UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
ESCOLA DE ENFERMAGEM DE RIBEIRÃO PRETO

MAYARA SEGUNDO RIBEIRO

***Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24): adaptação
cultural e validação para brasileiros em processo de
aconselhamento genético***

RIBEIRÃO PRETO

2016

MAYARA SEGUNDO RIBEIRO

Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético

Dissertação apresentada à Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, para obtenção do título de Mestre em Ciências, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem em Saúde Pública.

Linha de pesquisa: Genética e Imunobiologia aplicadas à Saúde Pública

Orientador: Prof^a Dr^a Milena Jorge Simões Flória Lima Santos

RIBEIRÃO PRETO

2016

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.

Segundo-Ribeiro, Mayara

Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético. Ribeirão Preto, 2016.

125 p. : il. ; 30 cm

Dissertação de Mestrado, apresentada à Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto/USP. Área de concentração: Enfermagem em Saúde Pública.

Orientador: Profª Drª Milena Jorge Simões Flória Lima Santos

1. necessidade de saúde. 2. aconselhamento genético. 3. estudos de validação.

SEGUNDO-RIBEIRO, Mayara

Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético

Dissertação apresentada à Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, para obtenção do título de Mestre em Ciências, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem em Saúde Pública.

Aprovado em / /

Comissão Julgadora

Prof. Dr.: _____

Instituição: _____

Prof. Dr.: _____

Instituição: _____

Prof. Dr.: _____

Instituição: _____

DEDICATÓRIA

Aos **meus pais, Manoel e Sonia**, com toda gratidão. Exemplos de amor e compreensão. Obrigada pela vida, pela educação, pelo cuidado, pela paciência e dedicação. Obrigada por me guiarem, me apoiarem e acreditarem em mim. Obrigada por serem meu porto seguro e por se fazerem sempre presentes, mesmo quando longe. Perdão pelas preocupações.

Sem vocês, eu não teria chegado até aqui. Obrigada! Amo vocês!

AGRADECIMENTOS

A **Deus**, pela minha vida, minha família e pelos meus amigos. Pela força em todos os momentos.

À **Profª Drª Milena Flória Lima Santos**, minha orientadora, pela amizade, carinho, paciência, preocupação, cuidado, respeito e conhecimento compartilhado desde o primeiro ano de graduação. Obrigada pela atenção e pelo estímulo constante do meu potencial. Eu a admiro e serei eternamente grata por tudo que construímos juntas.

Ao **Vinicius**, meu companheiro de vida, pelo amor, paciência e apoio sempre. Sou mais feliz por caminharmos lado a lado.

À **minha família**, pela compreensão e apoio.

Aos **meus amigos: Tandy, Mirela, Carol e Léo**, nem sempre perto, mas sempre presentes, pelo apoio, força e motivos para seguir adiante.

Ao **Drº Vinicius Guandalini Guapo**, por me fortalecer nos momentos difíceis.

Ao **Profº Drº Victor Evangelista de Faria Ferraz** e aos profissionais do Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (HCFMRP/USP), pela colaboração sem a qual não seria possível a realização desse trabalho, sobretudo, pela valorização da Enfermagem.

Às **Professoras Drª Lucila Castanheira Nascimento e Drª Rosana Aparecida Spadoti Dantas**, membros da banca do Exame de Qualificação, pelas valiosas contribuições que muito enriqueceram esse trabalho.

Ao **Jonas Bodini Alonso, Estela Cristina Carneseca e Mayara Piani Luna da Silva Sicchieri**, pelas inestimáveis contribuições durante as assessorias estatísticas.

Aos colegas do **Grupo de Estudos e Pesquisas em Enfermagem e Genômica – GEPEG**, pela amizade, companheirismo e colaboração na realização desse trabalho.

Aos colegas do **Laboratório de Genômica e Imunobiologia – LGBIO**, pela colaboração em meu crescimento profissional.

A **todos os participantes** desse estudo que, no momento da coleta de dados, aceitaram compartilhar as suas vidas comigo, mesmo estando em um momento tão difícil e delicado. Obrigada pela imensa contribuição para meu crescimento pessoal e profissional.

À **Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto (EERP/USP)**, a todos os docentes, funcionários e colegas que tive a oportunidade de conhecer e compartilhar momentos.

Ao **Programa de Enfermagem em Saúde Pública da EERP/USP**, pela oportunidade e por tornar possível o desenvolvimento dessa pesquisa.

À **Seção de Pós-Graduação da EERP/USP**, em especial à Shirley Ferreira de Figueiredo, pelo suporte sempre.

À **Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo – FAPESP**, pelo suporte financeiro viabilizando essa pesquisa (processo nº 2014/14124-6, Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo - FAPESP).

A todos vocês, o meu mais sincero e profundo agradecimento!

“Leve na sua memória para o resto de sua vida as coisas boas que surgiram no meio das dificuldades. Elas serão uma prova de sua capacidade em vencer as provas e lhe darão confiança na presença divina, que nos auxilia em qualquer situação, em qualquer tempo, diante de qualquer obstáculo.”

Chico Xavier

RESUMO

SEGUNDO-RIBEIRO, M. ***Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24)***: adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético, 2016. 125 f. Dissertação (Mestrado) – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2016.

Profissionais de saúde, atuantes em serviços que oferecem aconselhamento genético (AG), carecem de instrumentos objetivos para avaliar os desfechos do AG e para "dar voz" aos usuários desses serviços. O desconhecimento desses desfechos pode impactar diretamente na efetividade e nos benefícios do aconselhamento, na qualidade de vida, na promoção da saúde e no empoderamento dos aconselhados. Tais instrumentos são escassos na maioria dos países e inexistentes no Brasil. Nesse contexto, o presente estudo teve como objetivo adaptar culturalmente e validar a *Genetic Counseling Outcome Scale/GCOS-24*, originalmente elaborada no idioma inglês britânico. Após aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa das instituições participantes, conduzimos uma investigação metodológica, que incluiu 204 usuários (pacientes, acometidos ou em risco para doenças genéticas, ou um de seus familiares/cuidadores) do Serviço de Genética Médica de um hospital universitário do interior paulista, durante o período de outubro de 2014 a dezembro de 2015. O processo de adaptação e validação da GCOS-24 compreendeu as fases de tradução e retrotradução, comitê de especialistas, validação semântica, estudo piloto e estudo de campo, por meio de análise estatística apropriada. A validação semântica demonstrou que a GCOS-24 é composta por itens considerados relevantes para a condição de saúde dos participantes do estudo, os quais foram facilmente compreendidos pelos mesmos. A versão adaptada apresentou confiabilidade satisfatória ($\alpha_{\text{Cronbach}}=0,71$) e estabilidade moderada ($\text{ICC}=0,52$), mensuradas, respectivamente, pelo Coeficiente Alfa de Cronbach e Coeficiente de Correlação Intraclasse. O processo de adaptação e validação da GCOS-24 para brasileiros foi finalizado. O produto final deste trabalho, a EDAG-24 (Escala de Desfechos do Aconselhamento Genético/EDAG-24), foi considerada válida e fidedigna à sua versão original, com potencial para mensurar os desfechos do aconselhamento genético, realizado em serviços de genética clínica.

Descritores: necessidade de saúde; aconselhamento genético; estudos de validação.

ABSTRACT

SEGUNDO-RIBEIRO, M. **Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24)**: cultural adaptation and validation to Brazilians in process of Genetic Counseling. 2016. 125 p. Dissertation (Master) – Ribeirao Preto College of Nursing, University of Sao Paulo, Ribeirao Preto, 2016.

Health professionals working in services that offer genetic counseling (GC) lack objective instruments to measure the GC outcomes and to give voice to the users of these services. The unawareness of these outcomes can directly impact the effectiveness and benefits of counseling, life quality, health promotion and the empowerment of the patients. Such instruments are scarce in most countries and nonexistent in Brazil. In this context, this paper aimed to culturally adapt and validate the Genetic Counseling Outcome Scale /GCOS-24, originally made in British English. After the approval of the Research Ethics Committee of the participating institutions, we conducted a methodological investigation, which included 204 users (patients, affected or at risk for genetic diseases, or one of their relatives/caregivers) from the Medical Genetics Service of a university hospital in the countryside of the state of Sao Paulo, during the period from October 2014 to December 2015. The process of adaptation and validation of the GCOS-24 comprehended the phases of translation and back-translation, committee of experts, semantic validation, pilot test and field study, through appropriate statistical analysis. The semantic validation revealed that GCOS-24 consists of items that were considered relevant to the health condition of the study participants, which were easily understood by them. The adapted version presented satisfactory reliability ($\alpha_{\text{Cronbach}}=0,71$) and moderate stability ($\text{ICC}=0,52$), measured, respectively, by the Cronbach's Alpha Coefficient and Intraclass Correlation Coefficient. The adaptation and validation process of the GCOS-24 to Brazilians was finalized. The final product of this paper, the EDAG-24 (Escala de Desfechos do Aconselhamento Genético/EDAG-24), was considered valid and reliable to its original version, with potential to measure the genetic counseling outcomes conducted in Clinical Genetics Services.

Descriptors: health needs; genetic counseling; validation studies.

RESUMEN

SEGUNDO-RIBEIRO, M. ***Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24)***: adaptación cultural y validación para brasileiros en proceso de asesoramiento genético. 2016. 125 f. Tesis (Maestría) – Escuela de Enfermería de Ribeirão Preto, Universidad de São Paulo, Ribeirão Preto, 2016.

Los profesionales de la salud, que trabajan en servicios que ofrecen asesoramiento genético (AG), carecen de instrumentos objetivos para evaluar los resultados del AG y para "dar voz" a los usuarios de ese servicio. El desconocimiento de esos resultados puede tener un impacto en la efectividad y en los beneficios del asesoramiento, en la calidad de vida, en la promoción de la salud y en el empoderamiento de las personas asesoradas. Tales instrumentos son escasos en la mayoría de los países e inexistentes en Brasil. En ese contexto, el presente estudio tiene como objetivo adaptar culturalmente y validar la escala originalmente elaborada en inglés británico y llamada *Genetic Counseling Outcome Scale/GCOS-24*. Después de la aprobación por el Comité de Ética en Investigación de las instituciones participantes, realizamos una investigación metodológica que incluyó a 204 usuarios (pacientes, afectados por una enfermedad genética o en riesgo de padecer una o alguno de sus familiares o cuidadores) del Servicio de Genética Médica de un hospital universitario al interior del estado de São Paulo, durante el período de octubre de 2014 a diciembre de 2015. El proceso de adaptación y validación de GCOS-24 comprendió las fases de traducción y retro-traducción, comité de expertos, validación semántica, prueba piloto y estudio de campo, por medio de un análisis estadístico apropiado. La validación semántica demostró que la GCOS-24 se compone de ítems considerados relevantes para la condición de salud de los participantes del estudio, los cuales fueron fácilmente comprendidos por los mismos. La versión adaptada presentó confiabilidad satisfactoria ($\alpha_{\text{Cronbach}}=0,71$) y estabilidad moderada ($\text{ICC}=0,52$), estimadas respectivamente por el Coeficiente Alfa de Cronbach y Coeficiente de Correlación Intraclass. El proceso de adaptación y validación de GCOS-24 para brasileños finalizó. El producto final de este trabajo, la EDAG-24 (Escala de Desfechos do Aconselhamento Genético/EDAG-24), se consideró válida y fidedigna respecto a su versión original, con potencial para medir los resultados del asesoramiento genético, realizado en servicios de genética clínica.

