhados, quanto aos aspectos-chave das desordens genéticas, alguns pesquisadores descreveram a utilização de intervenções educacionais (Ex.: blocos, álbuns seriados e cartilhas). Tais trabalhos demonstraram que, com a utilização de estratégias educativas, 80% dos participantes melhoraram seu conhecimento em relação a sua patologia (FERREIRA et al., 2012; MENESES et al., 2015).

O AG também apresenta um caráter assistencial, pois orienta indivíduos ou famílias sobre a tomada de decisões, conscientes e equilibradas, a respeito das informações genéticas e a gerenciar o impacto psicossocial de conviver com doenças genéticas e/ou com predisposição para tal (McALLISTER et al., 2007a). Ademais, pode ter um papel importante no planejamento familiar, de modo a evitar a eugenia (BRUNONI, 2002; RAMALHO et al., 2002). O aconselhador genético defende os interesses dos pacientes e/ou da família e não os da sociedade, indo muito além do processo de diagnóstico médico da condição clínica e do estabelecimento dos riscos genéticos (PINA-NETO, 2008).

A profissão de aconselhador é complexa, pois esses profissionais precisam possuir habilidades que lhes permitam estar envolvidos em todas as etapas do percurso do paciente/família, porém, cabe ressaltar que a responsabilidade do diagnóstico é sempre do médico (RAMALHO; MAGNA, 2007; PINA-NETO, 2008; NOVOA; BURNHAM, 2011). No Brasil, há registros de vários profissionais que realizam o aconselhamento, ou seja, médicos, biólogos, odontólogos, enfermeiros, farmacêuticos, nutricionistas, psicólogos, biomédicos, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais, que atuamtanto no âmbito público como no privado (BRUNONI 2002; NOVOA; BURNHAM, 2011; ACOSTA et al., 2013). Todavia, dentre as profissões citadas, além da medicina, somente a biologia (CFBio, 2010), a biomedicina (CFBM, 2014) e a enfermagem (COFEN, 2014), possuem esta atuação reconhecida e autorizada pelos seus conselhos profissionais federais. Um marco importante para esse reconhecimento por parte dos conselhos, foi o início das discussões formais sobre a proposição de políticas públicas de saúde voltadas para as pessoas com ou sob risco de desenvolver anomalia congênita e/ou doença genética (BRASIL, 2004). Essas discussões resultaram na publicação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no SUS, que buscava organizar uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada, com acesso e atenção integral em Genética (BRASIL, 2009). Porém, o acesso dessa população aos serviços de genética e ao AG, só despontou alguns anos

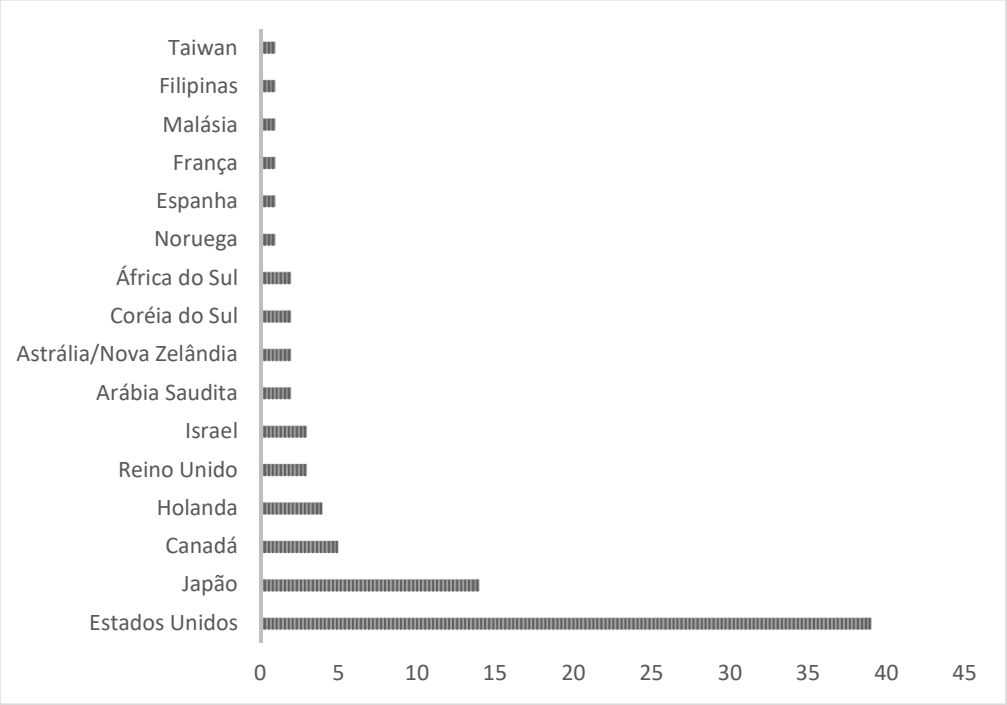
mais tarde, quando o Ministério da Saúde d instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) no SUS (BRASIL, 2014a). Em teoria, o SUS deverá garantir acesso ao AG e às tecnologias genéticas disponíveis nos "Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras" e de "Serviços de Referência em Doenças Raras" (BRASIL, 2014b) Neses serviços são preconizados o acompanhamento clínico multiprofissional e a realização do AG de forma não diretiva e não coercitiva (BRASIL, 2014b). Um dos objetivos primordiais da PNAIPDR é a assistência e a educação, o que proporciona aos indivíduos e/ou famílias, o conhecimento sobre todos os aspectos da doença genética em questão. A educação em saúde deve ser oferecida sobretudo ao nível primário de atenção, com foco na prevenção, no seguimento clínico posterior ao diagnóstico e no AG (BRASIL, 2014b).

Em 2011, Novoa e Burnham apontaram que a profissão de aconselhador genético ainda não era regulamentada no território nacional. Essa situação perdura até o momento, o que gera uma fragilidade no cumprimento do que está posto na PNAIPDR (BRASIL, 2014b). De acordo com esses autores, uma das mais sérias consequências da falta de normatização e de regulamentação da profissão é o desperdício de recursos financeiros investidos na formaçãode uma força de trabalho especializada, mestres e doutores, que não encontram colocação no mercado de trabalho, pois não tem como ter um emprego na área, se a mesma não é reconhecida. Em 2017, na Universidade de São Paulo, no campus da capital, foi criado o primeiro mestrado profissional em AG (Instituto de Biociências da USP, 2014). Diante desse panorama, mostra-se a urgência no reconhecimento e a regulamentação da profissão de aconselhador genético no Brasil (NOVOA; BURNHAM, 2011), pois, de fato, não se tem conhecimento de quem está realizando e de como tem sido realizado o AG no país (NOVOA; BURNHAM, 2011; HOROVITZ et al., 2012).

Ressalta-se que não é apenas no Brasil que a profissão de aconselhador genético não está regulamentada. Abacan et al. (2019) reportaram o mesmo problema, que é observado na maioria dos países da Ásia, da América Central e da América do Sul, com exceção de Cuba. Em alguns países da Europa, como na Irlanda e em Portugal, os profissionais buscam obter reconhecimento profissional e regulamentação da sua prática. Na Romênia foi fundada uma associação de AG para estabelecer padrões nacionais de prática e exercer pressão para a regulamentação da profissão de aconselhador genético. Profissionais de saúde que se especializam na área, geralmente, são graduados em psicologia, enfermagem e ciências laboratorias. Nesse país, o treinamento de aconselhadores é estruturado, de forma semelhante a outros programas aprovados pelo *European Board of Medical Genetics*. Apesar dos esforços

dos romenos, a profissão ainda não foi reconhecida, há poucos empregos no setor público e a maioria dos aconselhadores trabalha em pesquisa, educação, grupos de apoio ao paciente e consultório particular (ABACAN et al., 2019). Por outro lado, esses autores destacam outros países nos quais a profissão é regulamentada e são oferecidos programas de pós-graduação, ao nível de mestrado, para os futuros profissionais (Gráfico 1).

Gráfico 1 – Número de programas de pós-graduação em aconselhamento genético ao redor do mundo



Fonte: ABACAN et al., 2019

Em contrapartida, no mundo, especialmente na Europa, tem-se assistido a um crescente reconhecimento da relevância do AG (SKIRTON et al., 2013; KÄÄRIÄINEN et al., 2017; CRAGUN; ZIERHUT, 2019). Nos últimos anos tem proliferado a investigação na área do aconselhamento com enfoque psicossocial (GUIMARÃES et al., 2013; MENDES et al., 2016; RESTA, 2018). O trabalho de Ferreira, Lacerda e Zapata (2014) teve como foco as alterações de hemoglobinas e concluiu que uma tendência atual da pesquisa é explorar o que os usuários desejam, seus sentimentos e as informações que recebem quando buscam serviços de genética clínica. Samaka e Austin (2019) exploraram o processo e os resultados do AG na perspectiva dos pacientes psiquiátricos e pontuaram a importância de ouvir "verdadeiramente", o que os aconselhados estão dizendo e sentindo, para um desfecho bem sucedido no processo de AG. Madlensky et al. (2017) relataram que o AG pode ter diferentes desfechos, tais como: maior conhecimento sobre a doença; comportamentos positivos de saúde e precisão do risco percebido

pelos pacientes; além de diminuir a preocupação, a ansiedade e o conflito decisório.

Desde a década passada, vários instrumentos foram desenvolvidos para conhecer e avaliar os desfechos do AG (ATENAS et al., 2017). As temáticas abordadas com maior frequência são: o conhecimento do risco genético, o estado de saúde e a qualidade de vida das pessoas atendidas em tais serviços (PAYNE et al., 2008). A maioria dessas ferramentas tornaram-se instrumentos da psicologia, focadas em mensurar construtos como a ansiedade e a depressão. Porém, até então, nenhuma era suficientemente abrangente para a avaliação integral dos aspetos relevantes da qualidade do AG propriamente dito, do seu processo e dos seus potenciais efeitos (BERNHARDT et al., 2000; KASPARIAN et al., 2007; McALLISTER et al., 2008a).

Uma revisão sistemática publicada recentemente, apontou muitos estudos com metodologias rigorosas, concentrados principalmente no AG para síndromes hereditárias, que utilizaram diferentes escalas para avaliar o aconselhamento (ATENAS et al., 2017). Os autores concluíram que há necessidade de melhor o rigor metodológico na utilização de escalas específicas e validadas (ATENAS et al., 2017).

Cragun e Zierhut (2019) elaboraram, por meio de uma revisão da literatura, um modelo para avaliar os desfechos do aconselhamento, intitulado como "*Framework for Outcomes of Clinical commUnication Services*" (FOCUS). O instrumento consiste em seis domínios: 1) estratégia de comunicação (ou seja, a combinação de habilidades e processos empregados para atingir as metas); 2) medidas de processo de comunicação; 3) experiência de atendimento ao paciente; 4) alterações do paciente; 5) saúde do paciente; e 6) mudanças familiares. Entretanto, ainda é precoce afirmar se essas medidas se mostrarão eficazes e úteis, uma vez que ainda não foi avaliada a sua validade e confiabilidade. No entanto, o modelo aponta a complexidade de mensurar os resultados do AG, além de outras medidas, como a ansiedade e as escolhas reprodutivas (CRAGUN; ZIERHUT, 2019).

A inexistência de escalas, validadas e específicas, para a avaliação do aconselhamento é uma limitação que precisa ser revertida, já que é cada vez mais importante que os serviços clínicos possam demonstrar que proporcionam benefícios aos clientes atendidos e uma maneira de mensurar estes benefícios é o uso de medidas de resultado relatadas pelo paciente (SKIRTON, 2001; PANEQUE et al., 2016; COSTAL TIRADO et al., 2017). Com o objetivo de identificar medidas apropriadas para mensurar os resultados do AG, a *National Society of Genetic Counselors* (NSGC) nomeou um comitê de pesquisadores permanentes para prosseguir na busca, no estabelecimento e na avaliação de de medidas dos desfechos do aconselhamento genético (HOOKER et al., 2017).

1.2 Empoderamento como um referencial para o aconselhamento genético

O conceito de empoderamento foi originalmente descrito no campo do tratamento do diabetes (FUNNELL et al., 1991) e, posteriormente, permeouo contexto de outras doenças crônicas (TE BOVELDT et al.,2014; SCHOBERER et al., 2016). Não existe um consenso sobre esse conceito e não está clara qual a melhor maneira de mensurá-lo (ELLIOT; TURRELL, 1996; HERBERT et al., 2009; McALLISTER et al., 2012). Do mesmo modo, isso dificulta a avaliação da eficácia das intervenções propostas para promovê-lo (Bravo et al., 2015). A maioria das definições, encontradas na literatura, concordam que "empoderar" o paciente é torná-lo capaz de tomar suas próprias decisões sobre seu tratamento, por meio do conhecimento (FUNNELL, 2004; AUJOULAT; D'HOORE; DECCACHE, 2007).

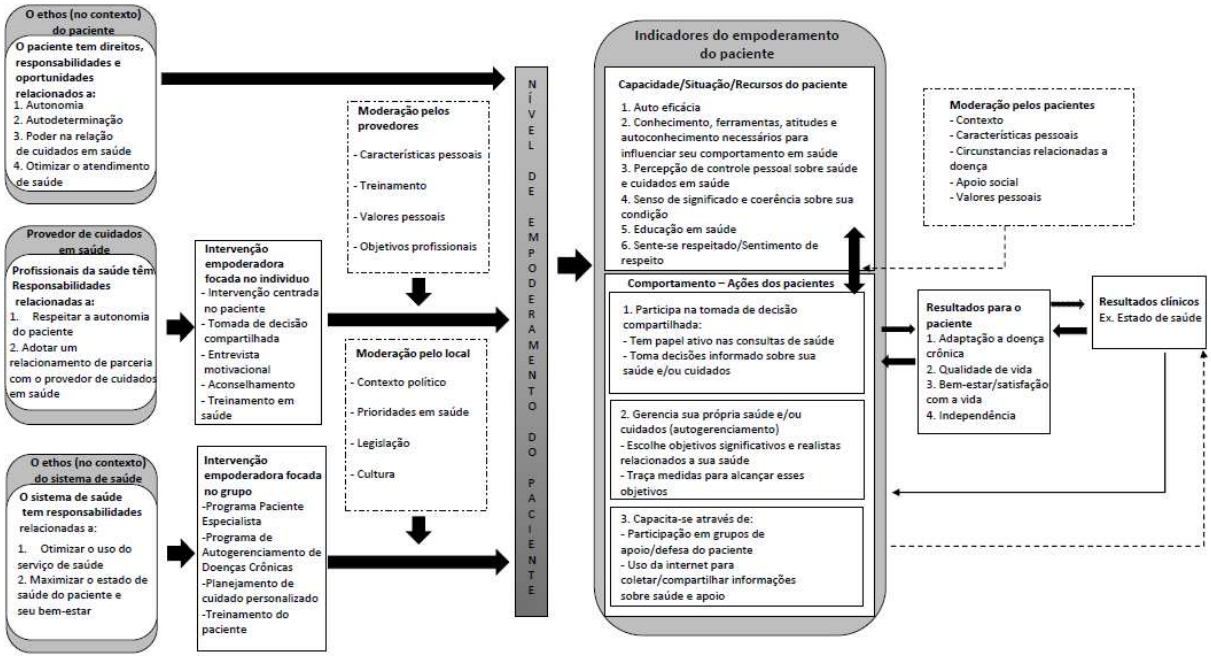
Apesar dessa definição ainda não ser formalizada, o empoderamento ganhou destaque nos serviços de saúde (WALLERSTEIN, 2006; HERBERT et al., 2009), por ter potencial de melhorar a relação custo-eficácia dos cuidados, especialmente para pacientes com doenças crônicas. Conforme apontaram Nolte e McKee (2008) o gerenciamento desses indivíduos é um desafio mundial dos sistemas de saúde. Um aspecto-chave das estratégias políticas para controlar custos é a proposição de intervenções que capacitem o autogerenciamento a ser desenvolvido por esses sujeitos (DHC, 2008). Essa proposição pode ser sustentada, visto que o empoderamento é totalmente focado na autonomia do cliente, e os resultados de um tratamento podem ser otimizados se os pacientes participarem ativamente do mesmo e assumirem a responsabilidade por sua própria saúde (CHEN et al., 2016). A melhoria da ativação e do fortalecimento do paciente, também podem beneficiar o relacionamento com os profissionais de saúde, além de aumentar a eficiência dos serviços que prestam cuidados em saúde.

Bravo et al. (2015) realizaram um trabalho com o objetivo de desenvolver um mapa conceitual do empoderamento do paciente e identificar os seus componentes (Figura 1). Para desenvolver este mapa os autores realizaram uma revisão da literatura e entrevistas cognitivas com: pacientes, familiares, pesquisadores da área, profissionais e gestores da saúde. Os pesquisadores conseguiram identificar cinco componentes-chave do empoderamento do paciente: o ethos subjacente, os moderadores, as intervenções, os indicadores e os resultados (Figura 1) (BRAVO et al., 2015). Dentro desse mapa conceitual, destaca-se o ethos subjacente, que define os direitos, responsabilidades e oportunidades dos pacientes, assim como as responsabilidades dos provedores de cuidados e dos sistemas de saúde (Figura 1) (BRAVO et al., 2015)

O mapa conceitual apresentado nesse estudo é uma contribuição inovadora, pois mapeia cinco atributosessenciais para o empoderamento e integra outros construtos, tão importantes

quanto este primeiro para o processo de AG: o letramento em saúde, a autogestão e a tomada de decisão compartilhada (BRAVO et al., 2015). O letramento é considerado um indicador do empoderamento, porque os pacientes precisam ser capazes de entender as informações médicas para usá-las de forma eficaz (NUTBEAM, 2000). Entretanto vale ressaltar que o letramento é um conceito distinto do empoderamento (SCHULZ; NAKAMOTO, 2013), e, apesar de necessário, ele não é suficiente para garantir o empoderamento do paciente (De HAES; BENSING, 2009). Contudo, há evidências que o letramento em saúde, pode influenciar na comunicação entre o aconselhado e o aconselhador e, consequentemente, auxiliar na tomada de decisão compartilhada (EDWARDS; DAVIES; EDWARDS, 2009; EDWARDS et al., 2012).