Descriptores: necesidades de salud; asesoramiento genético; estudios de validación.

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Caracterização sociodemográfica dos participantes da etapa de validação semântica, segundo a especialidade do ambulatório de aconselhamento genético. Brasil, 2016.....	52
Tabela 2 – Resultados da avaliação da impressão geral da validação semântica, segundo a especialidade do ambulatório que frequentavam. Brasil, 2016.	54
Tabela 3 – Caracterização sociodemográfica dos participantes do estudo piloto. Brasil, 2016.	57
Tabela 4 – Valores médios, mínimos e desvio padrão, para os escores da GCOS-24 segundo sexo, renda familiar (SM) e escolaridade, do estudo piloto. Brasil, 2016.	59
Tabela 5 – Valores de Alfa de Cronbach da GCOS-24 quando o item é excluído, do estudo piloto. Brasil, 2016.	60
Tabela 6 – Caracterização sociodemográfica dos participantes do estudo de campo. Brasil, 2016.....	62
Tabela 7 – Valores médios, mínimos e desvio padrão dos escores obtidos nas respostas da GCOS-24 segundo sexo, renda familiar (SM) e escolaridade, estudo de campo. Brasil, 2016.....	64
Tabela 8 – Valores de Alfa de Cronbach da GCOS-24 quando o item é excluído, estudo de campo. Brasil, 2016.	65
Tabela 9 – Valores médios, mínimos e desvio padrão entre os escores resultantes da primeira e da segunda aplicação da GCOS-24. Brasil, 2016.....	66

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1 – Resultado do teste-reteste calculado através do Coeficiente de Correlação Intraclassa	66
---	----

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Símula do processo de adaptação cultural e validação da GCOS–24 44

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Distribuição dos participantes da validação semântica, segundo o ambulatório que frequentavam, o sexo e as três categorias de perguntas e respostas.....	55
---	----

LISTA DE SIGLAS

GEPEG	Grupo de Estudos e Pesquisas em Enfermagem e Genômica
EERP/USP	Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade Estadual de São Paulo
GCOS-24	<i>Genetic Counseling Outcome Scale – 24</i>
PROM	<i>Patient-Reported Outcome Measure</i>
AG	Aconselhamento Genético
HCFMRP/USP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo
SUS	Sistema Único de Saúde
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CAAE	Certificado de Apresentação para Apreciação Ética
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
AAG	Ambulatório de Aconselhamento Genético
ICC	Coeficiente de Correlação Intraclass
SAS	<i>Statistical Analysis System</i>
AGG	Ambulatório de Aconselhamento Genético
AGC	Ambulatório de Genética do Câncer
SM	Salário Mínimo

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	18
1.1 O processo de aconselhamento genético	20
1.2 Empoderamento: um novo construto no processo de aconselhamento genético.....	23
1.3 <i>Genetic Counseling Outcome Scale</i> (GCOS-24).....	24
 2 JUSTIFICATIVA.....	 27
 3 OBJETIVOS.....	 29
3.1 Objetivo geral	30
3.2 Objetivos específicos	30
 4 REFERENCIAL TEÓRICO.....	 31
4.1 Conceitos e métodos empregados na validação de escalas para mensuração de construtos subjetivos	32
 5 MÉTODOS	 36
5.1 Tipo de estudo.....	37
5.2 Aspectos éticos da pesquisa	37
5.3 Cenário do estudo	39
5.3.1 Local e período da coleta de dados	40
5.4 População e amostra	40
5.4.1 Critérios de inclusão	40
5.4.2 Critérios de exclusão	41
5.5 Instrumentos e procedimentos para coleta de dados	42
5.6 Procedimentos metodológicos para adaptação e validação	43
5.6.1 Tradução	44
5.6.2 Comitê de especialistas.....	45
5.6.3 Retrotradução.....	46
5.6.4 Validação semântica	46
5.6.5 Estudo piloto.....	46
5.6.6 Estudo de campo	47
5.7 Armazenamento e análise dos dados	47

6 RESULTADOS.....	50
6.1 Validação semântica	51
6.1.1 Impressões gerais	54
6.1.2 Impressões específicas	55
6.2 Estudo piloto.....	57
6.3 Estudo de campo	60
6.3.1 Variáveis sociodemográficas dos participantes	61
6.3.2 Análise das propriedades psicométricas da GCOS-24	64
 7 DISCUSSÃO	 67
 8 CONCLUSÃO	 73
 REFERÊNCIAS.....	 76
 ANEXOS	 84
 APÊNDICES	 92

1 INTRODUÇÃO

Esta pesquisa teve por finalidade adaptar culturalmente e validar para o Brasil um instrumento de avaliação do desfecho do processo de aconselhamento genético. Tal instrumento se faz eficaz também para avaliar os serviços que oferecem este tipo de aconselhamento, "dando voz" às famílias por eles atendidas.

Por meio de uma parceria entre o Grupo de Estudos e Pesquisas em Enfermagem em Genômica (GEPEG), da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (EERP/USP) e a pesquisadora Dr^a Marion McAllister, do *Institute of Cancer & Genetics*, da *Cardiff University School of Medicine*, País de Gales, houve a possibilidade de realização desta pesquisa.

O instrumento adaptado e validado neste trabalho é a *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24), composto por 24 questões específicas para captar necessidades de saúde de famílias que realizam o processo de aconselhamento genético, com potencial para mensurar o construto de empoderamento e os desfechos do aconselhamento.

Em minha prática clínica como enfermeira, percebo a necessidade de se empregar ferramentas do tipo PROM (*Patient-Reported Outcome Measure*) como auxiliares na avaliação e no seguimento de pessoas atendidas pelos serviços de saúde. Vejo que isso é particularmente relevante quando se trata de indivíduos acometidos ou em risco para doenças genéticas, pois, esses sujeitos podem passar por processos de transformações físicas, psicológicas, mentais e sociais e tendem a ter o curso de suas vidas alterado, especialmente, na presença de uma doença de caráter genético e, até mesmo, hereditário.

Além disso, ao longo da minha experiência profissional, sempre atribuí importância à necessidade de se avaliar os desfechos dos cuidados em saúde ministrados às pessoas com as quais diariamente estamos em contato, sobretudo, aquelas que convivem com condições genéticas. A avaliação de tais desfechos é essencial para verificar se há impacto positivo, proporcionado pelas intervenções realizadas, e para abordar fatores que possam ir além dos aspectos clínicos.

Em genética, portanto, se faz necessário o emprego de instrumentos de avaliação de desfechos que possibilitem direcionar ações para proporcionar uma assistência integral. Assim, fica explícita a importância deste instrumento para o aprimoramento dos serviços de genética clínica, para a proposição de intervenções centradas nas necessidades de saúde das famílias atendidas e, principalmente, para

a realização do aconselhamento genético não-diretivo, com foco nos aspectos psicossociais do cliente.

Neste contexto, a introdução de metodologias como a PROM, ou seja, a avaliação de medidas de desfecho relatadas pelos pacientes, permite obter um conhecimento abrangente do estado de saúde do sujeito. Os instrumentos de mensuração são fatores a serem considerados em pesquisas clínicas, sendo possível obter mais um indicador de saúde, além dos dados objetivos que se espera encontrar em um ensaio clínico.

Durante o período de realização do mestrado tive a oportunidade de publicar artigos em revistas indexadas, apresentar trabalhos e participar de eventos científicos, o que foi de suma importância para a realização deste estudo.

Espera-se que a disponibilização da “Escala de Desfechos do Aconselhamento Genético/EDAG-24” possa agregar benefícios à prática clínica dos profissionais que trabalham em serviços de genética e, sobretudo, aos usuários desses serviços. Desta forma, o processo de adaptação e validação do instrumento se constitui em uma necessidade, para além da condição genética, que poderá ser benéfica no cotidiano da prática assistencial e da pesquisa.

1.1 O processo de aconselhamento genético

O conceito de aconselhamento genético (AG) foi apresentado há aproximadamente 40 anos, em um seminário realizado pela Fundação Nacional de Genética da América do Norte (FRASER, 1974). Desde então, muitos avanços ocorreram, especialmente com a conclusão do Projeto Genoma Humano, e novas informações genéticas e genômicas necessitaram ser incorporadas ao cuidado em saúde (HOUWINK et al., 2012). Frente a esses avanços, uma definição contemporânea de AG passou a ser essencial, para atender às demandas que estão sendo atribuídas ao emergente cuidado em saúde baseado em genômica (JENKINS; LEA, 2005; RESTA et al., 2006). Assim, o AG passou a ser concebido como o processo de auxiliar indivíduos a compreender e adaptar-se às implicações médicas, psicológicas e familiares, das contribuições genéticas à doença (RESTA et al., 2006).

Do ponto de vista histórico e operacional, o AG evoluiu fundamentado em diferentes abordagens como a eugenista e a preventista. Entretanto, a abordagem psicossocial é, atualmente, a mais aceita e empregada em diversos serviços de genética clínica (PINA-NETO, 2008). Esta abordagem utiliza o modelo de aconselhamento psicológico não-diretivo, no qual tanto o aconselhador quanto o aconselhado têm participação mútua, ou seja, esses últimos são auxiliados pelos aconselhadores a ajudarem a si mesmos e tomar decisões compartilhadas, como participantes psicologicamente ativos do processo de AG (ELWYIN; GRAY; CLARKE, 2000; KESSLER, 2001).

Desde que os primeiros serviços de genética clínica começaram a oferecer o AG para clientes em risco ou portadores de doenças com predisposição genética, muitos trabalhos têm sido desenvolvidos para avaliar esses serviços e o aconselhamento por eles realizado (PAYNE et al., 2008). Pesquisadores têm se proposto a avaliar os benefícios às famílias em processo de AG utilizando-se de diferentes medidas de desfecho, mas seus trabalhos têm recebido críticas (PAYNE et al. 2008). Nota-se que estes trabalhos, geralmente, apresentam delineamentos que se parecem mais com testes de memória e entendimento, do que com avaliações dos benefícios aos clientes (MCALLISTER; DUNN; TODD, 2011). Outra abordagem que tem sido feita é a utilização de mensurações de construtos psicológicos, tais como ansiedade e depressão. Entretanto, a utilização dessas medidas não oferece subsídios para discriminar com eficácia, por meio de ensaios clínicos, qual seria a melhor opção dentre diferentes modelos de prestação de serviços (MCALLISTER et al., 2008a). Estratégias para mensurar a satisfação dos clientes em relação aos serviços oferecidos também têm sido empregadas para avaliar serviços de genética (MCALLISTER et al., 2008b). Embora este seja um importante componente na estimativa da qualidade do cuidado em saúde, a satisfação do paciente não capta todos os importantes benefícios que os clientes podem receber e, além disso, é passível de influenciar suas expectativas sobre o atendimento a ser recebido (MCALLISTER; DUNN; TODD, 2011).

Um importante grupo de pesquisa do Reino Unido, liderado pela Dra. Marion McAllister, há anos estuda sistematicamente os desfechos proporcionados pelo processo de AG (MCALLISTER et al., 2007; MCALLISTER et al., 2008a; MCALLISTER et al., 2008b; MCALLISTER et al., 2008c; MCALLISTER et al., 2008d; MCALLISTER et al., 2011; MCALLISTER et al., 2012). Em um dos trabalhos do

grupo foram identificados 67 instrumentos distintos, que eram utilizados para avaliar serviços de genética clínica, assim como, os benefícios por eles oferecidos às famílias atendidas (PAYNE et al., 2008). Por meio dessa revisão sistemática, foram identificados os construtos utilizados com maior frequência em tais instrumentos, ou seja, o conhecimento, o estado de saúde e a qualidade de vida. Esses autores concluíram que não havia nenhuma medida validada disponível para captar todos os potenciais benefícios que os clientes poderiam obter durante o AG, pois alguns aspectos importantes desses benefícios não poderiam ser captados pelos instrumentos existentes até então. Logo, concluíram que havia uma lacuna e que um instrumento efetivo deveria ser elaborado.