Figura 1 – Mapa conceitual do Empoderamento



Fonte: Adaptada de Bravo et al. 2015

A tomada de decisão compartilhada, também é um conceito essencial para o empoderamento. Todavia, para ela funcionar é preciso descontruir o modelo biomédico tradicional, o qual o paciente, geralmente, e desprovido de autonomia e não exerce um papel pró-ativo (AUJOULAT; D'HOORE; DECCACHE, 2007; JETHWANI; SPERBER, 2017). Elwyn et al. (2012) propõe que a decisão compartilhada seja dividida em três partes: os profissionais introduzem uma opção de escolha; descrevem todas as possibilidades e as ferramentas de apoio; e, por fim, colaboram com oo paciente e/ou a família na tomada deuma decisão. Quando os indivíduos se sentem respeitados por seus médicos ou cuidadores, fazem

as perguntas certas e conduzem o processo de escolha, pois tornam-se empoderados (ELWYN et al., 2012; JETHWANI; SPERBER, 2017).

Recentemente, foi realizado um estudo cujo objetivo principal foi avaliar e comparar a eficácia das intervenções propostas para empoderar pessoas acometidas por doenças crônicas (WERBROUCK et al., 2018). Nessa pesquisa várias técnicas de mudança de comportamento (TMCs) foram sugeridas, mas os pesquisadores não conseguiram concluir quais e quantas TMCs são realmente necessárias para alcançar o empoderamento de um paciente. O trabalho de Werbrouck et al. (2018) baseou-se no conceito de empoderamento proposto por Bravo et al (2015) e identificou alguns exemplos de intervenções empoderadoras, como: educação, entrevista motivacional, tomada de decisão compartilhada, estabelecimento de metas e auto avaliação. Lowe et al. (2009) realizaram um estudo de intervenção, longitudinal, junto a pacientes com doenças crônicas, que participavam de um programa educativo, no qual era oferecido apoio social e atividades educativas em grupo, baseadas na resolução de seus problemas. Ao apresentar seus resultados, esses pesquisadores ressaltaram a importância do conhecimento, o qual também é enfatizado em duas referências sobre empoderamento do paciente amplamente citadas na literatura (FUNNELL, 2004; AUJOULAT; D'HOORE; DECCACHE, 2007). Além da ênfase dada ao conhecimento, Bravo et al (2015) destacaram em seu modelo conceitual (Figura 1) o letramento em saúde, como um dos indicadores do empoderamento do paciente.

Devido ao empoderamento ser um processo individual (AUJOULAT; D'HOORE; DECCACHE, 2007), é preciso uma somatória de intervenções, como, por exemplo: a autoeficácia, o controle pessoal percebido, a participação em atividades compartilhadas, a tomada de decisão e a autogestão, para alcançá-lo e mensuraá-lo (SCHULZ; NAKAMOTO, 2013; BRAVO et al., 2015; WERBROUCK et al., 2018). O conhecimento foi a intervenção positiva mais relatada, seguida do estabelecimento de metas e o planejamento de ações (WERBROUCK et al., 2018), contudo estas três TMCs não devem ser interpretadas como suficientes para facilitar o empoderamento do paciente (CORTEZ et al., 2017), por mais que elas estejam incorporadas nas definições mais comuns desta teoria (ABRAHAM; MICHIE, 2008; MICHIE et al., 2013). Com bases nestes achados o empoderamento pode ser apoiado em intervenções para os pacientes com doenças crônicas, sendo o conhecimento o ponto central havendo a necessidade de outras TCMs para alcança-lo (WERBROUCK et al., 2018).

Exitem vários instrumentos validados, específicos para avaliar o empoderamento de pacientes com doenças crônicas, os quais: escala de empoderamento para saúde mental (ROGERS et al., 2008), escala de empoderamento para diabetes (ANDERSON et al., 2000) e

escala de capacitação do paciente com câncer (BULSARA et al., 2006), todas elas foram desenvolvidas de forma independente e têm como referencial o empoderamento dopaciente. Na área do AG existe a *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24), escala criada por McAllister et al. (2011a), que possui como objetivo mensurar o empoderamento como o desfecho do AG. Ademais, a GCOS-24 tem sido utilizada em diversos trabalhos como um importante instrumento para avaliar o AG e os serviços de genética (INGLIS et al., 2015; COSTAL TIRADO et al., 2017; DAVISON et al., 2017; PALMER et al., 2018; ISON et al., 2019).

1.3 Genetic Counseling Outcome Scale

Diante desse cenário mundial, um grupo de pesquisa do Reino Unido, liderado pela Dra. Marion McAllister, tem se dedicado, há alguns anos, a estudar sistematicamente os desfechos proporcionados pelo processo de AG e a avaliação de serviços de genética clínica. Após ter realizado uma revisão sistemática da literatura, seu grupo de pesquisa, detectou a necessidade de criar uma nova medida para quantificar os benefícios, que as intervenções realizadas em serviços de genética clínica poderiam proporcionar para os indivíduos atendidos e para suas famílias (McALLISTER et al., 2007b)

Esse grupo de pesquisadores realizou uma ampla pesquisa qualitativa e identificou, do ponto de vista dos usuários desses serviços, quais eram suas necessidades e preocupações em relação ao AG. Em relação aos efeitos emocionais e psicossociais do aconselhamento, eles relataram: ansiedade; culpa; e, sobretudo, preocupação com os filhos. Esses aspectos eram mais reportados do que as preocupações com a própria saúde e do que emoções como: raiva; incerteza; tristeza, pesar; depressão e redenção. Dentre essas emoções, a ansiedade parece ser prevalente em pessoas portadoras ou com risco para doenças genéticas e seusníveis podem variar ao longo da vida e conforme as situações enfrentadas. Por esse motivo, intervenções que auxiliem as pessoas a lidar com esse seintoma, podem melhorar o resultado do aconselhamento para o paciente e, assim como para os seus familiares (McALLISTER et al., 2007a).

Payne et al. (2007) desenvolveram uma pesquisa com o objetivo de explorar quais dimensões, os pacientes e os profissionais de saúde, acreditam que sejam necessárias para avaliar os benefícios dos quais os aconselhados podem usufruir durante o processo de AG. Nesse estudo foram identificadas nove dimensões que eles consideraram importantes para esse fim, que são: tomada de decisão, conhecimento da condição genética, controle pessoal percebido, percepção de risco, nível de satisfação com o serviço, manejo de expectativas, capacidade de lidar com a doença genética, precisão do diagnóstico e qualidade de vida

(PAYNE et al., 2007). Cada dimensão de uma escala, ainda, pode ser relevante para avaliar um aspecto diferente de um serviço de genética. Dessa forma. pode-se identificar qual aspecto do serviço se mostra útil e qual é necessário melhorar (PAYNE et al., 2008). Entretanto, é desafiador conseguir mensurar estes benefícios (CLARKE; PARSONS; WILLIAMS, 1996; WANG et al., 2004; PAYNE et al., 2008).

Assim, McAllister et al. (2011b) conduziu um estudo qualitativo, que utilizou como referencial a Teoria Fundamentada em Dados (GLASER e STRAUSS 1967), a partir do qual emergiu o construto de empoderamento como uma medida de desfecho relatada pelo paciente (PROM, *patient reported outcome measure*). Por intermédio dessa teoria, um modelo é, geralmente, construído em torno de uma categoria central, um tema "forte" que emerge a partir de dados e parece reunir todos os outros temas sob o modelo (GLASER e STRAUSS 1967; McALLISTER et al., 2011b). O empoderamentofoi proposto para resumir e integrar os principais benefícios que os pacientes buscam em um serviço de aconselhamento. Em 2008, McAllister et al., propôs quatro dimensões para esse construto: tomada de decisão, conhecimento e compreensão, instrumentalidade e orientação futura. O empoderamento, conforme proposto por McAllister, descreve como os serviços de genética podem maximizar os benefícios aos pacientes e suas famílias (McALLISTER et al., 2008b).

A fim de explorar a relevância do construto do empoderamento e de refiná-lo, se necessário, McAllister et al. (2011b) desenvolveram um trabalho junto a pacientes, seus familiares, grupos de apoio a pessoas que convivem com doenças genétcas e profissionais de saúde. Os resultados dessa pesquisa culminaram em algumas mudanças nas dimensões do construto originalmente propostas: a dimensão "orientação futura", por necessitar de explicações extra, foi modificada para "esperança", palavra que apareceu em várias entrevistas; e houve a identificação de mais uma dimensão, ou seja, a "regulação emocional", resultado consistente com evidências de que os efeitos emocionais, gerados pelas doenças genéticas, são problemáticos para o paciente e sua família (McALLISTER et al., 2008a). Em suma, o construto do empoderamento foi refinado e pode capturar cinco dimensões (Quadro 2) (McALLISTER et al., 2011a), que se assemelham as identificadas por um grupo do *Western States Genetics Services Collaborative* (WSGSC) (SILVEY et al., 2009).

Para mensurar o empoderamento e, consequentemente, a eficácia do AG, foi elaborado um questionário de 84 itens, com o objetivo de criar uma PROM. Uma amostra, cinco vezes maior que os itens a serem analisados, foi recrutada, para realizar as análises psicométricas necessárias para a validação da escala (GORSUCH, 1983; CATTELL, 1978). Com a finalidade de decidir quantos fatores seriam extraídos da análise fatorial exploratória (AFE), foi utilizada

a análise paralela (AP), para gerar 1000 matrizes de dados aleatórios, que sugeria uma estrutura de sete fatores, sendo quealguns apresentaram correlação negativa (McALLISTER et al., 2011a). Os itens não foram selecionados apenas com base nas cargas fatoriais mais elevadas, como usualmente é feito. Eles foram selecionados: pela ordem de classificação dos itens dentro da AFE; as questões que a pesquisa qualitativa sugeriu serem mais relevantes para as famílias afetadas por condições genéticas; e pelo julgamento clínico sobre quais itens forneceriam informações úteis para a análise de serviços de genética. O resultado final foi a GCOS-24, uma escala composta por 24 itens, cada um com sete categorias de resposta de estilo *Likert*, com pontuações que variam de 24 (menor escore de empoderamento) a 168 (maior escore de empoderamento). (McALLISTER et al., 2011a).

Quadro 2 – Dimensões capturadas pelo construto do empoderamento

Dimensão	**Definição**
Controle decisional	Capacidade de tomar decisões importantes sobre a vida de maneira informada.
Controle cognitivo	Ter informações suficientes sobre a condição genética, de modo a incluir riscos para si e seus familiares; e qualquer tratamento, prevenção e apoio.
Controle comportamental	Capacidade de fazer uso efetivo dos sistemas de saúde e de assistência social, em benefício de toda a família.
Regulação emocional	Capacidade de controlar seus sentimentos relativos a ser portador de uma condição genética na família.
Esperança	Olhar para o futuro e ter esperança de uma vida familiar satisfatória, para si mesmo, sua família e/ou futuros descendentes.

Fonte: McALLISTER et al., 2011a

A GCOS-24 foi avaliada por meio de correlação bivariada. e. A consistência interna ($\alpha = 0,87$) e a confiabilidade no teste-reteste ($r = 0,86$) foram consideradas boas. A escala mostrou sensibilidade à mudança ao longo do tempo, com um tamanho de efeito de médio a grande (D de *Cohen* = 0,70). Portanto, ela foi considerada uma PROM adequada para avaliar o empoderamento e, indiretamente, o AG e os serviços de genética clínica (McALLISTER et al., 2011a).

1.4 *Genetic Counseling Outcome Scale*: no mundo

A partir da sua versão original, a GCOS-24 já foi traduzida e adaptada em três países: Dinamarca, Espanha e Holanda (DINESS et al, 2017; MUÑOZ-CABELLO et al, 2017; VOORWINDEN et al., 2019). Além disso, foi utilizada como instrumento para avaliar o AG em diversos serviços de aconselhamento genético (INGLIS et al., 2015; COSTAL TIRADO et al., 2017; DAVISON et al., 2017; PALMER et al., 2018; ISON et al., 2019).

No Canadá, a avaliação de um serviço de AG psiquiátrico identificou melhora significativa nas pontuações da GCOS-24 antes do aconselhamento (108,46) e após o aconselhamento (127,0). Sua consistência interna também foi avaliada e observou-se um α de *Cronbach* = 0,86 (INGLIS et al., 2015).

Costal Tirado et al. (2017) realizaram um estudo exploratório, cujo objetivo era verificar os benefícios e desafios das PROMs com a finalidade de melhorar a qualidade do serviços de genética clínica. A GCOS-24 demostrou um aumento significativo no escore de empoderamento após o AG (104,45/115,33), com tamanho de efeito médio e grande (D de *Cohen* = 0,64). O estudo afirmou que o instrumento tinha potencial para gerar informações sobre a prática clínica, com possível utilidade na tomada de decisão do paciente (COSTAL TIRADO et al., 2017).

No estudo de Davison et al. (2017) foram utilizadas três escalas, entre elas a GCOS-24. Alguns pacientes afirmaram que os itens da GCOS-24 "não eram aplicáveis" para eles. Embora a GCOS-24 fosse especificamente concebid para utilização no contexto de um serviço de genética clínica, seus resultados foram inferiores aos dos outros instrumentos empregados no estudo. Os autores sugerem explorar uma versão abreviada da GCOS-24 (DAVISON et al., 2017).

Palmer et al. (2018) utilizou a GCOS-24 para mensurar os níveis de empoderamento dos pais que possuem filhos com doenças raras não diagnosticadas. Os autores concluíram que a GCOS-24 pode não capturar, totalmente, todos os aspectos importantes para as famílias que convivem com uma condição genética não diagnosticada (PALMER et al., 2018).

Ison et al. (2019) utilizaram a GCOS-24 para avaliar o AG realizado junto a pacientes com doenças cardiovasculares hereditárias. A escala foi aplicada em dois momentos: antes do aconselhamento e após um período de duas a seis semanas. Seusescores aumentaram significativamente. Os autores afirmaram que a escala oferece a oportunidade de avaliar resultados específicos do AG e oferece uma oportunidade para refletir sobre seus aspectos que podem exigir melhorias (ISON et al., 2019).

O trabalho de Muñoz-Cabello et al. (2017) teve como objetivo traduzir o GCOS-24 para

o espanhol, garantir que a versão nesse idioma fosse apropriada para uso na Espanha e realizar uma avaliação preliminar das propriedades psicométricas. A consistência interna da versão espanhola foi boa (α de *Cronbach* = 0,84). As pontuações de empoderamento após o AG foram maiores (antes d = 113,08/depois do AG = 123,49), com um efeito de tamanho médio a grande (*Cohen's* d = 0.70). Isso sugere que a GCOS-24, na Espanha, responde a mudanças nos níveis de empoderamento, após o acompanhamento em um serviço de genética (MUÑOZ-CABELLO et al., 2017).

O estudo do DINESS et al. (2017), relata a tradução e a adaptação da GCOS-24 para uso na Dinamarca. A GCOS-24dk obteve uma variação de escores de 82 a 153, sua consistência interna foi relativamente boa (α de *Cronbach* = 0,79). Os pesquisadores concluíram que o instrumento pode ser útil para o futuro, no desenvolvimento de serviços de genética clínica na Dinamarca. Todavia, reforçaram que é necessário realizar mais testes psicométricos antes de disponibilizá-la.

Voorwinden et al. (2019) avaliaram as propriedades psicométricas da GCOS-24 e elaboraram uma versão holandesa, diante das duas versões apresentadas anteriormente, essa mostra-se como sendo a mais completa em ralação aos testes estatísticos realizados. A AFE identificou uma estrutura com seis fatores: incerteza sobre a hereditariedade, esperança, emoções negativas, conhecimento sobre a condição genética, conhecimento sobre serviços e incerteza sobre o tratamento. A escala original foi modificada e alguns itens foram retirados (6, 7, 13, 15, 22 e 24). A consistência interna da GCOS-18, versão holandesa, foi satisfatória (*Cronbach*, s α = 0,77) e a confiabilidade no teste-reteste foi excelente (ICC = 0,92) Os resultados demonstraram que a versão apresentada por Voorwinden et al. (2019), foi capaz de mensurar o empoderamento dos pacientes após o AG (VOORWINDEN et al., 2019).

No Brasil o processo de adaptação e validação da escala teve início em 2014, sendo conduzido pelo Grupo de Estudos e Pesquisas de Genética e Genômica (GEPEG). O GEPEG escolheu trabalhar com esta escala, porque seu processo de criação foi rigoroso, abrangeu várias escalas e uma ampla pesquisa qualitativa, do ponto de vista dos usuários dos serviços de genética clínica (SEGUNDO-RIBEIRO, 2016). Tanto na tradução como na retrotradução não foram detectados problemas. Todavia, na validação semântica surgiram algumas dificuldades de compreensão em relação às categorias de resposta e aos itens invertidos, mas, de maneira geral, a escala foi bem aceita e considerada de fácil compreensão. A análise da consistência interna foi feita por meio do cálculo do Alfa de *Cronbach* (0,71) e para avaliar o teste-reteste, que mensurou a estabilidade do instrumento, observou-se um coeficiente de correlação intraclasse (ICC = 0,52) (SEGUNDO-RIBEIRO, 2016). Dessa forma, a GCOS-24, foi

considerada um instrumento com consistência interna baixa, por estar muito perto do limite aceitável (quanto maior a correlação entre os itens, maior o alfa, cujo valor mínimo deve ser 0,70) e uma estabilidade moderada (cujos valores ideais devem estar compreendidos no intervalo de 0,41 < ICC < 0,60) (McDOWELL; NEWEEL, 1996).

Dessa forma, evidenciou-se a necessidade de ampliar as análises psicométricas preliminarmente realizadas (SEGUNDO-RIBEIRO, 2016), por meio de estatística mais robusta, conforme, ttambém, sinalizaram outros pesquisadores que realizaram adaptações e validações da escala em outros países (DINESS et al., 2017; MUÑOZ-CABELLO et al., 2017).

No cenário nacional há uma escassez de instrumentos para avaliar o processo de AG, assim os serviços onde o AG tem sido oferecido. A validação de um instrumento apropriado com essa finalidade e com potencial para, também, avaliar o empoderamento é importante para fornecer aos profissionais e pesquisadores da arena da genética e da genômica, uma ferramenta rápida e confiável.

Diante desse panorama, a presente proposta de investigação científica foi conduzida com o intuito de ampliar os testes psicométricos, para confirmar, estatisticamente, a validade, a responsividade, a confiabilidade e a estabilidade da GCOS-24, a fim de disponibilizá-la para os profissionais atuantes na genética clínica no Brasil, com vistas a oferecer um cuidado de saúde baseado em genômica, de excelência, aos usuários dos serviços e aos seus familiares

2. OBJETIVOS

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral

Investigar as propriedades psicométricas da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) para o idioma Português-Brasileiro, por intermédio de análises estatísticas robustas, com vistas a desenvolver um instrumento mais estável e seguro.

2.2 Objetivos específicos

- Testar a dimensionalidade da GCOS-24.
- Mensurar a confiabilidade da interpretação do instrumento.
- Ampliar a segurança do modelo proposto.

3. MATERIAIS E METÓDOS

3 MATERIAIS E METÓDOS

3.1 Tipo de Estudo

Este estudo caracteriza-se como uma investigação metodológica, de corte transversal, com o propósito de validar, para o Brasil, o instrumento GCOS-24. Quando um estudo é denominado metodológico, tem-se como objetivo efetuar investigações controladas de dados, bem como contribuir de forma relevante, por meio de seus resultados, para futuras pesquisas. O delineamento transversal caracteriza-se pela temporalidade da coleta de dados a ser realizada em um único período de tempo (POLIT; BECK; HUNGLER, 2004).

3.2 Cenário do Estudo

Por ocasião da coleta inicial dos dados (SEGUNDO-RIBEIRO, 2016), os participantes do referido estudo eram atendidos pelo Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto, que é vinculado ao Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/Universidade de São Paulo (FMRP/USP). Esse serviço presta assistência médica, hospitalar e ambulatorial, realizando a prevenção, o diagnóstico, o tratamento e o acompanhamento de sujeitos em risco ou portadores de doenças geneticamente determinadas. A coleta de dados ocorreu enquanto os usuários aguardavam a consulta médica nos ambulatórios do referido serviço, os quais ocorrem diariamente.

3.3 Amostra

Nesta pesquisa, foram utilizados dados coletados, anteriormente, no estudo realizado por Segundo-Ribeiro (2016) (SEGUNDO-RIBEIRO et al., em fase de publicação). A amostra foi considerada por conveniência, do tipo consecutiva, pois os participantes foram abordados na ordem em que chegavam para suas consultas médicas no serviço de genética do HCFMRP/USP. Foram convidados a participar do estudo os usuários do serviço de genética acima descrito, com 18 anos de idade ou mais, em processo de aconselhamento genético, que apresentavam habilidades suficientes para a compreensão dos procedimentos de coleta de dados, avaliada pela observação atentiva dos pesquisadores. Acompanhantes sem graus de parentesco com os participantes e seus familiares não consanguíneos não fizeram parte da amostra final, que foi composta por 278 indivíduos. O processo de obtenção do consentimento para cada um dos participantes foi cuidadosamente realizado (Anexo A) e obedeceu aos cuidados éticos compreendidos na Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde, que orienta pesquisas com seres humanos (Plataforma Brasil, protocolo CAAE – nº

32055314.3.0000.5393).

Os dados coletados foram armazenados e tabulados eletronicamente, as respostas foram codificadas e organizadas no aplicativo *Microsoft Office Excel*. Em distintos momentos, realizou-se a dupla digitação e a presente proposta de investigação científica utilizou-se dos dados sociodemográficos (Anexo B) e das respostas ao instrumento (GCOSbr-24) (Anexo C), propriamente dito.

3.4 Análise estatística

Com a finalidade de alcançar os objetivos propostos, apresentamos as análises efetuadas por meio dos softwares SPSS 23 e o Factor 10.8.01.

A realização da análise fatorial exploratória exige o cumprimento de diversas etapas, tais como: a inspeção dos dados, o método de análise dos fatores, a técnica de retenção dos fatores, a técnica de rotação dos fatores e o nível de corte das cargas fatoriais (HOWARD, 2016). Essas etapas serão sistematicamente apresentadas para a validação de construto.

3.4.1 Relação amostra/itens

O dimensionamento dos participantes nos estudos psicométricos tem sido usualmente realizado sobre o número de itens (BRIGGS; MAcCALLUM, 2003). A abordagem escolhida foi dos pesquisadores Costello e Osbourne (2005), que demonstraram uma relação a partir de 10:1. Assim, preconiza-se a inclusão de 10 participantes por item do instrumento, para que haja a redução do erro e das imprecisões na solução dos modelos psicométricos, tais como: percentagem da amostra com estrutura fatorial correta, redução dos itens mal classificados no fator errado, média de erros nos autovalores, média de erros nas cargas fatoriais, percentagem de análises que falham, depois de 250 interações, e percentagem dos casos de *Heywood*. Em resumo, é muito provável que instrumentos com bons ajustes iniciais, mas realizados com amostras pequenas, apresentem instabilidade na medida e desarranjo no modelo em outros contextos, incidindo sobre a precisão da medida em outras populações e cenários.

3.4.2 Testagem da Distribuição dos dados

Inicialmente, foi realizada uma análise estatística descritiva exploratória para a análise da normalidade da distribuição dos dados, a partir da assimetria e achatamento, por meio do Teste de *Kolmogorov-Smirnov* (K-S) e do Teste de Normalidade Multivariada de Mardia (MARDIA, 1970). Essa análise é fundamental para a escolha do método de extração da análise fatorial, que é baseada em correlação de Pearson ou em correlações policóricas, caso haja

violação da normalidade da distribuição (MUTLÉN; KAPLAN, 1985, 1992). Em caso de violação, as correlações policóricas têm sido apontadas como mais precisas e robustas (CHO; LI; BANDALOS, 2009; HOLGADO et al., 2010; GASKIN; HAPELL, 2014).

3.4.3 Análise Fatorial Exploratória (AFE) e Confirmatória (AFC)

A testagem da dimensionalidade foi realizada com a Análise Paralela Robusta (APR) por meio da *Minimun Rank Fator Analysis* (MRFA), que minimiza a variância comum dos resíduos. Logo, foram geradas 500 matrizes policóricas pelo método de estimação aleatória dos valores observados, que oferece estimativas mais fidedignas (TIMMERMAN; LORENZO-SEVA, 2011). A robustez do teste foi determinada a partir da associação de um *bootstrap* com uma extrapolação amostral para 5000. A estimação da matriz policórica foi realizada por meio do *Bayes Modal Estimation* (CHOI et al., 2011).

Para a testagem da dimensionalidade do instrumento associou-se à APR à Raiz Latente (KAISER, 1960) com valor maior do que 1. A APR é considerada uma das técnicas mais robustas e precisas para testagem de dimensionalidade (GARKIN; HAPELL, 2014; HOWARD, 2016), mas é pouco utilizada por não estar disponível na maioria dos softwares comerciais.

A extração dos fatores foi feita pela técnica RULS (*Robust Unweighted Least Squares*), que reduz os resíduos das matrizes (BRIGGS; McCALLUM, 2003; FERRANDO; LORENZO-SEVA, 2017). Foi adotada a rotação *Promax* que é uma técnica não-ortogonal, a qual assume que os itens se correlacionam (HAIR et al., 2014; GASKIN; HARPELL, 2014; HOWARD, 2016).

3.4.4 Teoria de Resposta ao Item

Adotou-se como indicadores de avaliação da unidimensionalidade (FERRANDO; LORENZO-SEVA, 2017), os seguintes índices: UNICO (Unidimensional *Congruence* > 0,95), ECV (*Explained Common Variance* > 0,80 (BENTLER, 2009; QUINN, 2014) e MIREAL (*Mean of Item Residual Absolute Loadings* < 0,30). Foi utilizada a técnica de GRM – *Graded Response Model* (SAMEJIMA, 1969) para estrutura politômica com o modelo de dois parâmetros (2PL), analisando o índice de discriminação do item, que mede a força de associação entre o item e a variável latente (TUERLINCXX; DeBOECK, 2001) e tem interpretação similar às cargas fatoriais da análise fatorial exploratória (COUTO; PRIMI, 2011; CAMILLI; FOX, 2015). No caso de o modelo ser multidimensional como estabelecido no instrumento original (McALLISTER et al., 2011a), o índice observado é o MDISC (Discriminação Multidimensional do Item).

Estudos têm utilizado e recomendado a integração das técnicas de validação buscando uma maior precisão e qualidade dos instrumentos (VERSTRALEN; BECHGER; MARIS, 2001; STEPP et al., 2012; EATON et al., 2014; CAMILLI; FOX, 2015). Tais estudos apontam que a integração dos dois métodos (Fatoriais e Teoria de Resposta ao Item) traz muito mais informações ao modelo (POLLARD et al., 2009; PETRILLO et al., 2015).

3.4.5 Parâmetros de qualidade dos instrumentos

Usualmente, os artigos de validação têm utilizado parâmetros mínimos, deixando de buscar índices que indicam qualidades superiores do instrumento (GASKIN; HARPELL, 2014; HOWARD, 2016). Desta forma, os critérios adotados para a adequação do instrumento nesse estudo foram estipulados considerando o número de participantes e os níveis dos índices que indicam excelente explicação do modelo. Assim, as cargas fatoriais foram estabelecidas com o índice mínimo de 0,30, em busca de índices mais robustos, cujos valores devem estar acima de 0,50, preferencialmente, próximos ou superiores a 0,70 (TABACHNICK; FIDELL, 2013; HAIR et al., 2014). Deve-se evitar que haja um número excessivo de itens com cargas fatoriais e comunalidades acima 0,80-0,85, pois pode indicar problemas de colinearidade ou multicolinearidade (TABACHNICK; FIDELL, 2013). As comunalidades devem ter valores acima de 0,40 e em modelos mais complexos as comunalidades devem ficar acima de 0,60 (FIELD, 2013; HAIR et al., 2014; HOWARD, 2016). Deve-se reforçar que a manutenção ou retirada de um item do modelo, na busca de adequação e acurácia da solução fatorial é dependente da magnitude das comunalidades, das cargas fatoriais, do tamanho da amostra e do grau de *overdetermination* (capacidade do item em medir a variável latente) (GASKIN; HAPELL, 2014). A interpretação integrada dos indicadores subsidia a manutenção ou retirada do item.

3.4.6 Índices de ajustamento na AFC

Destaca-se a importância de levar em consideração as críticas feitas por Hair et al. (2014) sobre a utilização do valor 0,90 como referência para a adequação dos modelos na análise confirmatória, sem avaliar as características dos dados e dos participantes, o que ele denomina de “número mágico”; recomendando e propondo um modelo de ajustamento baseado no número de participantes e número de fatores. Em razão dessa orientação optou-se por adotar os parâmetros estabelecidos por Sivo et al. (2006) que considera o número de participantes e controles do modelo requisitos para indicar os parâmetros de ajustamento, que são mais estritos e atendem ao rigor estabelecido na realização do presente estudo. Mesmo com um total de 278

participantes inclusos no banco de dados desta pesquisa, a técnica de extração da AFC também foi robusta (*bootstrap* = 5000), assim utilizou-se os parâmetros de adequação do modelo também para esse dimensionamento. Estabeleceu-se como índices mínimos para a adequação: *Robust Mean-Scaled Chi Square/df* (ASPAROUHOV; MUTHEN, 2010); NNFI (*Non-Normed Fit Index* > 0,93); CFI (*Comparative Fit Index* > 0,94); GFI (*Goodness Fit Index* > 0,95); AGFI (*Adjusted Goodness Fit Index* > 0,93); RMSEA (*Root Mean Square Error of Aproximation* < 0,07) e RMSR (*Root Mean Square of Residuals* < 0,08). Não há na literatura a definição de quantos indicadores são necessários na AFC. Porém, Hair et al. (2014) indicam a necessidade de adoção de cinco a seis indicadores.

3.4.7 Confiabilidade

Foi avaliada a partir de dois indicadores Alfa de *Cronbach* (CRONBACH, 1951) e Ômega de McDonald (1999). A adoção de dois indicadores busca aumentar a confiabilidade da interpretação. Trizano-Hermosilla e Alvarado (2016) apontam que os índices de confiabilidade sofrem efeitos da natureza da distribuição dos dados e do tamanho da amostra. Soma-se que diversos artigos estão apontado inconsistência da confiabilidade por meio do Alpha de *Cronbach* (CORTINA, 1993; SCHMITT,1996; TRIZANO-HERMOSILLA; ALVARADO, 2016; VASKE; BEAMAN; SPONARSKI, 2017). Além dos dois fatores citados, o Alpha de *Cronbach* pode ter seus valores elevados em decorrência de escalas longas, de itens paralelos e/ou redundantes ou, ainda, cobertura restrita do construto em análise (PANAYIDES, 2013). Complementa-se com os apontamentos de Sijtsma (2009) de que, usualmente, o Alpha tem sido utilizado mais como medida de consistência interna em vez de confiabilidade, e destaca que é fácil de comprovar que o alpha não é uma medida de consistência interna. O que se torna um problema ainda mais severo é a utilização do Alpha para a retirada de itens, uma vez que não é uma técnica adequada para isso.

Como os dados já se mostraram com distribuição não-normal, sendo a amostra de n= 288, adicionou-se uma técnica robusta com *bootstrap* (n = 5000) e optou-se pela análise das três técnicas de confiabilidade para aumentar a precisão do estudo.

3.4.8 Índices de replicabilidade, qualidade e efetividade da solução

Estes índices serão utilizados como forma de aumentar a segurança da solução do modelo proposto (HANCOCK; MUELLER, 2001; HANCOCK, 2001; FERRANDO; LORENZO-SEVA, 2017). A replicabilidade do construto foi avaliada pelo *Generalized* G-H *Index*, com índice maior do que 0,80 (RODRIGUES et al., 2016a). Quanto à qualidade e

efetividade da estimativa dos fatores foram utilizados o *Factor Determinacy Index*, apontado para uma estimativa adequada com valores maiores de que 0.90 (GRICE, 2001; RODRIGUES et al., 2016b), EAP marginal *reliability* (>0,80), *sensibility ratio* (SR > 2) e *Expected percentage of true* diferences (EPTD > 90%). A utilização destes índices complementares é decorrente da avalição de índices primários, pois os índices de adequação do modelo (*goodness-of-fit*), por si, não garantem que a solução da análise fatorial seja boa ou útil na prática, pois é possível obter índices satisfatórios de solução baseados em itens de baixa qualidade (FERRANDO; LORENZO-SEVA, 2017).

4. RESULTADOS

4 RESULTADOS

4.1 Características Gerais

Para o presente estudo, contamos com dados coletados junto a 278 participantes (acometidos ou em risco para doenças genéticas e alguns de seus familiares consanguíneos), uma vez que a GCOS-24 possui 24 itens, a nossa relação amostra/item foi de 11 respondentes para cada item do instrumento. A amostra foi composta por indivíduos que apresentaram idade variável entre 18 a 70 anos, com idade média de 38 anos (DP. = 10,9), com predomínio de indivíduos do sexo feminino (77%), de baixa renda (56%, recebiam entre um a dois salários mínimos), empregados (54,3%), casados (69,4%), brancos (67,6%) e católicos (53,6%). Na sua maioria eram procedentes da zona urbana de Ribeirão Preto e de diversas cidades da região (93,9%). Quanto à escolaridade, apenas 13% apresentavam ensino superior completo, 44,6% estudaram mais de 12 anos, 15,4% possuíam ensino médio incompleto e 27% possuíam ensino fundamental incompleto.

Em relação à análise da distribuição dos dados, observamos algum tipo de violação da normalidade para todos os itens do instrumento 1,96 < Assimetria/EP > 1,96, e do achatamento 1,96 < Achatamento/EP > 1,96, sendo que para 10 deles houve violação tanto da assimetria como do achatamento. O K-S demostrou que as violações da normalidade foram significativas ($p < 0,001$) para todos os itens. O teste de normalidade multivariada também apontou violação da normalidade dos dados (Mardia (2600) = 20.054; $p < 0,0001$). Esse conjunto de resultados apontou para a realização das análises, que se utilizassem da técnica baseada nas correlações policóricas, ao invés das baseadas em correlação de *Pearson*.