No cenário nacional, os poucos trabalhos existentes que procuram avaliar o AG estão focados principalmente em aspectos médicos, na patogênese de certas condições genéticas, na descrição das casuísticas atendidas pelos serviços e nos testes genéticos realizados (AGUIAR, 2004; ALBANO, 2000; D'ABREU et al., 2010; ZATZ, 2005). Aqueles que avaliam o cuidado em saúde oferecido aos clientes têm se voltado somente para aspectos da sua qualidade de vida e para condições bastante específicas, tais como alguns erros inatos do metabolismo (OLIVEIRA et al., 2013), anemia falciforme (GUIMARÃES; COELHO, 2010) e infertilidade (CHACHAMOVICH et al., 2010). Foi encontrado apenas um trabalho que reportou um modelo centrado em medidas preventivas e educacionais (FERREIRA et al., 2012). Diferencia-se dos demais trabalhos o estudo de Pina-Neto e Petean (1999), que avaliaram 113 famílias atendidas no Ambulatório de Genética do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (HCFMRP/USP), em um período que variou de dois a sete anos e meio. As famílias foram analisadas em relação à sua motivação para o processo de AG; ao seu entendimento referente às informações recebidas durante esse processo; às suas decisões reprodutivas; às modificações na constituição dessas famílias após o AG; e, também, quanto à saúde das crianças nascidas após o processo.

Mais recentemente, uma nova abordagem tem sido proposta para avaliar o cuidado oferecido pelos serviços de genética clínica, a qual passa a integrar e mensurar aspectos psicossociais agregados às tradicionais medidas de saúde e qualidade de vida (MCALLISTER et al. 2008a; MCALLISTER et al., 2012). Os benefícios que os serviços de AG podem conceder aos seus clientes têm potencial para serem reunidos em um novo construto a ser utilizado no âmbito da genética, o

empoderamento (MCALLISTER et al. 2008b; MCALLISTER et al. 2008c). Apesar deste construto já ter sido reconhecido como um recurso para a promoção da saúde e, também, como um aspecto da qualidade de vida relacionada à saúde (TENGLAND, 2007), ele, até então, não havia sido avaliado, sistematicamente, durante o processo de AG (MCALLISTER et al. 2008c; MCALLISTER et al. 2011). O empoderamento vem ganhando credibilidade no cenário do cuidado em saúde, refletindo uma mudança de paradigma que se distancia do modelo paternalista e caminha rumo a um modelo mais colaborativo e equitativo de interação aconselhador/aconselhado, incluindo o processo de tomada de decisão compartilhada (ANDERSON; FUNNEL, 2005).

1.2 Empoderamento: um novo construto no processo de aconselhamento genético

Com base em uma extensa trajetória de trabalhos qualitativos, a Dra. McAllister e seu grupo de pesquisa exploraram a melhor forma de avaliar os serviços de AG (MCALLISTER et al., 2007; MCALLISTER et al., 2008a; MCALLISTER et al., 2008b; MCALLISTER et al., 2008c; MCALLISTER et al., 2008d; MCALLISTER et al., 2011; MCALLISTER; DUNN; TODD, 2011; MCALLISTER et al., 2012). Assim, o empoderamento emergiu como um construto que resume os benefícios do processo de AG, valorizados pelos clientes e pelos profissionais. O empoderamento dos usuários está na agenda das políticas de saúde do Reino Unido (MCALLISTER et al., 2012), dos Estados Unidos (ADER, 2007), além de ser recomendado pela Organização Mundial de Saúde (WALLERSTEIN, 2006).

No contexto dos serviços de AG, um cliente empoderado é concebido como um agente autônomo, com certo controle sobre sua própria saúde e sobre o seu cuidado, ao invés de ser um mero recebedor passivo de cuidados de saúde (MCALLISTER et al., 2012). Uma importante missão dos serviços de genética clínica seria empoderar seus clientes, por meio de intervenções eficazes de AG, visando melhorar sua qualidade de vida e promover sua saúde (TENGLAND, 2007). Holmstrom e Roing (2010) têm argumentado que o empoderamento pode ser considerado tanto um processo quanto um desfecho. Esses autores entendem que

os clientes podem ser empoderados pela equipe de saúde e por si mesmos. Atividades educativas, o cuidado centrado no paciente e o aconselhamento são bons exemplos de empoderamento realizado pelos profissionais. A autoeducação, facilitada pela internet e a participação em grupos de apoio a pacientes e familiares são recursos que os usuários utilizam para se empoderar.

A avaliação dos serviços de genética realizada pelos usuários, tem se tornado cada vez mais importante e estratégias colocadas em pauta para ampliar o empoderamento dos clientes incluem o uso, em larga escala, de “Medidas de Desfecho Reportadas pelos Pacientes” (*Patient-Reported Outcome Measures - PROMs*) (MCALLISTER et al., 2012). As PROMs são ferramentas utilizadas para obter informações a partir da perspectiva do paciente, sobre como aspectos de sua saúde e o impacto da enfermidade e de seu tratamento parecem estar afetando seu estilo de vida, e, conseqüentemente, sua qualidade de vida. Em geral, são questionários auto preenchidos, que podem ser respondidos por uma pessoa, com informações sobre si mesma, ou por outros, em seu nome (MEADOWS, 2011). Portanto, ter disponível um instrumento como esses, que seja útil para medidas específicas, pode ser importante para avaliar os desfechos provenientes dos serviços de genética clínica e das consultas de AG, que são realizadas por esses serviços.

1.3 Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24)

Frente à necessidade de desenvolver instrumentos que pudessem avaliar o processo de AG e os serviços que oferecem este aconselhamento, "dando voz" às famílias por eles atendidas, a GCOS-24 (Anexo 1) foi desenvolvida e validada por Marion McAllister, colaboradora desta proposta de investigação científica (MCALLISTER et al., 2011). A Dra. McAllister é aconselhadora genética, reconhecida internacionalmente por seus estudos sobre o conceito e a mensuração do empoderamento aplicado ao cenário das doenças crônicas. Ela também busca aprimorar o modo como os serviços de genética clínica respondem às necessidades das famílias com condições genéticas.

A GCOS-24 é um instrumento do tipo PROM, isto é, um tipo de questionário breve que capta aspectos do estado de saúde do paciente ou de sua qualidade de vida relacionada à saúde, emanados dele mesmo, isto é, sem a interpretação de suas respostas por um profissional de saúde (VALDERAS; ALONSO, 2008). A GCOS-24 foi desenvolvida a partir de revisões sistemáticas da literatura, pesquisas qualitativas e grupos focais compostos por pacientes em processo de AG e profissionais de saúde. Esse trabalho contou com a participação de 852 participantes, nas etapas de desenvolvimento e validação do instrumento. A escala apresentou boa consistência interna ($\alpha = 0,87$), confiabilidade no teste-reteste ($r = 0,86$), validade convergente e divergente e sensibilidade à mudança ao longo do tempo (Cohen's $d = 0,70$) (MCALLISTER et al., 2011). A GCOS-24 é composta por 24 questões específicas para famílias em atendimento em serviços de genética clínica, em processo de AG, com potencial para mensurar o construto de empoderamento. Possui uma escala de respostas tipo *Likert*, que consiste de uma série de afirmações a respeito de um determinado objeto e para cada afirmação há uma escala de sete pontos, correspondendo nos seus extremos a "concordo totalmente" e "discordo totalmente". O seu escore final pode variar de 24 a 168 pontos, o menor escore significa um indivíduo menos empoderado, enquanto o maior escore significa maior empoderamento. Dos 24 itens que compõem a GCOS-24, 10 são itens inversos, ou seja, frases elaboradas com termos que indicam negação, sendo eles os itens 4, 5, 10, 11, 12, 13, 17, 18, 21 e 22. Utiliza-se a inversão de parte das afirmações para que não ocorra o efeito de halo, isto é, que o respondente marque uma alternativa em função unicamente da sua marcação para a afirmação anterior. O valor da medida é obtido através da soma dos valores das respostas às afirmações, com o cuidado de alterar os valores dos itens previamente invertidos (BARNETTE, 2000).

Após extensa revisão da literatura, esta foi a escala que pareceu ser a mais adequada para ser aplicada a famílias brasileiras que realizam o AG, pois é um instrumento curto, aparentemente simples, de fácil compreensão, com foco nas necessidades das famílias e adequado ao modelo de AG não-diretivo, centrado nos aspectos psicossociais do cliente. Ademais, segundo a autora da escala, a GCOS-24 vem sendo pesquisada em diversos países e está em processo de adaptação e validação para o holandês, dinamarquês, urdu, árabe, japonês, além de estar sendo utilizada em pesquisas em andamento no Reino Unido e Austrália (MCALLISTER,

2013). Após sua adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético, levanta-se as seguintes hipóteses:

- A versão adaptada da GCOS-24, a Escala de Desfechos do Aconselhamento Genético (EDAG-24), mantém equivalência semelhante ao modelo originalmente proposto.
- A distribuição de frequência das respostas da EDAG-24 não apresenta efeitos *floor* e *ceiling*, isto é, não apresenta concentrações maiores do que 15% em seus valores mínimos (0%) e/ou máximos (100%).
- A EDAG-24 é fidedigna e apresenta evidências de confiabilidade para ser utilizada em famílias brasileiras em AG, ou seja, mede o construto com precisão, no que se refere à consistência interna dos seus itens.
- Há estabilidade/reprodutibilidade na EDAG-24 ao longo do tempo, isto é, na versão adaptada da GCOS-24 há concordância entre as respostas medidas em diferentes ocasiões.

2 JUSTIFICATIVA

De acordo com dados da Sociedade Brasileira de Genética Médica, existem atualmente 147 serviços de genética no território nacional (74 na região Sudeste, 33 na região Nordeste, 24 na região Sul, nove no Norte e sete no Centro-Oeste), que oferecem atendimento público e privado às famílias brasileiras, que necessitam de aconselhamento genético. Apenas o serviço que foi cenário de pesquisa do presente estudo, HCFMRP/USP, conforme estatísticas do último biênio, realizou o aconselhamento de 3.962 indivíduos de todas as faixas etárias, sendo que 733 (18,5%) foram casos novos.

São escassos na literatura dados objetivos sobre os desfechos do aconselhamento genético oferecido pelos serviços existentes, até então, no país. Desconhece-se, também, o quanto os brasileiros que são aconselhados têm reais possibilidades de tomar decisões informadas, com um grau significativo de empoderamento, considerando as informações e orientações recebidas durante o processo de aconselhamento genético. Dessa forma, fica comprometida a identificação dos anseios e necessidades das famílias atendidas, o que pode impactar diretamente na efetividade e benefícios do AG, na qualidade de vida, na promoção da saúde e no empoderamento dessas famílias.

Diante da ausência de instrumentos de avaliação de desfechos para indivíduos acometidos por síndromes genéticas, validados para o português brasileiro, este estudo teve a finalidade de disponibilizar uma escala válida, que apresenta evidências de confiabilidade, para que os profissionais de saúde de tais serviços possam mensurar e favorecer o empoderamento dos seus clientes.

Sendo assim, o propósito desta pesquisa foi realizar a adaptação cultural, para que a escala esteja de acordo com a cultura da população brasileira, e a validação da versão da GCOS-24, a Escala de Desfechos do Aconselhamento Genético (EDAG-24). Para disponibilizar esta escala foi preciso verificar se a versão adaptada para língua portuguesa do Brasil é adequada, em termos de validade, responsividade, confiabilidade e estabilidade.

3 OBJETIVOS

3.1 Objetivo geral

Realizar a adaptação cultural e a validação da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) em uma amostra de famílias brasileiras em aconselhamento genético.

3.2 Objetivos específicos

- Realizar a adaptação cultural da GCOS-24 para utilização junto a famílias brasileiras em aconselhamento genético, do ponto de vista do respondente (indivíduo afetado ou em risco para doenças genéticas ou um de seus familiares/cuidadores);
- avaliar a validade de face da GCOS-24, por meio da análise de um comitê de especialistas e da validação semântica;
- verificar a existência dos efeitos *floor* e *ceiling* da GCOS-24, por meio da distribuição de frequência das respostas;
- avaliar a confiabilidade/fidedignidade da GCOS-24, no que se refere à consistência interna dos itens, segundo a estatística Coeficiente Alfa de Cronbach;
- avaliar a estabilidade/reprodutibilidade da GCOS-24, segundo técnica teste-reteste, por meio do Coeficiente de Correlação Intraclass.

4 REFERENCIAL TEÓRICO

4.1 Conceitos e métodos empregados na validação de escalas para mensuração de construtos subjetivos

O processo de elaboração de instrumentos de mensuração de construtos subjetivos em saúde é um trabalho que pode ser bastante complexo e oneroso (BEATON; BOMBARDIER; GUILLEMIN; FERRAZ, 2000; DUARTE; BORDIN, 2000). Assim sendo e devido à necessidade de avaliação desses construtos, tem-se optado pela adaptação cultural e validação de instrumentos já difundidos na literatura internacional (DUARTE; BORDIN, 2000). A adaptação cultural de um instrumento é um método que visa alcançar a igualdade de valores entre o instrumento original e suas versões, atentando-se para o fato de que os itens constituintes devem ser traduzidos fielmente ao idioma para o qual o instrumento foi desenvolvido, de modo que proporcione uma maior confiabilidade ao instrumento adaptado, em diferentes países (BEATON; BOMBARDIER; GUILLEMIN; FERRAZ, 2000).

Ao se optar pela utilização de um instrumento transcultural é necessário que o mesmo passe por todo o processo de validação no país onde ele será empregado. Necessita-se realizar a verificação e adequação dos termos linguísticos, tanto quanto o teste de suas propriedades psicométricas (DUARTE; BORDIN, 2000; SCHMIDT; BULLINGER, 2003; REICHENHEIM; MOARES, 2007). Três etapas compõem a adaptação cultural de um instrumento de mensuração de construtos, ou seja, a tradução dos seus itens, o teste de suas propriedades psicométricas e a padronização dos seus escores (SCHMIDT; BULLINGER, 2003).

A tradução-retrotradução é a primeira fase do processo de adaptação, que consiste na tradução do instrumento do idioma original para o idioma da cultura alvo. Inicialmente, de forma independente, dois tradutores bilíngues com conhecimento da temática que o instrumento se propõe a avaliar realizam, a tradução do instrumento. As versões para o idioma em questão, precisam ser conciliadas por um grupo de especialistas no assunto em foco no instrumento. Após, um outro tradutor bilíngue, sem conhecimento da temática abordada pelo instrumento, fará a sua retrotradução para o idioma original. A versão retrotraduzida precisa ser compartilhada com o pesquisador que desenvolveu o instrumento, o qual a confronta com o mesmo. Depois disso será estabelecida uma versão harmonizada, ou seja, a versão definitiva

a ser empregada na próxima etapa do processo, a validação semântica (DUARTE; BORDIN, 2000; SCHMIDT; BULLINGER, 2003).

A validade de um instrumento pode ser definida como a capacidade que o mesmo apresenta de mensurar o que ele se propõe, ou seja, demonstra se o que está sendo medido é realmente o que o pesquisador espera medir (FEGADOLLI et al., 2010; PASQUALI, 2001). Existem várias estimativas de validade: face (percepção que os indivíduos têm do que está sendo medido), construto (convergente e divergente/discriminante), conteúdo (grau em que as medidas convergem em um mesmo ponto de medida) e relacionada ao critério (concorrente e preditiva). Outra propriedade que precisa ser avaliada é a confiabilidade do instrumento, isto é, sua capacidade de mensurar com precisão, consistência e estabilidade, ao longo do tempo, o atributo que se espera medir (PASQUALI, 2001). Para que um instrumento de mensuração de construtos subjetivos seja considerado válido e fidedigno em um país ou cultura, é imprescindível a verificação de suas propriedades psicométricas, com a finalidade de garantir sua qualidade científica (NORONHA et al., 2003). Assim, um fenômeno subjetivo pode ser mensurado e apreciado de modo quantitativo (MOTA; PIMENTA, 2007).

A validação semântica consiste na verificação dos termos empregados em cada item, por meio de entrevistas com a população para a qual o instrumento se destina (FEGADOLLI et al., 2010). É a etapa que possui o objetivo verificar o nível de compreensão do significado das palavras, na qual considera-se os termos específicos empregados na cultura alvo (DUARTE; BORDIN, 2000; FEGADOLLI, 2008).

Análises estatísticas são empregadas para a avaliação da validade de conteúdo de um instrumento, com fins de mensurar se os itens selecionados de fato estão de acordo com determinados domínios que uma escala possa apresentar (PASQUALI, 2003; FAYERS; MACHIN, 2007). Geralmente, é realizada a análise dos itens por um comitê de especialistas no tema abordado, os quais avaliam se o construto a ser medido é de fato representado pelos itens que o definem (NORONHA, et al., 2003).

De acordo com Anastasi e Urbina (2000), a validade de face expressa a possibilidade de que ocorra prejuízo no desempenho de um instrumento pela “impressão” que este passa aos respondentes. Se um instrumento, além de o ser de fato, não parecer adequado àqueles que vão preenchê-lo, pode causar a impressão

de que seus itens não são importantes. Este fato pode, até mesmo, causar certo desconforto, devido ao fato das pessoas poderem se sentir pouco à vontade com o seu formato, o que poderá prejudicar a sua colaboração no momento de fornecer as suas respostas.

A confiabilidade ou fidedignidade de uma escala verifica a homogeneidade, a redundância ou a heterogeneidade de um instrumento, por meio da capacidade de reproduzir resultados, mesmo em diferentes condições (MOKKINK, 2012). Este aspecto engloba as avaliações de consistência interna e estabilidade, ou reprodutibilidade do instrumento, a fim de se verificar a existência de erro aleatório, ou seja, quanto menor a quantidade de erro, maior é a confiabilidade de uma medida (NORONHA et al., 2003; REICHENHEIN; MORAES 2007). A análise de consistência interna é realizada por meio da análise da correlação entre os itens do instrumento, avaliados dentro de um respectivo domínio (PASQUALI, 2003; MOTA; PIMENTA, 2007). As questões de uma escala precisam se correlacionar ou ser complementares entre si (POLIT; BECK; HUNGLER, 2004). Os itens que compõem um instrumento necessitam apresentar consistência entre eles, isto quer dizer que precisam mensurar o mesmo construto, tendo como base a sua correlação média (ALEXANDRE; COLUCI, 2011). Assim, um instrumento apresenta consistência interna ou homogeneidade quando todas as suas subpartes mensuram o mesmo conceito.

A responsividade pode ser considerada como a propriedade de detectar mudanças nas respostas, em diferentes momentos. Essa propriedade pode ser prejudicada caso ocorra efeito mínimo e máximo, do inglês “*floor and ceiling*”, quando mais de 15% das respostas obtidas concentram-se no valor mínimo (0%) ou máximo (100%) dos escores do instrumento (MCHORNEY; TARLOV, 1995).

O teste-reteste é o método pelo qual se avalia a estabilidade ou reprodutibilidade de um instrumento ao longo do tempo. Um instrumento dito estável, permite a obtenção de resultados equivalentes, se preenchido pelos mesmos respondentes, em momentos diferentes. Esses testes também indicam a capacidade de um instrumento apresentar o mesmo resultado quando avaliado por observadores diferentes. Para isto deve-se respeitar um determinado intervalo de tempo entre as aplicações do instrumento, para que os participantes não se recordem dos itens e, assim, a mensuração seja real (DUARTE; BORDIN, 2000; COZBY, 2003; PASQUALI, 2003). A fidedignidade diz respeito à correlação entre as respostas

obtidas por avaliadores distintos, da mesma forma que para as mensurações acima citadas, altas correlações indicam uma elevada congruência entre as avaliações por eles conduzidas (COZBY, 2003; FAYERS; MACHIN, 2007).

Somente depois da execução das etapas supra descritas e da obtenção de resultados psicométricos minimamente satisfatórios, é que se torna possível a disponibilização de um instrumento, considerado adaptado e validado para uma cultura distinta daquela na qual ele foi elaborado, com evidências de confiabilidade, para ser utilizado no âmbito acadêmico e assistencial.

5 MÉTODOS

5.1 Tipo de estudo

Este estudo caracteriza-se como uma investigação metodológica, de corte transversal, com o propósito de adaptar culturalmente e validar, para o idioma português do 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).

5.2 Aspectos éticos da pesquisa

Em respeito a todas as diretrizes da Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde, que orienta pesquisas com seres humanos, a presente pesquisa foi encaminhada para apreciação pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, de modo a assegurar o cuidado ético aos participantes do estudo.

O estudo foi aprovado em outubro de 2014, por meio do parecer nº 839.558, o qual consta na Plataforma Brasil sob o protocolo CAAE – nº 32055314.3.0000.5393 (Anexo 2). Os procedimentos para realização desta pesquisa somente se iniciaram após tal aprovação pelos CEPs da instituição proponente e da instituição coparticipante, HCFMRP/USP.

O primeiro passo para a elaboração deste estudo foi solicitar a autorização para realização da adaptação cultural e validação do GCOS-24 à Dr^a Marion McAllister. Ela prontamente concedeu sua permissão por e-mail (Anexo 3) e demonstrou grande contentamento e interesse por esta iniciativa, apoiando-a e incentivando-a. Este estudo também conta com a autorização da equipe médica do Serviço de Genética Médica do HCFMRP/USP (Anexo 4).

Foram elaborados os Termos de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLEs) para os participantes de cada etapa da pesquisa: comitê de especialistas (Apêndice 1), validação semântica (Apêndice 2), estudo piloto e estudo de campo (Apêndice 3).

O processo de obtenção do consentimento para cada um dos participantes foi cuidadosamente realizado, em observância aos cuidados éticos, nas distintas fases do trabalho. Todos foram convidados a tomar parte do estudo e receberam uma breve apresentação sobre o mesmo. Eles foram esclarecidos sobre os objetivos do trabalho, os detalhes e a importância de sua participação, com vista à obtenção do consentimento informado. Foi realçada a liberdade de não participação e a garantia de que a recusa ou desistência não influenciaria no atendimento no HCFMRP/USP, daqueles que eram assistidos pelo serviço de genética deste hospital. Foi assegurada também a confidencialidade dos dados, o respeito inalienável pela autonomia do participante, a não maleficência e o sigilo de suas identidades foi preservado. Uma vez devidamente esclarecidos sobre a pesquisa, seus direitos e cuidados a eles garantidos e, após concordar em participar, as duas vias do TCLE foram assinadas, pelos participantes e pela pesquisadora responsável.