4.2 Análises psicométricas

A testagem da dimensionalidade foi a primeira análise realizada, sendo que a mesma não estabeleceu, preliminarmente, quantas dimensões estariam presentes no instrumento. Dessa forma, a análises paralela (APR) poderia indicar, a partir do conjunto de itens e respostas, qual seria a melhor solução para o modelo.

As medidas de adequação da amostra se mostraram em níveis aceitáveis: o determinante da matriz em 0,0167, KMO = 0,70 e Esfericidade de $\text{Bartlett}_{(df = 276)}$ 1901,8; $p < 0,0001$. As análises da matriz de correlações, da estatística KMO (Kaiser-Meyer-Olkin) e o teste de esfericidade de Bartlett possibilitaram uma boa perspectiva nas análises fatoriais. Todavia, as correlações policóricas indicaram possíveis problemas a serem enfrentados. Elas variaram de -0,30 a 0,54, ou seja, alguns itens se correlacionaram com sinais distintos, e, portanto, seus escores tenderam a variar de forma inversa, isto é, enquanto um aumentava o outro diminuía.

Na testagem da dimensionalidade pelo conceito de autovalor maior do que 1, sugiram oito fatores, mas a APR indicou apenas quatro dimensões significativas, as quais explicariam 50,4% da variável latente. A diferença entre o autovalor e a APR ocorreu porque a técnica de autovalores tem superestimado o número de dimensões/fatores (LORENZO-SEVA, 2013; HOWARD, 2016). Esse fato, também pode ocorrer por problemas no ajustamento do modelo. Além da possibilidade de os autovalores superestimarem as dimensões, a inconsistência entre as duas formas de testagem de tais dimensões pode ser decorrente de instabilidades nos indicadores primários, as cargas fatoriais, comunalidades e MDISC (Tabela 1).

As análises dos dados dos indicadores primários indicaram problemas sistemáticos para os três índices: cinco itens (10, 11, 13 ,15 e 17) não tiveram cargas fatoriais significativas (> 0,30); quatro itens (5, 11, 19 e 23) tiveram dupla saturação (*cross-loading*), destacamos que dois deles eram itens invertidos. Além dos problemas nas cargas fatoriais, 13 dos 24 itens, da escala como um todo, tiveram comunalidades abaixo de 0.40, sendo que dos 10 itens inversos, nove foram observados nessa condição. Para a discriminação multidimensional do item, encontramos 14 dos 24 itens da GCOS com MDISC abaixo de 0,80, já que os escores desse índice devem ficar próximos ou superiores a 1. No MDISC, oito dos 10 itens invertidos ficaram distantes de 1.

Esses resultados sugerem a necessidade de ajustes no instrumento. Portanto, todos os itens que tiveram os escores invertidos para sua avaliação, por apresentarem no conteúdo um efeito de negatividade, foram excluídos. Conforme recomendação de Hair et al. (2014) a retirada de itens precisa ser feita um item por vez, até que o modelo atinja, ou se aproxime, dos indicadores de qualidade apontados no método. Assim sendo, foram retirados os itens que combinados apresentavam as menores cargas fatoriais, comunalidades e MDISC. Logo, foi necessário refazer as análises 25 vezes para que se encontrasse uma solução adequada e consistente com os indicadores mínimos de qualidade estabelecidos. A retirada dos itens foi alterando de forma sistemática a configuração do instrumento. Diante desse cenário, houve a necessidade de retirarmos todos os itens inversos da escala original, destacados em negrito na tabela 1 (4, 5, 10, 11, 12, 13, 17, 18, 21 e 22). Ademais, ainda tiveram que ser excluídos mais quatro itens (6, 7, 15 e 24), o que resultou em um modelo final de 10 itens e não de 24 itens, conforme o instrumento original (McALLISTER et al, 2011a).

Tabela 1 **-** Cargas Fatoriais, Comunalidades e Discriminação Multidimensional do item - Extração Inicial.

Item	Extração Inicial					
	λ Fator 1	λ Fator 2	λ Fator 3	λ Fator 4	h^2	MDISC
1. Eu tenho claro em minha mente o porquê sou atendido(a) em um serviço de genética clínica.	0,78				0,57	1,22
2. Eu posso explicar o que a condição genética significa para as pessoas da minha família que podem necessitar saber.	0,71				0,51	1,03
3. Eu entendo o impacto da condição genética para o(s) meu(s) filho(s) ou filhos que eu possa ter.	0,52				0,5	0,96
4. Quando eu penso sobre a condição genética da minha família, eu fico chateado(a).				0,56	0,36	0,75
5. Eu não sei aonde ir para obter a ajuda médica que eu e minha família precisamos.			-0,57	0,3	0,48	0,96
6. Eu posso ver que coisas boas aconteceram por ter essa condição genética em minha família.			0,55		0,32	0,71
7. Eu posso controlar a forma como esta condição genética afeta minha família.		0,36			0,16	0,54
8. Eu me sinto otimista sobre o futuro		0,62			0,42	0,85
9. Eu sou capaz de lidar com essa condição genética em minha família.		0,41	0,3		0,42	0,78
10. Eu não sei o que posso receber de cada uma das possibilidades disponíveis para mim, para tomar uma decisão informada.					**0,06**	**0,29**
11. Ter essa condição genética na minha família me faz sentir ansioso(a).				0,4	0,16	0,44

12. Eu não sei se essa condição genética pode afetar meus outros parentes (irmãos, irmãs, tias, tios, primos).				0,17	0,49
13. Em relação à condição genética da minha família, nada que eu decidir vai mudar o futuro do(s) meu(s) filho(s) ou filhos que eu possa ter.				0,06	0,29
14. Eu entendo as razões pelas quais meu médico me encaminhou para o serviço de genética clínica.	0,63			0,45	0,86
15. Eu sei como obter ajuda não médica que eu e minha família precisamos (por exemplo, educação, apoio financeiro, social).				0,12	0,34
16. Eu posso explicar o que significa essa condição genética para pessoas fora da minha família, que podem precisar saber (por exemplo, professores, assistentes sociais).	0,76			0,67	1,4
17. Eu não sei o que posso fazer para mudar a forma como esta condição genética afeta a mim e a meus filhos.				0,25	0,53
18. Eu não sei quem mais na minha família pode estar em risco para essa condição genética.			0,43	0,26	0,6
19. Estou esperançoso(a) de que meu(s) filho(s) possa(am) olhar para o futuro e ter uma vida familiar gratificante.		0,72	0,4	0,59	1,14
20. Eu sou capaz de fazer planos para o futuro.		0,8		0,69	1,46
21. Eu me sinto culpado(a) porque eu posso ter passado esta condição genética para o(s) meu(s) filho(s).			0,39	0,24	0,53
22. Eu sou impotente para fazer qualquer coisa sobre esta condição genética na minha família.			0,55	0,35	0,72
23. Eu entendo quais preocupações me trouxeram para o serviço de genética clínica.	0,5	0,34		0,5	0,9
24. Eu posso tomar decisões sobre a condição genética que podem mudar o futuro do(s) meu(s) filho(s) ou de qualquer filho que eu possa ter.		0,42		0,19	0,5

Fonte: elaborada pelo autor

negritos – itens com escores invertidos; λ – carga fatorial; h^2 – comunalidades; MDISC – Discriminação multidimensional do item

Por conseguinte, nosso modelo final proposto ficou composto por 10 itens, a saber: 1, 2, 3, 8, 9, 14, 16, 19, 20 e 23 (Tabela 2).

Ressaltamos que os indicadores primários do modelo ajustado, listados na tabela acima (Tabela 2), indicam a configuração do instrumento validado com 10 itens, agrupados em dois fatores: controle cognitivo (1, 2, 3, 14, 16 e 23) e esperança (8, 9, 19 e 20), em acordo com as dimensões do construto de empoderamento, abrangidas pela GCOS-24 (McALLISTER et al, 2011a) e pela GCOS-18 (VOORWINDEN et al., 2019). Com a retirada dos itens que apresentavam instabilidade ao modelo, os autovalores também convergiram para modelo de dois fatores (Apêndice A).

O modelo final apresentou melhorias expressivas nos indicadores e todos saturaram acima de 0,30 nas cargas fatoriais, sendo que nove dos 10 itens ficaram com cargas acima de 0,60. Apenas o item 9 teve comunalidades abaixo de 0,40 e com MDISC considerado distante de 1.

Tabela 2 **-** Cargas Fatoriais, Comunalidades e Discriminação Multidimensional do item - Extração Final do Modelo Ajustado (GCOS-10br)

Item	Modelo Ajustado			
	λ Fator 1	λ Fator 2	h^2	MDISC
1. Eu tenho claro em minha mente o porquê sou atendido(a) em um serviço de genética clínica.		0,81	0,57	1,26
2. Eu posso explicar o que a condição genética significa para as pessoas da minha família que podem necessitar saber		0,76	0,52	1,1
3. Eu entendo o impacto da condição genética para o(s) meu(s) filho(s) ou filhos que eu possa ter.		0,6	0,43	0,81
8. Eu me sinto otimista sobre o futuro	0,64		0,42	0,83
9. Eu sou capaz de lidar com essa condição genética em minha família.	0,38		0,33	0,59
14. Eu entendo as razões pelas quais meu médico me encaminhou para o serviço de genética clínica.		0,63	0,43	0,84
16. Eu posso explicar o que significa essa condição genética para pessoas fora da minha família, que podem precisar saber (por exemplo, professores, assistentes sociais).		0,74	0,55	1,1
19. Estou esperançoso(a) de que meu(s) filho(s) possa(am) olhar para o futuro e ter uma vida familiar gratificante.	0,9		0,74	1,8
20. Eu sou capaz de fazer planos para o futuro.	0,84		0,7	1,53
23. Eu entendo quais preocupações me trouxeram para o serviço de genética clínica.		0,51	0,46	0,78

Fonte: elaborada pelo autor
λ – carga fatorial; h^2 – comunalidades; MDISC – Discriminação do item multidimensional

Após essa etapa inicial, foram comparados os indicadores do modelo inicial e do modelo ajustado. Além dos itens que apresentaram problemas em ajuste do modelo, ao verificarmos a relação dos fatores entre a extração inicial e o modelo ajustado, observamos que no modelo inicial apenas a relação entre os fatores 1 e 2 tiveram correlações acima de 0,30. Em relação ao fator 3, a correlação foi negativa com os dois primeiros fatores e, praticamente, inexistente com o quarto fator. No modelo ajustado a correlação entre o fator 1 e 2 ficou em 0,465, mais adequada ao alinhamento do objetivo dos indicadores (Tabela 3).

Tabela 3 **-** Correlação entre os fatores dos modelos

Modelo Inicial

Correlação entre Fatores

	Fator 1	Fator 2	Fator 3	Fator 4
Fator 1	1,000			
Fator 2	0,383	1,000		
Fator 3	-0,040	-0,140	1,000	
Fator 4	0,197	0,243	0,002	1,000

Modelo Ajustado

Correlação entre Fatores

	Fator 1	Fator 2
Fator 1	1,000	
Fator 2	0,465	1,000

Fonte: elaborada pelo autor

Na tabela 4, podemos observar a comparação dos indicadores dos dois modelos.

Na extração inicial, como apontado no início das análises, havia uma estrutura satisfatória a partir das medidas de adequação da matriz de correlação para a realização das análises fatoriais. No modelo ajustado (Solução), os indicadores de adequação da matriz de correlação se tornaram ainda melhores.

A variância explicada aumentou de 50,5% para 66,90%. As correlações policóricas que variaram de -0,30 a 0,54 passaram para 0,11 a 0,73. As alterações do modelo elevaram o piso das correlações, eliminaram as correlações negativas e diminuíram a amplitude das correlações.

Com o modelo ajustado com duas dimensões, a testagem da unidimensionalidade pela Teoria de Resposta ao Item, com UNICO de 0,91, ECV de 0,74 e MIREAL de 0,33 confirmou um modelo multidimensional.

Nos indicadores de ajustamento do modelo na análise fatorial confirmatória e, em acordo com os índices propostos por Sivo et al. (2006), o NNFI, CFI e GFI foram de 0,99, o AGFI ficou em 0,98. As duas “Análises de Resíduos” RMSEA e o RMSR, se mantiveram bem abaixo do limite estabelecido, sendo, respectivamente, iguais a 0,02 e 0,04.. Em tempos absolutos, os resíduos caíram de 267 para 45, o que indica um modelo mais estável e seguro.

Tabela 4 - Sínteses dos Modelos

	Índice	Técnica	Extração Inicial	Solução Modelo
Análise Fatorial Exploratória	Adequação da matriz de correlação	Determinante da matriz	0,0167	0,1500
		Esfericidade de Bartlett	1091,8 (df = 276*)	511,9 (df = 45)*
		KMO (Kaiser-Meyer-Olkin)	0,7	0,78
	Dimensões (Análise Paralela)		4	2
	Variância Explicada (AP)		50,40%	66,90%
	Correlações Policóricas (r =)		- 0,30 to 0,54	0,11 to 0,73
Análise Fatorial Confirmatória	Robust Mean and Variance-Adjusted Chi Square (df = 126/45)		203.288**	31.75
	Non-Normed Fit Index (NNFI)		0.98	0.99
	Comparative Fit Index (CFI)		0.98	0.99
	Goodness Fit Index (GFI)		0.99	0.99
	Adjusted Goodness Fit Index (AGFI)		0.99	0.98
	Root Mean Square Error of Aproximation (RMSEA)		0.03	0.02
	Root Mean Square of Residuals (RMSR)		0.05	0.04
Confiabilidade	Standardized Cronbach's Alpha		0.79	0.85
	McDonald's Omega		0.78	0.85
Unidimensionalidade TRI	Unidimensional Congruence (UNICO)		0.73	0.91
	Explained Common Variance (ECV)		0.70	0.74
	Mean of Item Residual Absolute Loadings (MIREAL)		0.25	0.33

*p < 0.00001; **p < 0.05

Fonte: elaborada pelo autor

No que tange a confiabilidade do instrumento, o Alfa de *Cronbach* passou de 0,79 para 0,85 e o Ômega de McDonald de 0,78 para 0,85

Quanto a replicabilidade, a qualidade e a efetividade da solução do modelo, a tabela 6 mostra a confiabilidade do construto aferida pelo H-index, que tem como propriedade determinar o quanto a variável latente e os fatores são bem representados pelos conjuntos de itens do instrumento. Rodrigues et. al., (2016b) sugerem um limite em 0,80 para esse índice. Assim, é possível verificar que na extração inicial os fatores 3 e 4 ficaram abaixo do limite mínimo, resultado que indicava que os itens não conseguiam representar de forma precisa os fatores. No modelo ajustado os dois fatores mantiveram um índice H acima de 0,80 (Tabela 5).

Tabela 5 - Replicabilidade do Construto

Modelo Inicial		
Confiabilidade do Construto (*H-Index*)		
	H-Latente	H-Observado
Fator 1	0,87	0,89
Fator 2	0,84	0,77
Fator 3	0,66	0,59
Fator 4	0,70	0,62

Modelo Ajustado		
Confiabilidade do Construto (*H-Index*)		
	H-Latente	H-Observado
Fator 1	0,86	0,82
Fator 2	0,87	0,75

Fonte: elaborada pelo autor

Na análise da qualidade da solução fatorial e a efetividade da estimação dos escores, em ambos os modelos todos os indicadores apresentaram valores acima do mínimo, assegurando que os escores das análises são seguros quanto à qualidade, consistência e precisão (Tabela 6).

Tabela 6 **-** Qualidade da Solução Fatorial e Efetividade da Estimação dos Escores.

	Modelo Inicial				Modelo Ajustado	
	Fator 1	Fator 2	Fator 3	Fator 4	Fator 1	Fator 2
FDI	0,97	0,94	0,89	0,91	0,93	0,97
EAP	0,94	0,90	0,8	0,84	0,87	0,94
SR	3,99	3,01	2,02	2,31	2,63	3,86
EPTD	97,0%	95,4%	90,6%	91,2%	95,2%	95,5%

Fonte: elaborada pelo autor

Diante deste cenário, o resultado final foi um instrumento com 10 itens (GCOS-10), que compreende duas dimensões, controlo cognitivo e esperança, do empoderamento.

5. DISCUSSÃO

5 DISCUSSÃO

Esse trabalho é inovador no cenário nacional, pois é o primeiro a apresentar uma escala com possibilidades de utilização junto a serviços de genética, validada para o idioma Português-Brasileiro, a qual foi desenvolvida no Reino Unido (McALLISTER et al., 2011a). Por ser PROM, a escala "dá voz" aos usuários desses serviços, assim como aos seus familiares, logo mostra-se relevante. Já foi validada em diversos países europeus, tais como: Espanha (GCOS-24) (MUÑOZ-CABELLO et al, 2017), Dinamarca (GCOS-24dk) (DINESS et al, 2017) e Holanda (GCOS-18) (VOORWINDEN et al., 2019). A GCOS-10, assim como as demais versões internacionais, sobretudo a mais recente, a GOS (*Genomics Outcome Scale*) (GRANT et al., 2018), têm o potencial para capturar o empoderamento. Por conseguinte, a nossa proposta de investigação científica, que seguiu os procedimentos adotados, internacionalmente, para validação de instrumentos de mensuração de construtos subjetivos, tem com principal resultado uma escala com evidências de fidedignidade para avaliar, além dos aspectos supracitados, as dimensões: controle cognitivo e a esperança. Dimensões, estas, que compõem o construto de "empoderamento" (McALLISTER et al., 2011a), como um dos principais desfechos do processo de aconselhamento genético.