Quanto aos riscos ou possíveis desconfortos, destaca-se para o comitê de especialistas, a possibilidade de apresentar certo constrangimento por não saber avaliar alguma parte da escala ou cansaço pela sua extensão. Se isso ocorresse, a interrupção da atividade e sua continuação em outro momento, caso houvesse desejo, foram recomendadas. Nas etapas de validação semântica, estudo piloto e estudo de campo, um possível risco aos participantes poderia ser as lembranças de situações ou momentos difíceis, tanto quanto pensamentos relacionados ao sentido da própria vida e ao futuro. Se isso acontecesse, a aplicação da escala poderia ser interrompida e continuar posteriormente, se fosse do interesse do participante. Nesse momento, uma postura de escuta compreensiva e de apoio aos participantes foi a estratégia de manejo utilizada pela pesquisadora.

Os resultados dessa pesquisa não ofereceram benefícios diretos aos seus participantes, mas a participação destes foi importante para o instrumento tornar-se adaptado e validado, sendo disponibilizado para avaliar os desfechos do processo de AG, a partir de suas próprias respostas.

5.3 Cenário do estudo

O presente estudo foi realizado no Serviço de Genética Médica do HCFMRP/USP, que é vinculado ao Departamento de Genética da FMRP/USP. O Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto proporciona assistência à saúde em nível ambulatorial e hospitalar, que compreende cuidados de prevenção, de tratamento e recuperação, de natureza clínica e/ou cirúrgica, serviços complementares de diagnóstico e tratamento, nas mais diversas especialidades médicas. É um hospital de nível terciário (serviço de retaguarda do SUS), referência para o Departamento Regional de Saúde da Secretaria de Estado da Saúde do Estado de São Paulo - DRS XIII, que abrange 26 municípios, devendo atender apenas pacientes portadores de doenças complexas e que não puderem ser resolvidas nas Unidades Básicas de Saúde - UBS.

O Serviço de Genética Médica do HCFMRP/USP presta assistência médica, hospitalar e ambulatorial, tanto realizando a prevenção, o diagnóstico, o tratamento e o acompanhamento de sujeitos em risco ou portadores de doenças geneticamente determinadas. Os atendimentos são realizados por meio de ambulatórios, que acontecem diariamente, no período da tarde (das 13:00 às 18:00). Às segundas, quintas e sextas-feiras ocorrem consultas médicas e realização de exames laboratoriais nas áreas de citogenética e genética molecular para síndromes genéticas clássicas. Às quintas-feiras, também há um enfoque no diagnóstico e seguimento de pacientes portadores de doenças com etiologia genética e epigenética, enquanto que na última sexta-feira do mês são atendidos portadores de alterações da determinação e da diferenciação sexual. Na terça-feira, a assistência é direcionada a famílias com predisposição genética ao câncer e portadoras de síndromes neoplásicas hereditárias. Já na quarta-feira, acontece a triagem dos casos referenciados da rede pública (casos novos) e pedidos internos de consulta.

De acordo com o documento “Anuário HCFMRP/USP/2011”, no biênio 2011/2012 o Serviço de Genética Médica do HCFMRP/USP atendeu uma média de 3.962 indivíduos de todas as faixas etárias, sendo que 18,5% desses casos referem-se a casos novos.

5.3.1 Local e período da coleta de dados

Para todas as etapas de coleta de dados, o recrutamento e a abordagem das famílias atendidas no Serviço de Genética Médica do HCFMRP/USP, ocorreu no momento em que aguardavam a consulta médica nos ambulatórios do referido serviço. Apenas para o teste-reteste, foram realizadas entrevistas telefônicas.

Os dados foram coletados no período de outubro de 2014 a dezembro de 2015.

5.4 População e amostra

A população deste estudo foi composta por indivíduos acometidos ou em risco para doenças genéticas ou um de seus familiares/cuidadores, que foram atendidos pela primeira vez (casos novos e interconsultas) pelos Ambulatórios de Aconselhamento Genético (AAG) do HCFMRP/USP. Da fase de validação semântica participaram 36 pessoas. Já, o estudo piloto contou com 52 indivíduos; 168 tomaram parte no estudo de campo, o que totalizou uma amostra de 256 participantes, número considerado suficiente para a proposta do presente trabalho, conforme Sapnas e Zeller (2002).

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 Médica do HCFMRP/USP. Apesar de não probabilística, houve cuidado para manutenção da homogeneidade entre sexos e faixa etária.

5.4.1 Critérios de inclusão

Os indivíduos foram selecionados considerando os seguintes critérios de inclusão: indivíduos de ambos os sexos, maiores de 18 anos, com histórico pessoal

e/ou familiar de síndromes genéticas, atendidos pela primeira vez no AAG, capazes de consentir voluntariamente e que não tivessem alterações de orientação, de memória ou cognitivas, conforme os valores demonstrados no Mini Exame de Estado Mental (BERTOLUCCI et al., 1994). Destaca-se que este exame foi empregado apenas na fase de validação semântica do presente trabalho, uma vez que após o exame de qualificação da pesquisadora responsável pelo mesmo, foi proposto pela banca examinadora, a utilização de um breve questionário de avaliação cognitiva, considerado menos exaustivo para o respondente e capaz de avaliar de forma satisfatória seu estado mental.

Portanto, para triagem dos participantes do estudo piloto e nas fases subsequentes do processo de adaptação e validação, como um todo, a avaliação cognitiva dos participantes foi realizada por meio da aplicação de um simples questionário contendo quatro itens que visava avaliar a capacidade discriminatória, de orientação psíquica e mental do participante no tempo e no espaço. As perguntas que foram feitas foram as seguintes: a) Qual seu nome completo? b) Qual sua data de nascimento? c) Em que dia da semana estamos? e d) Qual o nome do local onde estamos nesse momento? Nessa avaliação, o participante deveria acertar pelo menos três dessas perguntas para ser incluído no estudo.

5.4.2 Critérios de exclusão

Foram excluídos deste estudo os indivíduos que apresentavam limitações físicas, que os impediam de responder aos instrumentos de coleta de dados e que possuíam transtornos psíquicos ou déficit cognitivo, registrados em seu prontuário médico ou mensurados por valores abaixo do estipulado pelo Mini Exame de Estado Mental e pelo breve questionário supracitado.

5.5 Instrumentos e procedimentos para coleta de dados

O recrutamento dos participantes, em acompanhamento ambulatorial, que compuseram a amostra da validação semântica, do estudo piloto e do estudo de campo ocorreu no dia da consulta médica. A abordagem inicial dos potenciais participantes ocorreu na sala de espera do ambulatório, onde foram convidados, esclarecidos sobre os objetivos da sua participação e do estudo, além de tomarem conhecimento dos instrumentos para coleta dos dados.

Após os devidos esclarecimentos, verificação da adequação aos critérios de inclusão e exclusão e adesão dos indivíduos abordados, foi solicitado o consentimento destes, o qual foi efetivado mediante a assinatura dos TCLEs específicos para cada etapa da pesquisa, em duas vias. Para garantir a privacidade, os instrumentos utilizados na validação semântica, estudo piloto e estudo de campo foram aplicados por meio de entrevista individual, com cuidado de proporcionar um ambiente reservado, íntimo e acolhedor.

Para realizar o processo de adaptação cultural e obtenção das propriedades psicométricas do instrumento GCOS-24, seguindo as diretrizes estabelecidas pelo Grupo DISABKIDS (2004), foram utilizados os seguintes instrumentos:

- Versão harmonizada da GCOS-24;
- Mini Exame do Estado Mental (Apêndice 4);
- Questionário para coleta de variáveis sociodemográficas (Apêndice 5);
- Questionário de impressão geral, para validação semântica (Apêndice 6), adaptado a partir dos formulários do Grupo DISABKIDS (2004), que contém sete questões nas quais os participantes avaliam o instrumento como um todo, quanto à compressão dos itens, à dificuldade de respondê-los, à sua importância, além de oferecer sugestões para melhorar a sua compressão;
- Questionário de impressão específica, para validação semântica (Apêndice 7), também adaptado a partir dos formulários do Grupo DISABKIDS (2004), o qual aborda os itens já traduzidos e adaptados da escala e faz uma análise crítica da importância dos itens para a situação investigada (com as opções de resposta – sim, às vezes e não), da dificuldade da compreensão das questões (sim ou não) e da escala de resposta (sim ou não).

A elaboração do questionário de coleta de variáveis sociodemográficas, deu-se de acordo com a literatura e com a experiência das pesquisadoras. O mesmo foi avaliado por expertises da temática em estudo, antes da sua utilização.

Nas etapas de validação semântica, estudo piloto e estudo de campo contamos com o auxílio de 2 assistentes de pesquisa, devidamente treinadas pela pesquisadora principal, para realizar a coleta de dados, minimizando eventuais vieses.

5.6 Procedimentos metodológicos para adaptação e validação

Os processos de adaptação cultural buscam garantir a equivalência entre a versão original e a adaptada para manter a validade de conteúdo, ou seja, a sua consistência e validade de face, e a análise das propriedades psicométricas avalia a validade, a fidedignidade e a responsividade (BEATON et al., 2000; 2002)

A adaptação cultural e validação da GCOS-24 no Brasil seguiram o referencial metodológico das etapas percorridas por Santos et al. (2013), baseadas no modelo preconizado pelo Grupo DISABKIDS (2004), a qual tem sido utilizada em vários trabalhos de validação de instrumentos de mensuração de construtos subjetivos (DEON et al., 2011a,b; FEGADOLLI et al., 2010; SANTOS et al., 2013) que são: tradução, retrotradução, validação semântica, estudo piloto e estudo de campo para análise das propriedades psicométricas. A essas etapas, houve o acréscimo da etapa de avaliação por comitê de especialistas, que é proposta por Guillemin, Bombadier e Beaton (1993) e adotada em outros estudos (FERRER et al., 1996; ECHEVARRÍA-GUANILO et al., 2006; QUEIROZ, PACE, SANTOS, 2009; STACCIARINI, PACE, 2014). As etapas aqui descritas podem ser observadas na Figura 1.

Figura1 – Súmula do processo de adaptação cultural e validação da GCOS-24.

5.6.1 Tradução

A tradução foi a primeira etapa do processo de adaptação e validação do instrumento de mensuração GCOS-24. Duas pessoas bilíngues e com conhecimento

sobre a temática abordada traduziram, independentemente, o instrumento da língua inglesa para a portuguesa - Brasil, dando origem a duas versões traduzidas da escala.

5.6.2 Comitê de especialistas

As duas versões traduzidas da escala foram analisadas pela pesquisadora responsável e por integrantes do GEPEG, que realizaram uma conciliação das traduções e definiram uma versão traduzida final.

Esta etapa foi acrescida ao modelo proposto pelo Grupo DISABKIDS (2004), adotado neste estudo, pois os membros do comitê de especialistas possuem conhecimento e experiência na área de genética e na metodologia de adaptação de instrumentos de medida, além de possuírem domínio da língua inglesa. Envolveu cinco membros do GEPEG, além da orientadora e da pesquisadora responsável pelo presente estudo.

Os membros do comitê foram convidados através de uma carta-convite, via correio eletrônico, com orientações sobre os objetivos do estudo, da escala e a finalidade da sua participação (Apêndice 8). Caso aceitassem compor o comitê de especialistas, estes deveriam assinar o TCLE e, posteriormente, receberiam uma cópia da escala original em inglês, uma cópia da escala traduzida para o português do Brasil e o formulário de avaliação (Apêndice 9).

Segundo Guillemín, Bombadier e Beaton (1993), o comitê de especialistas é capaz de resolver discrepâncias oriundas do processo de tradução e modificar itens de modo a tornar a tradução compreensível e adequada, além de avaliar a necessidade de uma nova tradução ou retrotradução. O modelo DISABKIDS (2004) propõe a tradução-retrotradução, no entanto, para aumentar o rigor e evitar a realização de um novo processo de retrotradução, caso fosse julgado necessário, optou-se pela etapa do comitê de especialistas anteceder a retrotradução, conforme já realizado por outros estudos (ECHEVARRÍA-GUANILO et al., 2006; QUEIROZ, PACE, SANTOS, 2009).

5.6.3 Retrotradução

A retrotradução é a tradução de volta ao idioma de origem do instrumento. A versão da escala traduzida para o português foi fornecida a um tradutor bilíngue nativo, sem conhecimento do objeto de estudo, que fez a retrotradução do instrumento, ou seja, fez a tradução da versão em português do Brasil novamente para o inglês. A versão retrotraduzida foi encaminhada para a Dr^a McAllister, que a confrontou com o instrumento original. Na sequência foi estabelecida uma versão harmonizada empregada no processo de validação semântica.

5.6.4 Validação semântica

A validação semântica consistiu na verificação da compreensão dos conceitos existentes no instrumento por meio de entrevista com as famílias atendidas no AAG, público ao qual de fato se destina a escala em questão. Visou identificar problemas de entendimento e aceitação dos termos por parte dos participantes envolvidos na pesquisa. Foram aplicados os seguintes instrumentos: GCOS-24 traduzida, Mini Exame do Estado Mental, Instrumento de coleta de variáveis sociodemográficas, e os dois formulários (impressão geral e específica), os quais permitiram padronizar e documentar a validação semântica, e a verificação de eventuais dificuldades cognitivas. Ao final, houve uma conciliação com a pesquisadora responsável pelo projeto no Reino Unido para uma harmonização cultural e foram definidos os termos da versão final da escala GCOS-24 para o Brasil.

5.6.5 Estudo piloto

Na sequência do processo de validação semântica, realizou-se o estudo piloto, cuja finalidade foi testar a validação realizada até então e levantar eventuais problemas que poderiam surgir. Também foi possível observar as propriedades

psicométricas iniciais da versão validada semanticamente da GCOS-24 e simular um estudo de campo. Para isso foi utilizado o questionário de coleta de variáveis sociodemográficas e a GCOS-24 validada semanticamente, em uma amostra composta por 52 indivíduos.

5.6.6 Estudo de campo

O objetivo do estudo de campo foi analisar o desempenho da escala piloto numa amostra representativa da população-alvo, para refinar a estrutura da escala e obter as propriedades psicométricas da GCOS-24 validada semanticamente. Para isso foi realizado um estudo de campo com uma amostra constituída por 168 participantes. Foram realizadas avaliações psicométricas de itens da escala, análise de confiabilidade/fidedignidade (consistência interna), estabilidade/reprodutibilidade (teste-reteste) e avaliação da existência de efeitos *floor* e *ceiling*. Esta etapa resultou na versão final da GCOS-24 adaptada, a Escala de Desfechos do Aconselhamento Genético (EDAG-24).

Para o teste-reteste foram sorteados 30 participantes do estudo de campo, que responderam à segunda aplicação da escala, 30 dias após a primeira, por meio de entrevistas telefônicas. O intervalo entre as aplicações depende do fenômeno que está sendo avaliado.

5.7 Armazenamento e análise dos dados

Os dados foram armazenados e tabulados eletronicamente, desde a primeira etapa do processo de adaptação cultural. As respostas aos instrumentos foram codificadas e organizadas no aplicativo Microsoft Office Excel e submetidas à dupla digitação em momentos diferentes. Os eventuais erros de digitação foram corrigidos e os dados foram exportados para análise para o software SAS, versão (2010).

Foi realizada análise estatística descritiva para a caracterização dos participantes, segundo variáveis sociodemográficas, assim como análise de

frequência simples para as variáveis categóricas, de medidas de tendência central (média e mediana) e de variabilidade (desvio padrão) para as variáveis numéricas. O nível de significância utilizado foi de 5% ($\alpha=0,05$).

Tabelas de frequência das variáveis categóricas com valores de frequência absoluta (n) e percentual (%) e estatística descritiva das variáveis numéricas foram realizadas para descrever o perfil da amostra de participantes e a distribuição destes segundo resposta ao instrumento. Os métodos estatísticos usados para o cálculo das propriedades psicométricas são descritos a seguir.

A validade de face foi realizada durante o consenso obtido entre o comitê de especialistas e entre os participantes durante a validação semântica. As modificações sugeridas pelo comitê foram acatadas quando obtiveram pelo menos 80% de consenso entre os especialistas (MCCOACH; GABLE; MADURA, 2013).

Os resultados da validação semântica foram analisados e discutidos entre as pesquisadoras e colaboradores, que decidiram sobre as modificações para melhorar a compreensão dos itens da escala. Ressalta-se que a equivalência, o objetivo e a estrutura da escala original foram preservados e que todas alterações foram comunicadas e discutidas com a sua autora.

A confiabilidade da escala foi avaliada por meio da consistência interna, utilizando-se o Coeficiente Alfa de Cronbach, que mede até que ponto os itens em uma escala estão interrelacionados e mensuram o mesmo construto, neste caso, o empoderamento. O Alfa de Cronbach compara as questões de uma escala simultaneamente entre si (DEMPSEY; DEMPSEY, 1996) e mede a correlação média entre todos os itens (KESZEL; NOVAK; STREINER, 2010). Quanto maior a correlação entre os itens da escala, maior é o alfa de Cronbach, assim, são estipulados como valores aceitáveis resultados superiores a 0,70, que demonstram uma boa avaliação da consistência interna, conforme Terwee et al. (2007).

A confiabilidade foi avaliada por meio da estabilidade através do teste-reteste. Isso permitiu avaliar a reprodutibilidade da escala ao longo do tempo, ou seja, medir o grau em que medidas repetidas fornecem semelhantes respostas (TERWEE et al, 2007). Para a análise estatística foi utilizado o Coeficiente de Correlação Intraclassa (ICC) para verificar a correlação entre os escores resultantes da primeira aplicação do instrumento e da segunda. Os valores tomados como referência para tal análise são descritos como: ICC < 0,40, indicando correlação fraca; 0,41 < ICC < 0,60, correlação moderada; 0,61 < ICC < 0,80, correlação boa ou substancial; e ICC >

0,81 quase perfeita ou muito boa (McDOWELL; NEWEEL, 1996; TERWEE et al., 2007). Essa forma de mensuração é indicada neste caso, pois há a possibilidade de diferenças sistemáticas entre as respostas, que não são levadas em consideração ao se utilizar o Coeficiente de Correlação de Pearson.

Para verificação da ocorrência de efeitos *floor* e *ceiling* foi obtida a distribuição de frequências de respostas a cada um dos itens da versão adaptada do instrumento, pois os mesmos ocorrem quando mais de 15% dos participantes fazem a opção pelo menor ou pelo maior escore possível da escala de resposta, respectivamente (FAYERS; MACHIN, 2007).

6 RESULTADOS

A etapa de tradução teve duração aproximada de dois meses e deu origem a duas versões traduzidas da escala, as quais foram encaminhadas para parecer do comitê de especialistas.

No seu processo de avaliação, o comitê de especialistas fundamentou-se nas análises de equivalência semântica, idiomática, conceitual e cultural (GUILLEMIN; BOMBADIER; BEATON, 1993). Na equivalência semântica foi buscada a manutenção do significado das palavras, verificadas as necessidades de alterações gramaticais e de vocabulário. Na equivalência idiomática procurou-se checar a existência de expressões idiomáticas e coloquiais não encontradas no português que necessitariam ser substituídas. Quanto à equivalência cultural, verificou-se se as experiências evocadas ou representadas na escala original correspondiam ao contexto cultural da versão traduzida e, finalmente, na equivalência conceitual observou-se a coerência dos conceitos pertinentes à versão traduzida. O referido comitê não sugeriu mudanças significativas na versão do português brasileiro, não houve a sugestão de inclusão ou eliminação de itens. As pequenas modificações e justificativas realizadas pelo comitê de especialistas foram analisadas pela pesquisadora responsável para obter a versão consensual da escala GCOS-24. Este processo teve duração de um mês.

Após a obtenção da versão consensual da escala GCOS-24, ocorreu o processo de retrotradução, ou seja, a escala foi traduzida do português do Brasil para o inglês. A versão retrotraduzida foi comparada com a versão original pela pesquisadora responsável pelo estudo no Reino Unido que, ao final, deu seu parecer favorável e foi concluída a versão em português do Brasil (Apêndice 10), a ser utilizada na etapa subsequente, denominada validação semântica. Este processo teve duração de um mês.

6.1 Validação semântica

Desta fase do estudo participaram 36 indivíduos, não havendo recusas, todavia, os participantes desta etapa foram excluídos do estudo piloto. Este processo teve duração de três meses.

Ao responderem aos instrumentos, os participantes foram categorizados de acordo com a especialidade do ambulatório que frequentavam (Ambulatório de Genética Geral - AGG e Ambulatório de Genética do Câncer - AGC). As variáveis sociodemográficas dos participantes foram obtidas a partir do questionário de coleta de variáveis sociodemográficas. A Tabela 1 apresenta as características sociodemográficas destes participantes.

Tabela 1 – Caracterização sociodemográfica dos participantes da etapa de validação semântica, segundo a especialidade do ambulatório de aconselhamento genético. Brasil, 2016.