Nosso estudo utilizou-se de uma amostra robusta de 278 usuários de um serviço de genética clínica, situado em um hospital de referência do Sistema Único de Saúde do interior do Estado de São Paulo, com objetivo de validar a escala acima citada. COSTELLO e OSBOURNE (2005) demonstraram que em estudos de psicometria, para que haja a redução de erros e de imprecisões na solução de modelos, é necessária a participação de 10 respondentes para cada item do instrumento. A amostra do nosso estudo contou com 11 indivíduos para cada item da escala, um número considerado representativo para compor a amostra do presente trabalho, o que tende a garantir maior precisão das técnicas e análises reduzindo as possíveis instabilidades do modelo (SAPNAS; ZELLER, 2002; COSTELLO; OSBOURNE, 2005).

Durante o processo de validação da escala foram realizados vários testes psicométricos, com destaque à análise fatorial exploratória. A AFE é a metodologia estatística frequentemente aplicada para o desenvolvimento, a avaliação e o refinamento de instrumentos psicológicos (FLOYD; WIDAMAN, 1995). Ela é definida como um conjunto de técnicas multivariadas, que tem como finalidade encontrar a estrutura subjacente em uma matriz de dados e determinar o número e a natureza das variáveis latentes, os quais melhor representam um conjunto de variáveis observadas (BROWN, 2006). Um fator é uma variável latente, no nosso caso, podemos exemplificar com a esperança, que influencia mais de uma variável observada, por

exemplo: “Eu me sinto otimista sobre o futuro”; “Eu sou capaz de lidar com está condição genética em minha família”; “Estou esperançoso de que meus filhos possam olhar para o futuro e ter uma vida familiar gratificante”; “Eu sou capaz de fazer planos para o futuro.”. Desta maneira, a AFE possibilita a representação da covariância entre as variáveis latentes e observadas. Portanto, o produto final dessa análise define quais fatores explicam melhor a covariância (HAIR et al., 2005). Essa análise vem sendo utilizada em diversos estudos de validação de instrumentos, o que reforça a impotância de utilizá-la em estudos dessa natureza (DAMÁSIO, 2013; SCATENA et al., 2015; BADO et al.,2018; VOORWINDEN et al., 2019). Inicialmente, nos propusemos a realizar a análise fatorial da escala traduzida e adptada por Segundo-Ribeiro (2016). Foi necessário observar se a matriz de dados era passível de fatoração, conforme recomenda Pasquali (1999). Assim sendo, utilizamos dois testes: o Kaiser-Meyer-Olkin (KMO) e o Teste de Esfericidade de Bartlett (DZIUBAN; SHIRKEY, 1974). No nosso estudo o KMO foi igual a 0,70, que é considerado um bom índice de adequação da amostra (PASQUALI, 1999), e a Esfericidade de Bartlett$_{(df = 276)}$ (1901,8 – $p<0,0001$), que indicaram que a matriz era fatorável (TABACHNICK; FIDELL, 2007) e a análise fatorial foi considerada como um método apropriado para o nosso processo de validação do instrumento.

Na testagem da dimensionalidade pelo conceito de autovalor maior do que 1, sugiram oito fatores, mas a APR indicou apenas quatro dimensões significativas, as quais explicariam 50,4% da variável latente. A diferença entre o autovalor e a APR ocorreu porque a técnica de autovalores tem superestimado o número de dimensões/fatores (LORENZO-SEVA, 2013; HOWARD, 2016). Este desfecho não é considerado bom, segundo Peterson (2000) é considerado uma boa representatividade, quando a variável latente, explica ao menos 51% do instrumento. Destacamos que a variância explicada indica o quanto da variável latente pode ser explicada pelo conjunto de itens do instrumento, e é calculada a partir das comunalidades (TABASHNICK; FIDELL, 2013). Além da variável latente não ter atingido o valor mínimo necessário, a correlação policórica que é utilizada para identificar se as variáveis envolvidas no estudo se relacionam entre si, variaram de -0,30 a 0,54, indicando que o escore final do teste, pode ser afetado de forma importante, podendo indicar que os itens não estão com uma associação adequada para o objetivo do instrumento (JOHNSON; WICHERN, 2007).

Os resultados preliminares encontrados podem ser associados a dois fatores: (1) a escolha dos itens da escala original, que não respeitou a metodologia para elaboração de instrumentos. Alguns itens foram selecionados por serem questões mais preocupantes para as famílias, de acordo com pesquisas qualitativas realizadas, e outros foram elegidos por fornecerem informações úteis para avaliar o serviço, na visão dos profissionais; e (2) por não

terem realizado a AFE na versão final do instrumento original (GCOS-24), McAllister et al. (2011a) só realizaram esse teste na versão preliminar do instrumento, composta de 84 itens. Voorwinden et al. (2019), também apontou a necessidade de realizar a AFE na GCOS-24 afim de validar a PROM para que ela possa ser utilizada na prática, em pesquisas e políticas de melhoria e qualidade dos serviços.

Diante deste cenário houve a necessidade de retirar itens da escala, até que o modelo atingisse ou se aproximasse dos indicadores de qualidade apontados no método. A retirada dos itens foi feita um a um, conforme recomendação de Hair et. al., (2014). Os itens que necessitavam de inversão do escore, para sua avaliação, por terem no conteúdo um efeito negativo ou utilizavam-se de negação (por exemplo: “eu não sei”), foram retirados. Esta decisão foi tomada, uma vez que eles ferem o princípio fundamental da construção de itens em escalas, já que as orientações para a redação dos mesmos são claras em apontar que o uso de palavras reversas causam problemas sistemáticos nas análises estatísticas (WEIJTERS; BAUMGARTNER, 2012; VAN SONDEREN; SANDERMAN; COYNE, 2013; GU; WEN; FAN, 2015; JOHNSON; MORGAN, 2016; ARIAS; ARIAS, 2017; CHIAVAROLI, 2017). As mesmas dificuldades foram percebidas durante as entrevistas cognitivas, no trabalhado de Grant et al. (2018), que tinha como objetivo inicial criar uma versão reduzida da GCOS-24, com o intuito de utilizá-la para avaliações econômicas de testes genéticos e genômicos, que, em alguns países, têm sido disponibilizados direto aos consumidores, sem a realização do AG. Nesse âmbito destacam-se testes para avaliar: a predisposição ao câncer hereditário (RAHMAN, 2014), algumas doenças genéticas pediatriátricas (VALENTE; FERRARIS; DALLAPICCOLA, 2008) e desordens neurogenéticas (LO et al., 2014). Grant et al. (2018) também retiraram os itens com conotação negativa e, quando necessário, reescreveram os mesmos, substituindo todos os advérvios de negação (GRANT et al., 2018). A construção dos itens do modelo ajustado da GCOS-24 respeitou os valores das cargas fatoriais e das comunalidades. É muito comum o uso apenas das cargas fatoriais na retirada dos itens, contudo, as comunalidades são fundamentais para a explicação do quanto o modelo mede (GASKIN; HAPELL, 2014). Como consequência da metodologia adotada os itens (4; 5; 6; 7; 10; 11; 12; 13; 15; 17; 18; 21; 22; e 24) foram removidos após uma análise profunda dos dados. Nos trabalhos de Grant et al. (2018) e do Voorwinden et al. (2019), podemos observar algumas semelhanças nos itens problemáticos e nos removidos dasua versão da GCOS-24.

No trabalho de Grant et al. (2018) os participantes, por meio de entrevistas cognitivas, identificaram o item 6 como sendo irrelevante e os itens 10; 13 e 24 foram considerados problemáticos. Já oitem 11 ("Ter essa condição em minha família me faz sentir ansioso(a)") foi

altamente valorizado por alguns. De forma geral, seus resultados sugerem que os níveis de ansiedade não diminuem, necessariamente, a longo prazo, mas podem sofrer alterações a depender da situação. Sendo assim, este não seria um item desejável para constar em um instrumento que mede os benefícios aos respondentes, pois pode gerar viés. Apesar dos resultados relatados por Grant et al. (2018), os itens 11 e 24 foram mantidos na versão curta da GCOS-24. Na versão holandesa (GCOS-18), a mais recente validação e adaptação da GCOS-24, os itens 13, 15, 22 e 24 foram removidos por apresentarem cargas fatoriais baixas (<0,3) e baixa correlações entre os fatores (<0,3) e os demais itens. Os itens 6 e 7 foram retirados por apresentarem um nível baixo de consistência (Cronbach, s α = 0,50) e por terem variância negativa na análise fatorial confirmatória (VOORWINDEN et al., 2019). Todos os itens retirados da versão do Voorwinden et al. (2019), também foram excluídos do nosso estudo.

A versão brasileira adaptada (GCOS-10) passou por análises, afim de confirmar que ela seria um modelo melhor ajustado. A GCOS-10 ajustou-se em duas importantes dimensões: controle cognitivo e esperança, conforme indicado pela APR. A correlação dos fatores 1 e 2 ficou em 0,465, ou seja, maior que o valor mínimo adotado e mais adequado ao objetivo da dimensão. O modelo ajustado obteve indicadores das cargas fatoriais boas (>0,50) e excelentes (>0,70), e as comunalidades ficaram acima de 0,40, conforme a literatura recomenda. Entretanto o item nove, do modelo ajustado, alcançou carga fatorial um pouco acima do valor mínimo aceitável (0,38) e foi o único que a comunalidade ficou a baixo de 0,40. Apesar dos resultados, o item nove foi mantido. A sua retirada não traria melhorias importantes ao modelo e de fato poderia, mesmo com indicadores gerais, levemente melhores, trazer instabilidade para o instrumento, por um dos fatores ficar com apenas três itens, o que a deixaria num limite aceitável de três itens por fator, como apresentado no método.

Na solução proposta (GCOS-10) os indicadores de ajustamento da AFC, tendo como referência os índices propostos por Sivo et. al. (2006), que são muito mais rigorosos do que o, usualmente, "número mágico" de 0,90, como aponta Hair et. al. (2014), os índices ainda tiveram espaço para melhora, quando comparados com a escala original (GCOS-24). Outra melhoria observada foi o aumento do Alfa que passou de 0,79 para 0,85 e do Ômega de 0,78 para 0,85, resultados semelhantes à da escala original (McALLISTER et al., 2011a) e são considerados satisfatórios de acordo com a literatura (McDOWELL; NEWEEL, 1996), o que melhora a confiabilidade do instrumento. Além da confiabilidade, a replicabilidade do construto também melhorou, significativamente, no modelo ajustado, uma vez que os fatores três e quatro foram retirados. Eles tinham o *H-Index* abaixo de 0,80 que seria o limite mínimo aceitável. Este resultado dá confiabilidade, ou seja, o instrumento em seu modelo ajustado tende a manter suas

propriedades em outras populações e em outros tamanhos de amostras (FERRANDO; LORENZO-SEVA, 2017).

A GCOS-18 dividiu a GCOS-24 em seis subescalas: incerteza sobre hereditariedade, esperança, emoções negativas, conhecimento sobre a condição genética, conhecimento sobre serviços genéticos e incerteza sobre o tratamento (VOORWINDEN et al., 2019). O nosso instrumento compreende totalmente três das seis subescalas apresentadas por Voorwinden et al. (2019) que são: conhecimento sobre a condição genética (itens: 2; 3 e 16), conhecimento sobre os serviços de genética (itens: 1; 14 e 23) e esperança (itens: 8; 9; 19 e 20). Sendo assim a GCOS-10 compreende 50% da GCOS-18 e abrange todos os itens referente aoe conhecimento e à esperança, que são as duas dimensões do empoderamento que nossa escala captura.

Ao compararmos as dimensões da GCOS-10, conhecimento e esparança, com o mapa conceitual proposto por Bravo et al. (2015), observamos que corroboram coms os dois primeiros níveis do ethos subjancente, ou seja, os ethos ao nível do paciente e ao nível de serviços de saúde (Figura 1). Entretanto, o terceiro nível, o ethos ao nível dos sistemas de saúde, seria dependente da operacionalização das políticas públicas de saúde e do SUS, que fogem ao escopo do presente estudo.

Outro fator que sustenta a capacidade da GCOS-10 de capturar o empoderamento, é que ela também compreende a dimensão da esperança, a qual está ligada ao bem-estar do paciente, considerado um resultado subjacente ao empoderamento do paciente (WERBROUCK et al., 2018) O empoderamento do paciente pode proporcionar adaptação à sua condição, melhorar os níveis de qualidade de vida e bem-estar, além de maior independência em relação aos profissionais de saúde e aos cuidadores (BRAVO et al., 2015).

A GCOS-10 mostra potencial para ser utilizada junto a serviços que oferecem cuidado genético e genômico no Brasil, com destaque quanto à redução de tempo para sua aplicação. Dessa forma, não onera os respondentese colabora com a otimização dos serviços. Esses benefícios também foram reportados pelo próprio grupo da criadora da escala original, o qual percebeu que ao criar uma versão reduzida, com apenas seis itens, empregaram um menor tempo para aplicar a escala, o que tem ampliado a sua integração ao atendimento clínico (GRANT et al., 2018).

A fim de obter uma estrutura fatorial sólida, foi necessário remover 14 itens da GCOS-24, o que pode dificultar sua comparação com estudos que utilizem as versões internacionais da escala, Essa limitação da GCOS-10, pode estar relacionada com alguns farores, tais como: (1) o grau de escolaridade das famílias atendidas no serviço no qual o estudo de validação foi realizado, pois quase 30% dos participantes possuíam ensino fundamental incompleto, sendo

que a escolaridade está vinculada ao domínio de informações organizadas e, por consequência, aos processos cognitivos e avaliativos; (2) o funcionamento do sistema de saúde brasileiro, que é diferente do sistema europeu; e (3) a não realização de entrevistas cognitivas, para explorar a relevância dos itens existentes do GCOS-24 na perspectiva da população-alvo, um processo usado por McAllister na elaboração das duas versões da escala (McALLISTER et al, 2011a; GRANT et al.; 2018).

Dessa forma, recomendamos a realização de pesquisas futuras, com abordagens quali e quantitativas, que possam conhecer como a esperança e o letramento em saúde, dos usuários de serviços de genética clínica brasileiros, podem afetar os desfechos do aconselhamento genético.

6. CONCLUSÃO

6 CONCLUSÃO

Este estudo demonstrou que, no contexto brasileiro, a *Genetic Counselling Outcome Scale* (GCOS-24), com sua estrutura original, composta por 24 itens, distribuídos em cinco dimensões (controle decisional, controle cognitivo, controle comportamental, regulação emocional e esperança) não apresentou validade de construto aceitável.

As análises fatoriais exploratória e confirmatória, realizadas com um amplo número de recursos estatísticos contemporâneos, comprovaram haver evidência de validade de construto na versão da escala reduzida, com 10 itens e duas dimensões: conhecimento e esperança.

A GCOS-10, portanto, poderá oferecer resultados mais promissores para mensurar o empoderamento, os desfechos do aconselhamento genético e, consequentemente, avaliar como o mesmo vem sendo realizado nos serviços de genética do Brasil.

7. REFERÊNCIAS

7 REFERÊNCIAS

ABACAN, A.; ALSUBAIE, L.; BARLOW-STEWART, K.; CAANEN, B.; CORDIER, C.; COURTNEY, E.; DAVOINE, E.; EDWARDS, J.; ELACKATT, N. J.; GARDINER, K.; GUAN, Y.; HUANG, LH.; MALMGREN, C. I.; KEJRIWALL, S.; KIM, H. J.; LAMBERT, D.; LANTIGUA-CRUZ, P. A.; LEE, J. M. H.; LODAHL, M.; LUNDE, A.; MACAULAY, S.; MACCIOCCA, I.; MARGARIT, S.; MIDDLETON, A.; MOLDOVAN, R.; NGEOW, J.; OBREGON-TITO, A. J.; ORMOND, K. E.; PANEQUE, M.; POWELL, K.; SANGHAVI, K.; SCOTCHER, D.; SCOTT, J.; JUHÉ, C. S.; SHKEDI-RAFID, S.; WESSELS, TM.; YOON, SY.; WICKLUND, C. The Global State of the Genetic Counseling Profession. **European Journal of Human Genetics**, v. 27, p.183–197, 2019.

ABRAHAM, C.; MICHIE, S. A taxonomy of behavior change techniques used in interventions. **Health Psychol**, v. 27, n. 3, p.379–387, 2008.

ACOSTA, A. X.; ABÉ-SANDES, K.; GIUGLIANI, R.; BITTLES, A. H. Delivering Genetic Education and Genetic Counseling for Rare Diseases in Rural Brazil. **J Genet Counsel**, v. 22, p.830-34, 2013.

ANDERSON R. M.; FUNNEL, M. M.; FITZGERALD, J.T.; MARRERO, D.G. The diabetes empowerment scale: a measure of psychosocial self efficacy. **Diabetes Care**, v.23, p.739–743, 2000.

ARIAS, V.B.; ARIAS, B. The negative wording factor of Core Self-Evaluations Scale (CSES): Methodological artifact, or substantive specific variance?. **Personality and Individual Differences**, v.109, p. 28-34, 2017.

American Society of Human Genetics (ASHG). Genetic Counseling. **Am J Hum Genet**, v. 27, p.240-242, 1975.

ASPAROUHOV, T.; MUTHEN, B. Simple second order chi-square correction. Unpublished manuscript. 2010. Disponível em: https://www.statmodel.com/download/WLSMV_new_chi21.pdf. Acesso em: 20 dez. 2017.

ATENAS, B. A.; CALDWELL, S. L.; UMSTEAD, K. L.; CONNORS, P. D.; BRENNA, E.; BIESECKER, B. B. A Systematic Review of Randomized Controlled Trials to Assess Outcomes of Genetic Counseling. **J Genet Counsel**, v. 26, p.902–933, 2017.

AUJOULAT, I.; D'HOORE, W.; DECCACHE, A. Patient empowerment in theory and practice: polysemy or cacophony? **Patient Educ Couns,** v. 66, n.1, p.13–20, 2007.

BANCROFT, E. K. Genetic testing for cancer predispositionand implications for nursing practice: narrative review**. J Adv Nurs**, v.66, n.4, p.710-37, 2010.

BARR, P.J.; SCHOLL, I.; BRAVO, P.; FABER, M.J.; ELWYN, G.; McALLISTER, M. Assessment of patient empowerment–a systematic review of measures. **Plos One**, v.10, n.5, p.1-24, 2015.

BENTLER, P. M. Alpha, dimension-free, and model-based internal consistency reliability. **Psychometrika**, v.74, p.137–143, 2009.

BERKENSTADT, M.; SHILOH, S.; BARKAI, G.; BAT-MIRIAM-KATZNELSEN, M.; GOLDMAN, B. Percieved personal control (PPC): a new concept in measuring outcome of genetic counseling. **Am J Med Genet**, v.82, p.53–59, 1999.

BERNHARDT, B. A.; BIESECKER, B. B.; MASTROMARINO, C. L. Goals, benefits, and outcomes of genetic counseling: Client and genetic counselor assessment. **Am J Med Genet**, v.94, p.189-97, 2000.

BRASIL. Ministério da Saúde (BR). Gabinete do Ministro. Portaria nº 2.380, de 28 de outubro de 2004. Institui o Grupo de Trabalho de Genética Clínica, e dá outras providências. Diário Oficial da União. 29 Out 2004.

BRASIL. Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União. 21 Jan 2009.

BRASIL. Portaria MS/GM nº 199, de 30 de janeiro de 2014a. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário

oficial da União, Poder Executivo, Brasília, 12 fev. 2014. Seção I, p. 44

BRASIL. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde [Internet]. Brasília; p.41. 2014b. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf. Acessado em: 23 de maio de 2019

BRAVO, P.; EDWARDS, A.; BARR, P. J.; SCHOLL, I.; ELWYN, G.; McALLISTER, M; Cochrane Healthcare Quality Research Group, Cardiff University. Conceptualising patient empowerment: a mixed methods study. **BMC Health Services Research**, v.15, P.1-14, 2015.

BRIGGS, N. E.; MAcCALLUM, R. C. Recovery of weak common factors by maximum likelihood and ordinary least squares estimation. **Multivariate Behavioral Research**, v.38, n.1, p.25-56, 2003.

BROWN, T. A. Confirmatory factor analysis for applied research. Confirmatory factor analysis for applied research. 2006. Disponível: http://www.kharazmi-statistics.ir/Uploads/Public/book/Methodology%20in%20the%20Social%20Sciences.pdf. Acesso em: 20 dez. 2017.

BRUNONI, D. Estado atual do desenvolvimento dos serviços de genética médica no Brasil. **Rev Bras Genet**, v.20, n.1, p11–23, 1997.

BRUNONI, D. Aconselhamento Genético. **Ciênc. saúde coletiva**. v.7, n.1, p.101-107, 2002.

BULSARA, C.; STYLES, I.; WARD, A. M.; BULSARA, M. The psychometrics of developing the patient empowerment scale. **J Psychosoc Oncol**, v.24, p.1–16, 2006.

CAMILLI, G.; FOX, J. P. An aggregate IRT Procedure for exploratory Factor analysis. **Journal of Educational and Behavioral Studies**, v.40, n.4, p.377-401, 2015.

CATTELL, R. B. The scientific use of factor analysis. **New York: Plenum**, 1978.

CHEN, J.; MULLINS, C. D.; NOVAK, P.; THOMAS, S. B. Personalized Strategies to Activate and Empower Patients in Health Care and Reduce Health Disparities. **Health Educ Behav**, v.43, n.1, p.25–34, 2016.

CHIAVAROLI, N. Negatively-Worded Multiple Choice Questions: An Avoidable Threat to Validity. **Practical Assessment, Research & Evaluation**, v.22, n.3, p.2, 2017.

CHO, S. J.; LI, F.; BANDALOS, D. Accuracy of the parallel analysis procedure with polychoric correlations. **Educational and Psychological Measurement**, v.69, n.5, p.748-759, 2009.

CHOI, J.; KIM, S.; CHEN, J.; DANNELS, S. A comparison of maximum likelihood and Bayesian estimation for polychoric correlation using Monte Carlo simulation. **Journal of Educational and Behavioral Statistics**, v.36, p.523–549, 2011.

CLARKE, A.; PARSONS, E.; WILLIAMS, A. Outcomes and process in genetic counselling. **Clin Genet**, v.50, p.462–469, 1996.

Conselho Federal de Biologia. Legislação do CFBio (2010). Disponível em: http://www.cfbio.gov.br/Resolucoes-CFBio . Acessado em 28 de janeiro de 2019.

Conselho Federal de Biomedicina. Legislação (2014). Disponível em: http://cfbm.gov.br/categorias_legislacao/resolucoes/. Acessado em 28 de janeiro de 2019.

Conselho Federal de Enfermagem. Legislação (2014). Disponível em: http://www.cofen.gov.br/categoria/legislacao . Acessado em 28 de janeiro de 2019.

CORTEZ, D. N.; MACEDO, M. M. L.; SOUZA, D. A. S.; dos SANTOS, J. C.; AFONSO, G. S.; REIS, I. A.; TORRES, H. C. Evaluating the effectiveness of an empowerment program for self-care in type 2 diabetes: a cluster randomized trial. **BMC Public Health**, v. 17, p.1-10, 2017.

CORTINA, J. M. What is coefficient alpha? An examination of theory and applications. **Journal of applied psychology**, v.78, n.1, p.98, 1993.

COSTAL TIRADO, A.; McDERMOTT, A. M.; THOMAS, C.; FERRICK, D. Using patient-reported outcome measures for quality improvement in clinical genetics: An exploratory study. **Journal of Genetic Counseling**, v.26, p.1017-28, 2017.

COSTELLO, A.B.; OSBORNE, J.W. Best practices in exploratory factor analysis: Four recommendations for getting the most from your analysis. **Practical Assessment Research & Evaluation**, v.10; n.7, p.13-24, 2005.

COUTO, G.; PRIMI, R. Teoria de Resposta ao item (TRI): conceitos elementares dos modelos para itens dicotômicos. **Boletim de Psicologia**, v.61, n.134, p.1-15, 2011.

CRAGUN, D.; ZIERHUT, H. Development of FOCUS-GC: Framework for Outcomes of Clinical Communication Services in Genetic Counseling. **J Genet Couns**, v.27, n.1, p.33–58, 2019.

CRONBACH, L. J. Coefficient alpha and the internal structure of tests. **Psychometrika**, v.16, p.297-334, 1951.

DAVISON, N.; PAYNE, K.; EDEN, M.; McALLIESTER, M.; ROBERTS, S. A.; INGRAM, S.; BLACK, G. C. M.; FRCOphth.; DPhil.; HALL, G. Exploring the feasibility of delivering standardized genomic care using ophthalmology as an example. **Genetics in medicine**, v.19, n.9, p.1032-1039, 2017.

DE HAES, H.; BENSING, J. Endpoints in medical communication research, proposing a framework of functions and outcomes. **Patient Educ Counsel**, v.74, n.3, p.287-294, 2009.

Department of Health and Children (DHC). Tackling Chronic Disease: A Policy Framework for the Management of Chronic Diseases. 2008. Disponível em: https://health.gov.ie/wp-content/uploads/2014/03/tackling_chronic_disease.pdf. Acessado em 1 de maio de 2019.

DeVELLIS, R.F. Scale development: Theory and applications (V.26). Los Angeles: Sage Publications, 2017.

DINESS, B.R.; OVERBECK, G.; HJORTSHOJ, T.G.; HAMMER, T.B.; TIMSHEL, S.; SORENSEN, E.; McALLISTER, M. Translation and adaptation of the genetic Counselling outcome scale (GCOS-24) for use in Denmark. **Journal of Genetic Counseling**, v.6, n.5, p.1080-1089, 2017.

DZIUBAN, C. D.; SHIRKEY, E. C. When is a correlation matrix appropriate for fator analysis? Some decision rules. **Psychological Bulletin**, v.81, n.6, p.358-361, 1974.

EATON, N.R.; KRUEGER, R.F.; DOCHERTY, A.R.; SPONHEIM, S.R. Toward a Model-Based Approach to the Clinical Assessment of Personality Psychopathology. **Journal of Personality Assessment**, v.96, n.3, p.283–292, 2014.

EDWARDS, M.; DAVIES, M.; EDWARDS, A. What are the external influences on information exchange and shared decision making in healthcare consultations: A meta-synthesis of the literature. **Patient Educ Counsel**, v.75, n.1, p.37-52, 2009.

EDWARDS, M.; WOOD, F.; DAVIES, M.; EDWARDS, A. The development of health literacy in patients with a long-term health condition: the health literacy pathway model. **BMC Public Health**, v,12, p.1-15, 2012.

ELLIOT, M.; TURRELL, A. Dilemmas for the empowering nurse. **Journal of Nursing Management**, v.4, p.273-279, 1996.

ELWYN, G.; FROSCH, D.; THOMSON, R.; JOSEPH-WILLIAMS, N.; LLOYD, A.; KINNERSLEY P.; CORDING, E.; TOMSON, D.; DODD, C.; ROLLNICK, S.; EDWARDS, A.; BARRY, M. Shared decision making: a model for clinical practice. **J Gen Intern Med**, v.27, p.1361–7, 2012.

FERRANDO, P.J.; LORENZO-SEVA, U. Program FACTOR at 10: Origins, development and future directions. **Psicothema**, v. 29, n. 2, p. 236-240, 2017.

FERREIRA, T.D.S; FREIRE, A.S; SILVEIRA-LACERDA, E.P; GARCÍA-ZAPATA, M.T.A. A model of genetic guidance for hemoglobinopathy patients and laboratory diagnosis of family members as educational and preventive measures. **Rev Bras Hematol Hemoter**, v.34, n.5,

p.339-44, 2012.

FERREIRA, T.D.S.; LACERDA, E.P.S.; ZAPATA, M.T.A.G. Aconselhamento genético para indivíduos com alterações das hemoglobinas e seus familiares: revisão sistemática de literatura. **Rev Esc Enferm USP**, v.48, n.5, p.932-937, 2014.

FIELD, A. Discovering Statistics Using SPSS. **Londres: Sage**, 2013.

FORREST, L. E., DELATYCKI, M. B., SKENE, L., AITKEN, M. Communicating genetic information in families–a review of guidelines and position papers. **European Journal of Human Genetics**, v.15, n.6, p.612–618, 2007.

FRASER, F.C. Genetic counseling. **American Journal of Human Genetics**, v.26, n.5, p.636-661, 1974.

FREIRE-MAIA, A.; FREIRE-MAIA, N.; SCHULL, W. Genetics of Acheiropodia: ('the Handless and Footless Families of Brazil'). **Human Heredity**, v.25, p.329-336, 1975.

FREIRE-MAIA, N. Effects of Consanguineous Marriages on Morbidity and Precocious Mortality: Genetic Counseling. **American Journal of Medical Genetics**, v.18, p.401-406, 1984.

FLÓRIA-SANTOS, M.; SANTOS, E. M. M.; NASCIMENTO, L. C.; PEREIRA-DA-SILVA, G.; FERREIRA, B. R.; MIRANDA, D. O.; LOPES-JÚNIOR, L. C.; PINTO, P. S. Atuação do enfermeiro em oncologia na perspectiva da genética e genômica. **Texto Contexto Enferm**, v.22, n.2, p.526-33, 2013.

FLOYD, F. J.; WIDAMAN, K. F. Factor analysis in the development and refinement of clinical assessment instruments. **Psychological Assessment**, v.7, n.3, p.286-299, 1995.

FUNNELL, M. M.; ANDERSON, R.M.; ARNOLD, M.S.; BARR, P. A.; DONNELLY, M.; JOHNSON, P. D.; TAYLOR-MOON, D.; WHITE, N. H. Empowerment: na idea whose time has come in diabetes education. **Diabetes Educ**, v.17, n.1, p.37–41, 1991.

FUNNELL, M. M. Patient empowerment. **Crit Care Nurs Q**, v.27, n.2, p.201–204, 2004.

GASKIN, C.J.; HAPPELL, B. On exploratory factor analysis: A review of recent evidence, an assessment of current practice, and recommendations for future use. **International journal of nursing studies**, v.51, n.3, p.511-521, 2014.

GLASER, B.; STRAUSS, A. The Discovery of Grounded Theory. London: **Weidenfeld & Nicholson**, p.256, 1967.

GONÇALVES, R.O.; SANTOS, W.V.; SARNO, M.; CERQUEIRA, B.A.; GONÇALVES, M.S.; COSTA, O.L. Chromosomal abnormalities in couples with recurrent first trimester abortions. **Rev Bras Ginecol Obstet**, v.36, n.3, p.113-117, 2014.

GORSUCH, R. L. Factor analysis, 2nd edn. Hillsdale, NJ: **Erlbaum**, 1983.

GU, H.; WEN, Z.; FAN, X. The impact of wording effect on reliability and validity of the Core Self-Evaluation Scale (CSES): A bi-factor perspective. **Personality and Individual Differences**, v.83, p.142-147, 2015.

GUEDES, C.; DINIZ, D. The Ethics of Genetic Counseling: a Challenge for Medical Education. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v.33, n.2, p.247-252, 2009.

GUIMARÃES, L.; SEQUEIROS, J.; SKIRTON, H.; PANEQUE, M. What counts as effective genetic counselling for presymptomatic testing in late-onset disorders? A study of the consultand's perspective. **J Genet Couns**, v.22, p.437-47, 2013.

HAIR, J. F.; ANDERSON, R. E.; TATHAM, R. L; BLACK, W. C. Análise multivariada de dados. A. Porto Alegre: **Bookman**, 2005.

HAIR, Jr.; BLACK, W.C.; BABIN, B.J.; ANDERSON, R.E.E.; TATHAM, R.L. Multivariate Data Analysis. 6th. Upper Saddle River, NJ: **Pearson Prentice Hall**, 2014.

HANCOCK, G.R. Effect size, power, and sample size determination for structured means modeling and MIMIC approaches to between-groups hypothesis testing of means on a single

latent construct. **Psychometrika**, v.66, n.3, p.373-388, 2001.

HANCOCK, G.R.; MUELLER, R.O. Rethinking construct reliability within latent variable systems. Structural equation modeling: **Present and future**, p. 195-216, 2001.

HERBERT, R. J.; GAGNON, A.J.; RENNICK, J.E.; O'LOUGHLIN, J. L. A systematic review of questionnaires measuring health-related empowerment. **Res Theory Nurs Pract**, v.23, p.107–32, 2009.

HOLGADO-TELLO, F.P.; CHACON-MOSCOSO, S.; BARBERO-GARCIA, I.; VILA-ABAD, E. Polychoric verses Pearson correlations in exploratory and confirmatory factor analysis of ordinal variables. **Quality & Quantity**, v.44, p.153-166, 2010.

HOOKER, G. W.; CLEMENS, K. R.; QUILLIN, J.; POSTULA, K. J. V.; SUMMEROUR, P.; NAGY, R.; BUCHANAN, A. H. Cancer Genetic Counseling and Testing in an Era of Rapid Change. **J Genet Counsel**, v.26, p.1244–1253, 2017.

HOROVITZ, D. D. G.; FERRAZ, V. E. F.; DAIN, S.; MARQUES-DE-FARIA, A. P. Genetic services and testing in Brazil. **Journal of Community Genetics**, v.4, p.355-375, 2012.

HOWARD, M.C. A Review of Exploratory Factor Analysis Decisions and Overview of Current Practices: What We Are Doing and How Can We Improve? **International Journal of Human–Computer Interaction**, v.32, n.1, p.51-62, 2016.

IBGE (2010). Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Estatística da população. Brasil; 2010. Disponível: https://ww2.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2010/default.shtm. Acessado: 26 de janeiro de 2019.

INGLIS, A.; KOEHN, D.; McGILLIVRAY, B.; STEWART, S.E.; AUSTIN, J. Evaluating a unique, specialist psychiatric genetic counseling clinic: uptake and impact. **Clin Genet**, v.87, n.3, p.218–224, 2015.

Instituto de Biociência da Universidade de São Paulo. Resolução do Mestrado Profissional em

Aconselhamento Genético e Genômica Humana, 2014. Disponível em: http://www.ib.usp.br/mpag/. Acessado em 4 de maio de 2019.

ISON, H. E.; WERE, S. M.; SCHWANTES-NA, TH.; FREEZE, S.; ELMORE, L.; SPOONAMORE, K. G. The impact of cardiovascular genetic counseling on patient empowerment. **J Genet Couns**, p.1-8, 2019.