	AGG	AGC	Total
	n (%)	n (%)	n (%)
<i>Idade</i>	39,1 (DP 13,6)	35,2 (DP 13,3)	37,1 (DP 13,4)
<i>Sexo</i>			
Feminino	9 (50,0)	9 (50,0)	18 (50,0)
Masculino	9 (50,0)	9 (50,0)	18 (50,0)
<i>Raça</i>			
Branco	11 (61,1)	13 (72,2)	24 (66,7)
Pardo	5 (27,8)	4 (22,2)	9 (25,0)
Negro	2 (11,1)	1 (5,6)	3 (8,3)
Amarelo	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Indígena	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
<i>Estado civil</i>			
Casado/União estável	14 (77,8)	9 (50,0)	23 (63,9)
Solteiro	3 (16,7)	8 (44,4)	11 (30,6)
Viúvo	1 (5,6)	1 (5,6)	2 (5,6)
Separado/Divorciado	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Outro	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
<i>Religião</i>			
Católica	10 (55,6)	15 (83,3)	25 (69,4)
Evangélica	6 (33,3)	1 (5,6)	7 (19,4)
Espírita	1 (5,6)	2 (11,1)	3 (8,3)
Sem religião	1 (5,6)	0 (0,0)	1 (2,8)
Umbanda/Candomblé	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Outro	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)

Continua

Continuação

Escolaridade

Sem escolaridade	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Ensino fundamental incompleto	9 (50,0)	4 (22,2)	13 (36,1)
Ensino fundamental completo	1 (5,6)	1 (5,6)	2 (5,6)
Ensino médio incompleto	1 (5,6)	3 (16,7)	4 (11,1)
Ensino médio completo	4 (22,2)	2 (11,1)	6 (16,7)
Ensino superior incompleto	3 (16,7)	4 (22,2)	7 (19,4)
Ensino superior completo	0 (0,0)	4 (22,2)	4 (11,1)

Atual situação empregatícia

Empregado	9 (50,0)	7 (38,9)	16 (44,4)
Desempregado	2 (11,1)	3 (16,7)	5 (13,9)
Do lar	5 (27,8)	0 (0,0)	5 (13,9)
Estudante	0 (0,0)	3 (16,7)	3 (8,3)
Afastado	0 (0,0)	3 (16,7)	3 (8,3)
Autônomo	1 (5,6)	1 (5,6)	2 (5,6)
Aposentado	1 (5,6)	1 (5,6)	2 (5,6)

Renda familiar* 2,17 (DP 1,0) 3,61 (DP 2,8) 2,89 (DP 2,2)

Renda por membros** 3,67 (DP 1,0) 3,17 (DP 1,0) 3,42 (DP 1,0)

Zona

Urbana	18 (100,0)	15 (83,3)	33 (91,7)
Rural	0 (0,0)	3 (16,7)	3 (8,3)

Motivo da consulta

Encaminhamento	16 (88,9)	15 (83,3)	31 (86,1)
Retorno	1 (5,6)	3 (16,7)	4 (11,1)
Aborto	1 (5,6)	0 (0,0)	1 (2,8)

Legenda: DP: desvio padrão

*renda familiar em salários mínimos (R\$ 788,00);

**número de membros da família que dependem da renda familiar.

A finalidade desta fase do estudo foi identificar possíveis problemas quanto à compreensão dos itens e das categorias de resposta da escala, para se proceder a adequações dos termos para adaptação à cultura brasileira, caso se fizessem necessárias. A média de idade entre os participantes da etapa de validação semântica foi

37,1 anos (DP=13,4). A maioria se autodenominava branca (66,7%), casada ou em união estável (63,9%), católica (69,4%), residindo na zona urbana (91,7%). Quanto à situação empregatória, 44,4% encontravam-se empregados, com renda mensal familiar de 2,89 salários mínimos e com, aproximadamente, três indivíduos dependendo dessa renda.

Não houve diferença significativa entre os grupos dos distintos ambulatorios, exceto em relação à variável escolaridade. Os participantes atendidos no AGC apresentaram um maior nível de escolaridade, uma vez que 44,4% possuíam ensino superior. Já, 50% dos atendidos no AGG apresentavam ensino fundamental incompleto. Os usuários de ambos os ambulatorios foram, na sua maioria, encaminhados ao serviço (86,1%).

6.1.1 Impressões gerais

De maneira geral a escala GCOS-24 foi bem aceita e considerada de fácil compressão por parte dos participantes. Os resultados encontrados são apresentados na Tabela 2.

Tabela 2 – Resultados da avaliação da impressão geral da validação semântica, segundo a especialidade do ambulatório que frequentavam. Brasil, 2016.

Item	Alternativas de respostas	AGG	AGC
O que você achou do nosso questionário em geral?	Muito bom	7 (38,9)	5 (27,8)
	Bom	11 (61,1)	11 (61,1)
	Regular	0 (0,0)	2 (11,1)
As questões são compreensíveis?	Fáceis de entender	11 (61,1)	10 (55,6)
	Às vezes, difíceis	7 (38,9)	8 (44,4)
	Não compreensíveis	0 (0,0)	0 (0,0)
Sobre as categorias de resposta, você teve alguma dificuldade em usá-las?	Nenhuma/sem dificuldade	7 (38,9)	11 (61,1)
	Algumas dificuldades	11 (61,1)	7 (38,9)
	Muitas dificuldades	0 (0,0)	0 (0,0)
As questões são relevantes para a sua condição de saúde?	Muito relevante	17 (94,4)	12 (66,7)
	Às vezes relevante	1 (5,6)	4 (22,2)
	Sem nenhuma relevância	0 (0,0)	2 (11,1)
Você gostaria de mudar alguma coisa no questionário?	Sim	2 (11,1)	4 (22,2)
	Não	16 (88,9)	14 (77,8)

Face aos resultados obtidos por meio da avaliação de impressão geral, independente do ambulatório frequentado, a escala GCOS-24 foi considerada um bom instrumento pela maior parte dos participantes. Seus itens foram fáceis de compreender e sendo relevantes.

Sobre as categorias de resposta (discordo fortemente=1; discordo=2; discordo um pouco=3; não concordo, nem discordo=4; concordo um pouco=5; concordo=6; concordo fortemente=7), 61,1% dos usuários do AGG tiveram alguma dificuldade em discriminá-las, assim como a maioria das mulheres (67,7%), pondo em dúvida se tantas categorias seriam necessárias para expressar suas respostas.

6.1.2 Impressões específicas

Para esta etapa do processo de validação semântica, os itens da escala GCOS-24 foram subdivididos em três subconjuntos, compostos por oito itens cada, que seguiram a ordem disposta na escala. Logo, cada 12 participantes (três indivíduos do sexo masculino e três do sexo feminino, de cada um dos dois ambulatórios) eram indagados acerca de sua compreensão sobre partes específicas da escala GCOS-24.

A distribuição dos participantes da validação semântica, segundo o ambulatório que frequentavam, o sexo e as três categorias de perguntas e respostas é mostrada no Quadro 1.

Quadro 1 – Distribuição dos participantes da validação semântica, segundo o ambulatório que frequentavam, o sexo e as três categorias de perguntas e respostas. Brasil, 2016.

18 participantes (AGG)	9 homens	3 homens	Questões 1-8
		3 homens	Questões 9-16
		3 homens	Questões 17-24
	9 mulheres	3 mulheres	Questões 1-8
		3 mulheres	Questões 9-16
		3 mulheres	Questões 17-24
18 participantes (AGC)	9 homens	3 homens	Questões 1-8
		3 homens	Questões 9-16
		3 homens	Questões 17-24
	9 mulheres	3 mulheres	Questões 1-8
		3 mulheres	Questões 9-16
		3 mulheres	Questões 17-24

Não foi considerada a variável idade na validação semântica, pois de acordo com a casuística observada no referido serviço, não esperávamos que ocorresse uma variação significativa na média de idade dos usuários dos ambulatórios que preencheriam os critérios de inclusão da pesquisa.

Optou-se por apresentar os resultados das impressões específicas da validação semântica de acordo com três categorias de perguntas e respostas, que permitiram a avaliação de cada uma das questões isoladamente:

1. Isso é relevante para sua situação? (sim, às vezes, não)
2. Você tem dificuldade para entender essa questão? (sim e não)
3. As opções de resposta estão claras e consistentes com a questão? (sim e não)

Na avaliação específica da escala GCOS-24, constatou-se que poucos respondentes apresentaram dúvidas e questionaram alguns itens.

Sobre a primeira questão, em relação aos ambulatórios, os atendidos no AGG julgaram a maioria dos itens da escala GCOS-24 como relevantes. Todavia, dentre os atendidos no AGC, dois (11,1%) apontaram um dos itens como “às vezes” relevantes: “Eu não sei o que posso receber de cada uma das possibilidades disponíveis para mim”. Quanto ao sexo, para os homens todas as questões foram relevantes. Porém, as mulheres parecem fazer uma análise mais criteriosa das questões e demonstraram ter certas dúvidas quanto à relevância de, sobretudo, uma das questões: “Ter essa condição genética na minha família me faz sentir ansioso (a)”.

A escolaridade não interferiu nos resultados da relevância de cada um dos itens, pois em relação a esta variável, não foram observadas diferenças relevantes.

Na segunda questão, que tratava da dificuldade de entendimento dos itens, o item 10: “Eu não sei o que posso receber de cada uma das possibilidades disponíveis para mim”, pareceu gerar certas dúvidas, talvez pela utilização dos termos um tanto genéricos “possibilidades disponíveis”. Uma participante atendida no AGC, que possuía nível superior completo, avaliou este item como não sendo claro e apresentando inconsistências. Todos demais participantes julgaram as opções de respostas claras e consistentes. Desta forma, considerou-se necessário, para facilitar a compreensão do item 10, acrescentar ao final da frase as seguintes palavras: “para tomar uma decisão informada”. Após parecer favorável da autora da escala GCOS-24 sobre esta alteração, o item 10 modificou-se para: “Eu não sei o que posso receber de cada uma das possibilidades disponíveis para mim, para tomar uma decisão informada”.

Ao término desta etapa, foi obtida a versão traduzida para o português brasileiro utilizada no estudo piloto (Apêndice 11).

6.2 Estudo piloto

Com a finalidade de testar a aplicabilidade da versão adaptada e de levantar eventuais problemas que poderiam surgir durante a utilização da mesma foi conduzido o estudo piloto. Por meio deste estudo foi possível observar as propriedades psicométricas iniciais da escala e simular um estudo de campo. Esta etapa incluiu 52 participantes e, assim como nas etapas anteriores, nenhum dos convidados a participar se recusou. Este processo teve a duração de três meses.

O tempo médio para responder a todos os instrumentos de coleta de dados descritos no tópico 5.5 foi de 20 minutos, sendo que 10 (± 2 minutos) desses foram empregados para responder a escala propriamente dita.

As características sociodemográficas dos participantes do estudo piloto estão descritas na Tabela 3.

Tabela 3 – Caracterização sociodemográfica dos participantes do estudo piloto. Brasil, 2016.

Variáveis	n (%)
<i>Idade</i>	38,6 (DP 2,9)
<i>Sexo</i>	
Feminino	26 (50,0)
Masculino	26 (50,0)
<i>Raça</i>	
Branco	27 (51,9)
Pardo	20 (38,5)
Negro	3 (5,8)
Amarelo	1 (1,9)
Indígena	1 (1,9)
<i>Estado civil</i>	
Casado/União estável	41 (78,8)
Solteiro	8 (15,4)
Separado/Divorciado	3 (5,8)
Viúvo	0 (0,0)
Outro	0 (0,0)

Continua

Continuação

Religião

Católica	39 (75,0)
Evangélica	9 (17,3)
Sem religião	2 (3,8)
Espírita	1 (1,9)
Outro	1 (1,9)
Umbanda/Candomblé	0 (0,0)

Escolaridade

Sem escolaridade	0 (0,0)
Ensino fundamental incompleto	26 (14,9)
Ensino fundamental completo	1 (1,9)
Ensino médio incompleto	10 (19,2)
Ensino médio completo	15 (28,8)
Ensino superior incompleto	4 (7,7)
Ensino superior completo	8 (15,4)

Atual situação empregatícia

Empregado	34 (65,4)
Do lar	9 (17,3)
Aposentado	3 (5,8)
Afastado	2 (3,8)
Estudante	2 (3,8)
Desempregado	1 (1,9)
Autônomo	1 (1,9)

Renda familiar (SM)*

1 a 2	27 (51,9)
3 a 5	21 (40,3)
>5	16 (7,6)

Renda por membros**

2,9 (DP 1,7)

Zona

Urbana	43 (82,7)
Rural	9 (17,3)

Legenda: DP: desvio padrão

*renda familiar em salários mínimos (R\$ 788,00);

**número de membros da família que dependem da renda familiar.

A média de idade dos participantes do estudo piloto foi 38,6 anos (DP=2,9). A maioria se autodenominava branca (51,9%), casada ou em união estável (78,8%), católica (75%), residindo na zona urbana (82,7%). Quanto à situação empregatícia, 65,4% encontravam-se empregados, a maioria (51,9%) com renda mensal familiar entre 1 e 2 salários mínimos e com, aproximadamente, três indivíduos dependendo dessa renda.