JENKINS, J.; CALZONE, K. A. Establishing the essential nursing competencies for genetics and genomics. **J Nurs Scholarsh**, v.39, n.1, p.10-6, 2007.

JENKINS, J. F.; LEA, D. H. Nursing care in the genomic era: a case-based approach. Sudbury, Mass: Jones and Bartlett Publishers; 2005.

JETHWANI, K.; SPERBER, J. Who Gives Us the Right to "Empower" Patients?. 2017. Disponível em: https://catalyst.nejm.org/gives-right-patient-empowerment/. Acessado em 2 de maio de 2019.

JOHNSON, R.L.; MORGAN, G.B. Survey Scales: a guide to development, analysis, and reporting. New York. **The Gilford Press**, 2016

JOHNSON, R. A.; WICHERN, D. W. Applied multivariate statistical analysis, 6a edição, Madison: **Prentice Hall International**, p.816, 2007.

KÄÄRIÄINEN, H.; HIETALA, M.; KRISTOFFERSSON, U.; NIPPERT, I.; RANTANEN, E.; SEQUEIROS, J.; SCHMIDTKE, J.; KERZIN-STORRAR, L. Recommendations for genetic counselling related to genetic testing. Belgium: Eurogentest. Disponível em: http://www.eurogentest.org/index.php?id=674. Acessado dia 25 de janeiro de 2019.

KAISER, H. F. The application of electronic computers to factor analysis. **Educational and Psychological Measurement**, v.20, p.141-151, 1960.

KASPARIAN, N. A.; WAKEFIELD, C. E.; MEISER, B. Assessment of psychosocial outcomes in genetic counseling research: an overview of available measurement scales. **J Genet Couns**, v.16, p.693-712, 2007.

KIRCH, J. L.; HONGYU, K.; SILVA, F. L.; DIAS, C. T. S. Análise Fatorial para Avaliação dos Questionários de Satisfação do Curso de Estatística de uma Instituição Federal. **E&S Engineering and Science**, v.6, n.1, 4-13. 2017.

LO, C.; MARTINDALE, J.; HADJIVASSILIOU, M.; MARTIN, P.; DALTON, A.; BANDMANN, O. The documentation of consent and disclosure of neurogenetic testing outside clinical genetics. **Neurogenetics**, v.15, n.1, p.19–21, 2014.

LORENZO-SEVA, U. How to report the percentage of explained common variance in exploratory factor analysis. 2013. Disponível em: http://psico. fcep. urv. Acessado em 10 de janeiro de 2018.

LORENZO-SEVA, U.; FERRANDO, P. J. FACTOR: A computer program to ft the exploratory factor analysis model. **Behavior Research Methods**, v.38, n.1, p.88-91. 2006.

LOWE, J. M.; MENSCH, M.; MCELDUFF, P.; FITZGERALD, M.; ATTIA, J. Does an advanced insulin education programme improve outcomes and health service use for people with Type 2 diabetes? A 5-year follow-up of the Newcastle Empowerment course. **Diabet Med**, v.26, n.12, p.1277–1281, 2009.

MADLENSKY, L.; TREPANIER, A. M.; CRAGUN, D.; LERNER, B.; SHANNON, K. M.; ZIERHUT, H. A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling. **J Genet Counsel**, v.26, p.361–378, 2017.

MARCHELLI, P.S. Educação, Trabalho e Vulnerabilidade Social: Reflexões sobre os Jovens Excluídos do Ensino Médio no Brasil. **Revista Tempos e Espaços em Educação**, São Cristóvão, Sergipe, Brasil, v.9, n.19, p.129-146, 2016.

MARDIA, K.V. Measures of multivariate skewnees and kurtosis with applications. Biometrika, v.57, n.3, p.519-530, 1970.

MARINHO, A. S. N.; LIMA, M. A. F. D.; VARGAS, F. R. Analysis of pre-test interviews in a cohort of Brazilian patients with movement disorders. **J Community Genet**, v.6, p.259–264,

2015.

McALLISTER, M. Grounded theory in genetic counseling research. **J Genet Cou**nsel, v.10, p.233–250, 2001.

McALLIESTER, M.; DAVIES, L.; PAYNE, K.; NICHOLLS, S.; DONNAI, D.; MacLEOD, R. The Emotional Effects of Genetic Diseases:Implications for Clinical Genetics. **American Journal of Medical Genetics**, n.143A, p.2651–2661, 2007a.

McALLIESTER, M.; PAYNE, K.; NICHOLLS, S.; MacLEOD, R.; DONNAI, D.; DAVIES, L. M. Improving Service Evaluation in Clinical Genetics: Identifying Effects of Genetic Diseases on Individuals and Families. **Journal of Genetic Counseling**, v.16, n.1, p.71-83, 2007b.

McALLISTER, M.; PAYNE, K.; MACLEOD, R.; NICHOLLS, S.; DIAN, D.; DAVIES, L. Patient empowerment in clinical genetics services. **J Health Psychol**, v.13, n.7, p.895–90, 2008a.

McALLIESTER, M.; PAYNE, K.; MacLEOD, R.; NICHOLLS, S.; DONNAI, D.; DAVIES, L. M. What process attributes of clinical genetics services could maximise patient benefits? **European Journal of Human Genetics**, v.16, p.1467–1476, 2008b

McALLIESTER, M.; DUNN, G.; TODD, C. Empowerment: qualitative underpinning of a new clinical genetics-specific patient-reported outcome. **European Journal of Human Genetics**, v.19, p.125–130, 2011b

McALLISTER, M.; WOOD, A.M.; DUNN, G.; SHILOH, S.; TODD, C. The Genetic Counseling Outcome Scale: a new patient-reported outcome measure for clinical genetics services. **Clin Genet. May**, n.79, v.5, p.413-24, 2011a.

McALLISTER, M.; DUNN, G.; PAYNE, K.; DAVIES, L.; TODD, C. T. Patient empowerment: The need to consider it as a measurable Patient-Reported Outcome for Chronic Conditions. **BMC Health Services Research**, v.13, n.12, p.1-8, 2012.

McDONALD, R. P. Test theory: A unified treatment. Mahwah, N.J.: L. Erlbaum Associates, 1999.

McDOWELL, I.; NEWEEL, C. Measuring health: a guide to rating scales and questionnaires. 2 ed. New York: Oxford. University Press; 1996.

MENDES, A.; PANEQUE, M.; SOUSA, L.; CLARKE, A.; SEQUEIROS, J. How communication of genetic information within the family is addressed in genetic counselling: a systematic review of research evidence. **Eur J Hum Genet**, v.24, p.315-25, 2016.

MENESES, R. C. .T; ZENI, P. F.; OLIVEIRA, C. C. C.; de MELO, C. M. Health promotion in a northeastern quilombola population - analysis of an educational intervention. **Esc Anna Nery**, v.19, n.1, p.132-139, 2015

MICHELETTO M. R.; VALERIO, N. I.; FETT-CONTE, A. C. Effects of a genetic counseling model on mothers of children with down syndrome: a Brazilian pilot study. **J Genet Couns,** v.2, n.6, p.784-94, 2013.

MICHIE, S.; RICHARDSON, M.; JOHNSTON, M.; ABRAHAM, C.; FRANCIS, J.; HARDEMAN, W.; ECCLES, M. P.; CANE, J.; WOOD, C. E. The behavior change technique taxonomy (v1) of 93 hierarchically clustered techniques: building an international consensus for the reporting of behavior change interventions. **Ann Behav Med**, v.46, n.1, p.81–95, 2013.

MUÑOZ-CABELLO, P.; GARCÍA-MIÑAÚR, S.; ESPINEL-VALLEJO, M.E.; FERNÁNDEZ-FRANCO, L.; STEPHENS, A.; SANTOS-SIMARRO, F.; LAPUNZINA-BADÍA,; McALLISTER, M. Translation and Cross-Cultural Adaptation with Preliminary Validation of GCOS-24 for Use in Spain. **J Genet Couns**, v.27, n.3, p.732-743, 2017.

MUTHÉN, B.; KAPLAN, D. A comparison of some methodologies for the factor analysis of non-normal Likert variables. **British Journal of Mathematical and Statistical Psychology**, v.38, p.171-189, 1985.

MUTHÉN, B.; KAPLAN, D. A comparison of some methodologies for the factor analysis of non-normal Likert variables: A note on the size of the model. **British Journal of Mathematical**

and Statistical Psychology, v.45, p.19-30, 1992.

NAOUM, P.; ÂNGULO, I.; BRANDÃO, A.; GRACIANO, R.; SPIR, M.; NOMURA, E.; ANJOS, T. D. Detecção e conscientização de portadores de hemoglobionopatias nas regiões de São José do Rio Preto e Presidente Prudente, SP (Brasil). **Rev Saúde Pub**, v.19, p.364-73, 1985.

NOLTE, E.; McKEE, M. Caring for people with chronic conditions: na introduction. In: NOLTE, E.; McKEE, M, editors. Caring for people with chronic conditions A health system perspective. **England: McGraw-Hill**, p. 1–14, 2008.

NORONHA, J.C.; LIMA, L.D.; MACHADO, C.V. Sistema Único de Saúde – SUS. In. GIOVANELLA, L.; ESCOREL, S.; LOBATO, L.V.C.; NORONHA, J.C.; CARVALHO, A.I. Políticas e sistemas de saúde no Brasil. **HISA - Health History**, Rio de Janeiro, FIOCRUZ, p.435-472, 2008.

NOVOA, M. C.; BURNHAM, M. C. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. **Rev Panam Salud Publica**, v.29, n.1, p.61–8, 2011.

NUTBEAM D. Health literacy as a public health goal: a challenge for contemporary health education and communication strategies into the 21st century. **Health Promot Int**, v.15, p.259–67, 2000.

PAIVA-e-SILVA, R. B. **Efeitos da Orientação Genética Fornecida a Doadores de Sangue com o Traço Falciforme: Riscos e Benefícios**. Tese de Doutorado, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas. Campinas, 1995.

PALMER, C. S.; McCONKIE-ROSELL, A.; HOLM, I. A.; LeBLANC, K.; SINSHEIMER, J. S.; BRIERE, L. C.; DORRANI, N.; HERZOG, M. R.; LINCOLN, S.; SCHOCH, K.; SPILLMANN, R. C.; BROKAMP, E. Understanding Adult Participant and Parent Empowerment Prior to Evaluation in the Undiagnosed Diseases Network. **Journal of Genetic Counseling**, v.27, p.1087–1101, 2018.

PALMERO, E. I.; KALAKUN, L.; SCHÜLER-FACCINI, L.; GIUGLIANI, R.; REGLA, V.

F.; ROCHA, J. C.; ASHTON-PROLLA, P. Cancer genetic counseling in public health care hospitals: the experience of three Brazilian services. **Community Genet**, v.10, p.110–119, 2007.

PANAYIDES, P. Coefficient alpha: interpret with caution. **Europe's Journal of Psychology**, v.9, n.4, p.687–696, 2013.

PANEQUE, M.; MOLDOVAN, R.; CORDIER, C.; SERRA-JUHÉ, C.; FEROCE, I.; LAMBERT, D.; BJORNEVOLL, I.; SKIRTON, H. Development of a registration system for genetic counsellors and nurses in health-care services in Europe. **Eur J Hum Genet**, v.24, p.312–4, 2016.

PATCH, C.; MIDDLETON, A. Genetic counselling in the era of genomic medicine. **British Medical Bulletin**, v.126, p.27-36, 2018.

PASQUALI, L. (1999). Análise fatorial: um manual teórico-prático. Brasília: Editora UnB. 1999.

PAYNE, K.; NICHOLLS, S. G.; McALLISTER, M.; MacLEOD, R.; ELLIS, I.; DONNAI, D.; DAVIES, L. M. Outcome measures for clinical genetics services: A comparison of genetics healthcare professionals and patients' views. **Health Policy**, v.84, p.112–122, 2007.

PAYNE, K.; NICHOLLS, S.; McALLISTER, M.; MACLEOD, R.; DONNAI, D.; DAVIES, L. Outcome measurement in clinical genetics services: a systematic review of validated measures. **Value Health**, v.11, n.3, p.497-508, 2008.

PETERSON, R. A. A meta-analysis of variance accounted for and factor loadings in exploratory factor analysis. **Marketing Letters**, v.11, n.3, p.261-275, 2000.

PETRILLO, J.; CANO, S. J.; McLEOD, L. D.; COON, C.D. Using classical test theory, ítem reponse theory, and Rasch measurement theory to evaluate patient-resported outcome measures: a comparison of worked exemplas. **Value in Health**, v.18, p.25-34, 2015.

PINA-NETO, J.M. Genetic counseling. **Jornal de Pediatria**, v.84, n.4, p.20-26, 2008.

POLIT, D. F.; BECK, C. T.; HUNGLER, B. P. Fundamentos de pesquisa em enfermagem: métodos, avaliação e utilização. 5ed. Porto Alegre: **Artmed**, 2004.

POLLAERD, B.; DIXON, D.; DIEPPE, P.; JOHNSTON, M. Measuring the ICF components of impairment, activity limitation and participation restriction: an item analysis using classical test theory and item response theory. **Health and Quality of Life Outcomes**, v.7, n.1, p.41, 2009.

QUINN, H.O. Bifactor models, explained common variance (ECV), and the usefulness of scores from unidimensional item response theory analyses. Unpublished Master's thesis, The University of North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, NC, 2014.

RAHMAN, N. Realizing the promise of cancer predisposition genes. **Nature**, v.505, n.7483, p.302–308, 2014.

RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A. Genetic counseling in the sickle cell disease. Rev. bras. hematol**. hemoter**, v.29, n.3, p.229-232, 2007.

RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; SILVA, R. B. P. A Portaria MS nº 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. Rev. Bras. Hematol. **Hemoter**, v.24, n.4, 2002.

REED, S.C. A short history of human genetics in theUSA. **AmJ Med Genet**, v.3, p.281-95, 1979.

RESTA, R.; BIESECKER, B.B.; BENNETT, R.L.; BLUM, S.; HAHN, S.E.; STRECKER, M.N. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. J Genet Couns. V.15, n.2, p.77-83, 2006.

RESTA, R. What have we been trying to do and have we been any good at it? A history of measuring the success of genetic counseling. **European Journal of Medical Genetics**, v.18, p.1-8, 2018.

RODRIGUEZ, A.; REISE, S. P.; HAVILAND, M. G. Applying bifactor statistical indices in the evaluation of psychological measures. **Journal of Personality Assessment**, v. 98, n. 3, p.

223-237, 2016a.

RODRIGUEZ, A.; REISE, S. P.; HAVILAND, MG. Evaluating bifactor models: Calculating and interpreting statistical indices. **Psychological Methods**, v.21, n.2, p.137, 2016b.

ROGERS, A.; KENNEDY, A.; BOWER, P.; GARDNER, C.; GATELY, C.; LEE, V.; REEVES, D.; RICHARDSON, G. The United Kingdom Expert Patients Programme: results and implications from a national evaluation. **Med J Aust**, v.189, p.21–24, 2008.

SALDANHA, P. H. As bases psicológicas do aconselhamento genético. XI Congresso Nacional de Neurologia, Psiquiatria e Higiene Mental, São Paulo, 9 a 14 de dezembro de 1973, p.156-157, 1973.

SAMAKA, A.; AUSTIN, J. Patient perspectives on the process and outcomes of psychiatric genetic counseling: An "Empowering Encounter". **J Genet Couns**, P.1–13, 2019.

SAMEJIMA, F. Estimation of latent ability using a response pattern of graded scores. Psychometric Monograph, v.1, n.17, 1969.

SANTOS, C. C.; MOREIRA, L. M. Resgatando a história da genética no Brasil: O passado e a história de cientistas que mudaram o rumo das pesquisas científicas brasileiras. 2017. Disponível em: https://www.repositorio.ufop.br/bitstream/123456789/9830/2/PRODUTO_CartumFerramentaAporte.pdf. Acesso em 27 de abril de 2019.

SANTOS, E. M. M.; EDWARDS, Q. T.; FLÓRIA-SANTOS, M.; ROGATTO, S. R.; ACHATZ, M. I. W.; MacDONALD, D. J. Integration of Genomics in Cancer Care. **Journal of Nursing Scholarship**, v.45, n.1, p.43–51, 2013.

SAPNAS, K. G.; ZELLER, R. A. Minimizing sample size when using exploratory factor analysis for measurement. **Journal of Nursing Measurement**, v.10, n.2, p.135-154, 2002.

SCHMITT, N. Uses and abuses of coefficient alpha. **Psychological assessment**, v.8, n.4, p.350,

1996.

SCHOBERER, D.; LEINO-KILPI, H.; BREIMAIER, H. E.; HALFENS, R. J.; LOHRMANN, C. Educational interventions to empower nursing home residents: a systematic literature review**.** **Clin Interv Aging**, v.11, p.1351–1363, 2016.

SCHULZ, P. J.; NAKAMOTO, K. Health literacy and patient empowerment in health communication: the importance of separating conjoined twins. **Patient Educ Counsel**, v.90, p.4–11, 2013.

SEGUNDO-RIBEIRO, M. Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético. Tese de mestrado em Ciências – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2016.

SIJTSMA, K. On the use, the misuse, and the very limited usefulness of Cronbach's alpha. **Psychometrika**, v.74, n.1, p.107, 2009.

SILVEY, K.; STOCK, J.; HASEGAWA, L. E.; MANN, A. S. Outcomes of genetics services: creating na inclusive definition and outcomes menu for public health and clinical genetics services. **AM J Med Genet C Semin Med Genet**, n.151C, p.207–213, 2009.

SIVO, S. A.; FAN, X.; WITTA, E. L.; WILLSE, J.T. The search for" optimal" cutoff properties: Fit index criteria in structural equation modeling. **The Journal of Experimental Education**, v.74, n.3, p.267-288, 2006.

SKIRTON, H. The client's perspective of genetic counseling: a grounded theory study. **J Genet Couns**, v.10, p.311-29, 2001.

SKIRTON, H.; KERZIN-STORRAR, L.; BARNESS.; C, HALL, G.; LONGMUIR, M.; PATCH, C.; SCOTT, G.; WALFORD-MOORE, J. Building the genetic counsellor profession in the United Kingdom: two decades of growth and development. **J Genet Couns**, v.22, p.902–6, 2013.

SKIRTON, H.; CORDIER, C.; INGVOLDSTAD, C.; TARIS, N.; BENJAMIN, C. The role of the genetic counsellor: a systematic review of research evidence. **Eur J Hum Genet**, v.23, n.4, p.452-458, 2015.

SPEDO, S. M.; PINTO, N. R. S.; TANAKA, O. Y. O difícil acesso a serviços de média complexidade do SUS: o caso da cidade de São Paulo, Brasil. **Physes [online]**, v.20, n.3, p.953-972, 2010.

STEPP, S. D.; YU, L.; MILLER, J. D.; HALLQUIST, M. N.; TRULL, T. J.; PILKONIS, P. A. Integrating competing dimensional models of personality: Linking the SNAP, TCI, and NEO using Item Response Theory. **Personality Disorders: Theory, Research, and Treatment**, v.3, n.2, p.107, 2012.

STRAUSS, A.; CORBIN, J. Basics of qualitative research: Grounded theory procedures and techniques. London: Sage. 1990.

STREINER, D. L.; NORMAN, G. R.; CAIRNEY, J. Health measurement scales: a practical guide to their development and use. Oxford University Press, USA, 2015.

TABACHNICK, B. G.; FIDELL, L. S. Using Multivariate Statistics (5th. ed.). Boston: Allyn and Bacon, 2007.

TABACHNICK, B. G.; FIDELL, L. S. Using multivariate statistics, 6th ed. Boston, MA: Allyn & Bacon, 2013.

TE BOVELDT, N.; VERNOOIJ-DASSEN, M.; LEPPINK, I.; SAMWEL, H.; VISSERS, K.; ENGELS, Y. Patient empowerment in cancer pain management: an integrative literature review. **Psychooncology**, v.23, n.11, p.1203–1211, 2014.

TIMMERMAN, M. E.; LORENZO-SEVA, U. Dimensionality Assessment of Ordered Polytomous Items with Parallel Analysis. **Psychological Methods**, v.16, p.209-220, 2011.

TRIZANO-HERMOSILLA, I.; ALVARADO, J. M. Best Alternatives to Cronbach's Alpha Reliability in Realistic Conditions: Congeneric and Asymmetrical Measurements. Frontiers in

psychology, 2016.

TUERLINCXX, F.; DeBOECK, P. The effect of ignoring item interations on the estimated discrimination parameters in Item Response Theory. **Psychological Methods**, v.6, n.2, p.181-195, 2001.

VALENTE, E.; FERRARIS, A.; DALLAPICCOLA, B. Genetic testing for paediatric neurological disorders. **Lancet Neurol**, v.7, n.12, p.1113–1126, 2008.

VAN SONDEREN, E.; SANDERMAN, R.; COYNE, J. C. Ineffectiveness of reverse wording of questionnaire items: Let's learn from cows in the rain. **PloS one**, v.8, n.7, 2013.

VASKE, J. J.; BEAMAN, J.; SPONARSKI, C. C. Rethinking internal consistency in Cronbach's Alpha. **Leisure Sciences**, v.39, n.2, p.163-173, 2017.

VERSTRALEN, H.; BECHGER, T.; MARIS, G. The combined use of classical test theory and item response theory. 2001. Disponível em: http://www. cito. nl/pok/poc/eind_fr. htm. Acessado em 10 de janeiro de 2018.

VOORWINDEN, J. S.; PLANTINGA, M.; KRIJNEN, W.; AUSEMS, M.; KNOERS, N.; VELTHUIZEN, M.; BIRNIE, E.; LUCASSEN, A. M.; VAN LANGEN, I. M.; RANCHOR, A. V. A validated PROM in genetic counselling: the psychometric properties of the Dutch version of the Genetic Counselling Outcome Scale. **European Journal of Human Geneticsvolume**, v.27, p.681–690, 2019.

WALLERSTEIN, N. What is the evidence on effectiveness of empowerment to improve health? In. Edited by (HEN) HEN. Copenhagen: World Health Organization; 2006.

WANG, C.; GONZALEZ, R.; MERAJVER, S.D. Assessment of genetic testing and related counselling services: current research and future directions. **Soc Sci Med**, v.58, p.1427–1442, 2004.

WEIJTERS, B.; BAUMGARTNER, H. Misresponse to reversed and negated items in surveys: A review. **Journal of Marketing Research**, v.49, n.5, p.737-747, 2012.

WEITZEL, J. N.; BLAZER, K. R.; MacDONALD, D. J.; CULVER, J. O.; OFFIT, K. Genetics, genomics and cancer risk assessment: State of the art and future directions in the era of personalized medicine. **CA: A Cancer Journal for Clinicians**, v.61, n.5, p327-359, 2011.

WERBROUCK, A.; SWINNEN, E.; KERCKHOFS, E.; BUYL, R.; BECKWÉE, D.; DE WIT, L. How to empower patients? A systematic review and meta-analysis. **Transl Behav Med**, v.8, n.5, p.660-674, 2018.

WERTZ, D. C. Eugenics is alive and well: a survey of genetic professionals around the world. **Sci Context**, v.11, p.493-510, 1998.

WILLIAMS, T. Patient Empowerment and Ethical Decision Making. 2002. Disponível em: https://insights.ovid.com/pubmed?pmid=12042695. Acesso em 28 de abril de 2019.

ZATZ, M; PASSOS-BUENO, M.R; VAINZOF, M. Neuromuscular disorders: genes, genetic counseling and therapeutic trials. **Genetics and Molecular Biology**, v.39, n.3, p.339-348, 2016.

8. ANEXOS

ANEXO A
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE

O(a) Sr.(a) está sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa que tem como objetivo conhecer as principais dúvidas e necessidades dos pacientes e de seus familiares, atendidos em serviços de genética brasileiros, durante o processo de aconselhamento genético. Assim, os médicos e enfermeiros que cuidam dessas pessoas saberão quais são poderão trabalhar para melhorar o seu atendimento e o aconselhamento genético realizado. Caso você concorde em participar, enquanto aguarda pela sua consulta médica, você preencherá dois questionários. O primeiro questionário possui oito perguntas pessoais, tais como: sua idade, sexo, local de origem, estado civil, cor, anos de estudo, se você tem filhos e motivo da sua consulta no ambulatório de genética. O segundo questionário possui 24 perguntas sobre seu atendimento no serviço de genética, sobre a doença genética que afeta sua família e como você se em relação a essa doença. Pode parecer que são muitas questões para serem respondidas, mas esperamos que leve, aproximadamente, 15 minutos para tudo ser respondido. A pesquisadora responsável estará por perto e se você precisar de qualquer tipo de ajuda durante o preenchimento é só chamar. Não existe obrigatoriamente um tempo pré-determinado para responder o questionário, sendo respeitado o tempo que cada um achar necessário para respondê-lo. Informamos que o senhor(a) pode se recusar a responder qualquer questão que lhe traga alguma dificuldade, ou até mesmo o questionário inteiro, podendo desistir de participar da pesquisa em qualquer momento, sem que isso traga qualquer prejuízo para o senhor(a) ou para o seu atendimento no nosso serviço. Se você tiver qualquer dúvida, sinta-se à vontade para perguntar e se não quiser contar alguma coisa, não tem problema. Pensar na nossa história de saúde e na história da nossa família pode ser desconfortável em algum momento e algumas pessoas podem ficar ansiosas ou preocupadas, outras ficam aliviadas por poderem compartilhar suas questões com alguém e poderem fazer alguma coisa para esclarecer suas dúvidas. Lembre-se que em qualquer uma dessas situações, caso seja necessário, a equipe de saúde está disponível para auxiliar você, esclarecendo suas dúvidas sobre o aconselhamento genético e orientando sobre o problema genético que existe na sua família. O senhor(a) receberá todos os esclarecimentos necessários antes e durante a pesquisa e lhe garantimos que seu nome não aparecerá, sendo mantido o mais rigoroso sigilo, através da omissão de quaisquer informações que permitam identificá-lo. Os resultados desta pesquisa poderão ser publicados em revistas científicas e apresentados em congressos, mas asseguramos que o senhor(a) e seus familiares jamais serão identificados. O senhor(a) receberá uma via deste termo de consentimento assinada, onde consta o telefone e o endereço da pesquisadora responsável e do Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, podendo tirar dúvidas a respeito do projeto e de sua participação no mesmo, sempre que necessário. Não haverá nenhuma gratificação para você por estar participando desta pesquisa, porém há a garantia de indenização diante de eventuais danos decorrentes da mesma. Informo que essa pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP/EERP), que tem a finalidade de proteger eticamente os participantes de pesquisas.

Agradecemos pela sua colaboração.
Ribeirão Preto,_____de_____de 20_____.

_____ _____

Participante

Profa. Dra. Milena Flória-Santos
COREN nº 52945

Endereço: Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo - Av. Bandeirantes, 3900 – Campus Universitário – Monte Alegre
Ribeirão Preto,SP CEP: 14040-902 Telefone: (16) 3602-3386 E-mail: cep@eerp.usp.br
Horário de funcionamento: dias úteis das 8:00 às 17:00
Telefone de contato da pesquisadora responsável: (16) 3602-0539 E-mail: milena@usp.br

ANEXO B
FORMULÁRIO PARA COLETA DE DADOS SOCIODEMOGRÁFICOS E CLÍNICOS

Nome do Entrevistado:_____Data:_____
Relação do entrevistado com o propósito:_____
Registro do propósito no HCFMRP/USP:_____
Registro Familiar (RF) do Serviço de Genética do HCFMRP/USP_____

INFORMAÇÕES SOCIODEMOGRÁFICAS (coletadas a partir da entrevista e do RF)
Nome do propósito: Data de nascimento: Idade do propósito: Nome do pai: Idade do pai: Naturalidade: Nome da mãe: Idade da mãe: Naturalidade:
Endereço:
Telefone fixo: Telefone celular: Telefone para contato:
Sexo: ( )Feminino ( )Masculino
Raça/Cor: ( )Branco ( )Negro ( )Pardo ( )Amarelo ( )Indígena
Qual seu estado civil? ( )Solteiro ( )Casado/União Estável ( )Separado/Divorciado ( )Viúvo ( )Outro
Você possui alguma crença ou religião? ( )Sem religião ( )Católica ( )Evangélica ( )Espírita ( )Umbanda/Candomblé ( )Outro_____
Até que série o(a) Sr(a) estudou? ( )Sem escolaridade ( )1ª fase do ensino fundamental (incompleto) ( )1ª fase do ensino fundamental (completo) ( )2ª fase do ensino fundamental (incompleto) ( )2ª fase do ensino fundamental (completo) ( )Ensino Médio (incompleto) ( )Ensino Médio (completo) ( )Ensino Superior (incompleto) ( )Ensino Superior (completo)
Na atual situação o(a) Sr(a) se considera: ( )Desempregado(a) ( )Empregado(a) ( )Autônomo ( )Do lar ( )Estudante ( )Aposentado ( )Afastado
Qual a renda mensal da família?
Qual o número de pessoas que dependem dessa renda?:
O local onde vive é zona: ( )Urbana ( )Rural

INFORMAÇÕES CLÍNICAS (coletadas a partir do RF)
Motivo da Consulta:
Diagnóstico Clínico (ver prontuário):
Há mais membros na família que possuem algum problema semelhante ao do(a) (nome do propósito)?

Caso novo: ( )Sim ( )Não Há quanto tempo você é atendido no nosso Serviço?_____
Você foi encaminhado para cá? ( ) Não ( ) Sim Quem encaminhou?_____
( ) Não sei ( ) Não lembro

ANEXO C
Escala de Desfechos em Aconselhamento Genético (GCOS-24)

Escala de Desfechos em Aconselhamento Genético (GCOS-24)

Utilizando a escala abaixo, circule um número ao lado de cada frase para indicar o quanto você concorda com a afirmação. Por favor, responda a todas as perguntas. Para questões que não são aplicáveis a você, por favor, escolha a opção 4 (não concordo, nem discordo).

	1 = discordo fortemente **2 = discordo** **3 = discordo um pouco** **4 = não concordo, nem discordo** **5 = concordo um pouco** **6 = concordo** **7 = concordo fortemente**	**Discordo fortemente**	**Discordo**	**Discordo um pouco**	**Não concordo, nem discordo**	**Concordo um pouco**	**Concordo**	**Concordo fortemente**
1	Eu tenho claro em minha mente o porquê sou atendido(a) em um serviço de genética clínica.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
2	Eu posso explicar o que a condição genética significa para as pessoas da minha família que podem necessitar saber.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
3	Eu entendo o impacto da condição genética para o(s) meu(s) filho(s) ou filhos que eu possa ter.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
4	Quando eu penso sobre a condição genética da minha família, eu fico chateado(a).	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
5	Eu não sei aonde ir para obter a ajuda médica que eu e minha família precisamos.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
6	Eu posso ver que coisas boas aconteceram por ter essa condição genética em minha família.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
7	Eu posso controlar a forma como esta condição genética afeta minha família.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
8	Eu me sinto otimista sobre o futuro.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
9	Eu sou capaz de lidar com essa condição genética em minha família.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
10	Eu não sei o que posso receber de cada uma das possibilidades disponíveis para mim, para tomar uma decisão informada.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
11	Ter essa condição genética na minha família me faz sentir ansioso(a).	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
12	Eu não sei se essa condição genética pode afetar meus outros parentes (irmãos, irmãs, tias, tios, primos).	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
13	Em relação à condição genética da minha família, nada que eu decidir vai mudar o futuro do(s) meu(s) filho(s) ou filhos que eu possa ter.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
14	Eu entendo as razões pelas quais meu médico me encaminhou para o serviço de genética clínica.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
15	Eu sei como obter ajuda não médica que eu e minha família precisamos (por exemplo, educação, apoio financeiro, social).	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
16	Eu posso explicar o que significa essa condição genética para pessoas fora da minha família, que podem precisar saber (por exemplo, professores, assistentes sociais).	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
17	Eu não sei o que posso fazer para mudar a forma como esta condição genética afeta a mim e a meus filhos.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
18	Eu não sei quem mais na minha família pode estar em risco para essa condição genética.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
19	Estou esperançoso(a) de que meu(s) filho(s) possa(am) olhar para o futuro e ter uma vida familiar gratificante.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
20	Eu sou capaz de fazer planos para o futuro.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**

21	Eu me sinto culpado(a) porque eu posso ter passado esta condição genética para o(s) meu(s) filho(s).	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
22	Eu sou impotente para fazer qualquer coisa sobre esta condição genética na minha família.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
23	Eu entendo quais preocupações me trouxeram para o serviço de genética clínica.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
24	Eu posso tomar decisões sobre a condição genética que podem mudar o futuro do(s) meu(s) filho(s) ou de qualquer filho que eu possa ter.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**

Nome:_____RG/HCFMRP:_____

9. APÊNDICE

APÊNCICE A
Escala de Desfechos em Aconselhamento Genético (GCOS-10)

Escala de Desfechos em Aconselhamento Genético (GCOS-10)

Utilizando a escala abaixo, circule um número ao lado de cada frase para indicar o quanto você concorda com a afirmação. Por favor, responda a todas as perguntas. Para questões que não são aplicáveis a você, por favor, escolha a opção 4 (não concordo, nem discordo).

	1 = discordo fortemente 5 = concordo um pouco **2 = discordo 6 = concordo** **3 = discordo um pouco 7 = concordo fortemente** **4 = não concordo, nem discordo**	**Discordo fortemente**	**Discordo**	**Discordo um pouco**	**Não concordo,**	**Concordo um pouco**	**Concordo**	**Concordo fortemente**
1	Eu tenho claro em minha mente o porquê sou atendido(a) em um serviço de genética clínica.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
2	Eu posso explicar o que a condição genética significa para as pessoas da minha família que podem necessitar saber.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
3	Eu entendo o impacto da condição genética para o(s) meu(s) filho(s) ou filhos que eu possa ter.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
4	Eu me sinto otimista sobre o futuro.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
5	Eu sou capaz de lidar com essa condição genética em minha família.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
6	Eu entendo as razões pelas quais meu médico me encaminhou para o serviço de genética clínica.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
7	Eu posso explicar o que significa essa condição genética para pessoas fora da minha família, que podem precisar saber (por exemplo, professores, assistentes sociais).	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
8	Estou esperançoso(a) de que meu(s) filho(s) possa(am) olhar para o futuro e ter uma vida familiar gratificante.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
9	Eu sou capaz de fazer planos para o futuro.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
10	Eu entendo quais preocupações me trouxeram para o serviço de genética clínica.	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**

Nome:_____RG/HCFMRP:_____