As medidas psicométricas iniciais foram calculadas. Na Tabela 4 podem ser verificados os valores obtidos para média, desvio padrão e valores mínimos para os escores das respostas da GCOS-24. Observa-se que todos os valores médios se situam em faixa superior ao escore 4 (não concordo, nem discordo), muito próximo ao escore 5 (concordo um pouco).

Tabela 4 – Valores médios, mínimos e desvio padrão, para os escores da GCOS-24 segundo sexo, renda familiar (SM) e escolaridade, do estudo piloto. Brasil, 2016.

Variável	Escore GCOS-24			
	N	Média	Desvio-padrão	Mínimo
<i>Sexo</i>				
Feminino	26	4,95	0,65	4,04
Masculino	26	4,74	0,59	3,38
<i>Renda familiar (SM)</i>				
1 – 2	27	4,82	0,64	3,38
3 – 5	21	4,92	0,48	4,00
>5	04	4,57	0,29	4,38
<i>Escolaridade</i>				
Fundamental	14	4,85	0,69	3,38
Incomp.				
Fundamental Comp.	11	4,92	0,31	4,25
/ Médio Incomp.				
Médio Comp. /	19	4,85	0,61	3,92
Superior Incomp.				
Superior Completo	08	4,69	0,51	4,00

A consistência interna da escala GCOS-24 foi verificada por meio do Coeficiente Alfa de Cronbach, sendo considerada insatisfatória, para esta etapa do trabalho, segundo critérios propostos por Terwee et al. (2007), nos quais os valores para tal coeficiente devem situar-se acima de 0,70.

Os resultados de tal análise são apresentados na Tabela 5.

Tabela 5 – Valores de Alfa de Cronbach da GCOS-24 quando o item é excluído, do estudo piloto. Brasil, 2016.

Itens	Alfa de Cronbach se o item for excluído
1	0,51
2	0,53
3	0,52
4	0,59
5	0,58
6	0,53
7	0,55
8	0,55
9	0,51
10	0,52
11	0,56
12	0,54
13	0,55
14	0,54
15	0,54
16	0,51
17	0,54
18	0,59
19	0,55
20	0,56
21	0,57
22	0,55
23	0,51
24	0,52
α total	0,55

6.3 Estudo de campo

Esta etapa consistiu em analisar o desempenho da escala GCOS-24 adaptada em uma amostra representativa da população-alvo. Desta fase do estudo participaram 168 indivíduos, sendo que todos os abordados concordaram em participar. O número de participantes desta etapa foi considerado suficiente para a realização dos testes psicométricos (Terwee et al., 2007). É importante considerar que esse número total de indivíduos foi composto pelos participantes do estudo piloto ($n=52$), acrescido de mais 116 novos indivíduos, uma vez que não houveram alterações nas questões, entre essas duas etapas.

O tempo médio para responder a todos os instrumentos, foi discretamente inferior ao da fase anterior, ou seja, foi de 15 minutos e da escala propriamente dita, em torno de 8 minutos (± 2 minutos).

Este processo teve a duração de cinco meses, sendo que ao seu término, esperava-se que a escala GCOS-24 mantivesse as equivalências conceituais, semânticas e idiomáticas da versão original, assim como, a confiabilidade e a estabilidade adequadas.

6.3.1 Variáveis sociodemográficas dos participantes

Para a avaliação da confiabilidade através da reprodutibilidade ao longo do tempo (teste-reteste), dos 116 participantes, 30 foram aleatoriamente selecionados e convidados a responder novamente o instrumento adaptado, por meio de entrevistas telefônicas, respeitando-se um intervalo de 30 dias após a primeira aplicação da escala. Todos foram contatados por telefone e concordaram em responder a GCOS-24 novamente. Não foram notadas dificuldades neste procedimento, pois os participantes já conheciam o instrumento, assim como a pesquisadora que estava coletando os dados.

As variáveis sociodemográficas dos participantes do estudo de campo foram obtidas por meio do mesmo questionário aplicado nas etapas anteriores. A idade média dos participantes do estudo de campo foi 38,5 anos (DP=10,1). A maioria se autodenominava branca (75%), casada ou em união estável (70,2%), católica (53,6%), residindo na zona urbana (95,8%). Quanto à situação empregatícia, 48,2% encontravam-se empregados, a maioria com renda mensal familiar entre 1 e 2 salários mínimos e com, aproximadamente, três indivíduos dependendo dessa renda. As suas características sociodemográficas constam na Tabela 6.

Tabela 6 – Caracterização sociodemográfica dos participantes do estudo de campo. Brasil, 2016.

Variáveis	n (%)
<i>Idade</i>	38,5 (DP 10,1)
<i>Sexo</i>	
Feminino	127 (75,6)
Masculino	41 (24,4)
<i>Raça</i>	
Branco	126 (75,0)
Pardo	29 (17,3)
Negro	13 (7,7)
Amarelo	0 (0,0)
Indígena	0 (0,0)
<i>Estado civil</i>	
Casado/União estável	118 (70,2)
Solteiro	28 (16,7)
Separado/Divorciado	15 (8,9)
Viúvo	0 (0,0)
Outro	0 (0,0)
<i>Religião</i>	
Católica	90 (53,6)
Evangélica	62 (36,9)
Espírita	8 (4,8)
Outro	5 (2,9)
Sem religião	3 (1,8)
Umbanda/Candomblé	0 (0,0)
<i>Escolaridade</i>	
Sem escolaridade	0 (0,0)
Ensino fundamental incompleto	43 (25,6)
Ensino fundamental completo / Ensino médio incompleto	29 (17,3)
Ensino médio completo / Ensino superior incompleto	75 (44,6)
Ensino superior completo	21 (12,5)

Continua

Continuação

**Atual
empregatícia****situação**

Empregado	81 (48,2)
Do lar	33 (19,6)
Desempregado	25 (14,8)
Autônomo	16 (9,5)
Afastado	5 (2,9)
Aposentado	5 (2,9)
Estudante	3 (1,8)

Renda familiar (SM)*

1 a 2	96 (57,1)
3 a 5	62 (36,9)
>5	10 (6,0)

Renda por membros** 3,5 (DP 1,4)

Zona

Urbana	161 (95,8)
Rural	7 (4,2)

Legenda: DP: desvio padrão

*renda familiar em salários mínimos (R\$ 788,00);

**número de membros da família que dependem da renda familiar.

Na Tabela 7 podem ser verificados os valores obtidos para média, desvio padrão e valor mínimo para os escores das respostas da GCOS-24.

Tabela 7 – Valores médios, mínimos e desvio padrão dos escores obtidos nas respostas da GCOS-24 segundo sexo, renda familiar (SM) e escolaridade, estudo de campo. Brasil, 2016.

Variável	Escore GCOS-24			
	N	Média	Desvio-padrão	Mínimo
Sexo				
Feminino	127	4,92	0,65	2,54
Masculino	41	5,04	0,60	3,63
Renda familiar (SM)				
1 – 2	96	4,90	0,61	3,38
3 – 5	62	4,99	0,68	2,54
>5	10	5,14	0,51	4,33
Escolaridade				
Fundamental Incomp.	43	4,84	0,75	2,54
Fundamental Comp. / Médio Incomp.	29	4,83	0,62	3,67
Médio Comp. / Superior Incomp.	75	4,98	0,60	3,71
Superior Completo	21	5,23	0,40	4,33

Observou-se que todos os valores médios se situaram em faixa superior ao escore 4 (não concordo, nem discordo), muito próximo ao escore 5 (concordo um pouco). No presente estudo houve efeito *floor* apenas no item 11 e efeito *ceiling* nos itens 1, 3, 8, 9, 14, 19, e 20, o que equivale a menos de 29% da escala na sua totalidade.

6.3.2 Análise das propriedades psicométricas da GCOS-24

A consistência interna da escala GCOS-24 foi verificada através do Coeficiente Alfa de Cronbach, que pode ser considerada satisfatória. Isto significa dizer que existe homogeneidade entre os itens, segundo critérios propostos por Terwee et al. (2007), em que valores para tal coeficiente devem situar-se acima de 0,70. Considera-se, assim, que a escala apresentou boa confiabilidade/fidedignidade, com valor igual a 0,71. Nota-se que os valores para o

Coeficiente Alfa de Cronbach apresentaram-se diminuídos ou iguais quando o item é excluído, com exceção dos itens 6, 10, 12 e 13.

Os resultados de tal análise são apresentados na Tabela 8.

Tabela 8 – Valores de Alfa de Cronbach da GCOS-24 quando o item é excluído, estudo de campo. Brasil, 2016.

Itens	Alfa de Cronbach se o item for excluído
1	0,70
2	0,69
3	0,71
4	0,70
5	0,71
6	0,72
7	0,70
8	0,70
9	0,70
10	0,72
11	0,71
12	0,72
13	0,72
14	0,70
15	0,70
16	0,69
17	0,68
18	0,71
19	0,70
20	0,70
21	0,70
22	0,70
23	0,70
24	0,69
α total	0,71

Em relação à estabilidade/reprodutibilidade da escala, para testar a correlação entre os escores resultantes da primeira e da segunda aplicação, tanto quanto a concordância entre ambas aplicações, foi utilizado o Coeficiente de Correlação Intraclass (ICC). O valor encontrado foi igual a 0,52. Os resultados do teste-reteste podem ser observados no Gráfico 1.

Gráfico 1 – Resultado do teste-reteste calculado através do Coeficiente de Correlação Intraclass. Brasil, 2016.

O valor do ICC foi considerado moderado, no que se refere ao nível de concordância entre as respostas para o teste-reteste, segundo critérios propostos por McDowell e Neweel (1996), Fayers e Machin (2007) e Terwee et al. (2007), demonstrando haver um nível moderado de concordância entre as respostas. A Tabela 9 apresenta os valores médios, mínimos e desvio padrão, resultantes da primeira e da segunda aplicação da GCOS-24, com intervalo de 30 dias.

Tabela 9 – Valores médios, mínimos e desvio padrão entre os escores resultantes da primeira e da segunda aplicação da GCOS-24. Brasil, 2016.

Variável	N	Média	Desvio-padrão	Mínimo
Escore (teste)	30	4,98	0,56	3,58
Escore (reteste)	30	4,96	0,41	4,08
Diferença (reteste - teste)	30	-0,02	0,49	-0,88

Houve uma diferença de 0,02 entre os escores resultantes da primeira e da segunda aplicação da GCOS-24, demonstrando haver concordância entre as respostas nos diferentes momentos da aplicação da escala. Essa concordância é essencial para a aplicação prática do instrumento sem prejuízo para a análise do construto empoderamento.

7 DISCUSSÃO

Acredita-se que exista um número expressivo de famílias brasileiras portadoras de desordens genéticas, que, conseqüentemente, são atendidas nos serviços de genética clínica, de norte a sul do país. Essas famílias podem se beneficiar, mediante a avaliação dos resultados do aconselhamento genético que lhes é oferecido em tais serviços, assim como da possibilidade de tomada de decisões informadas sobre sua saúde, quando devidamente empoderadas para tal.

Logo, este é o primeiro estudo brasileiro, que seguiu os procedimentos adotados internacionalmente, para adaptação cultural e validação de instrumentos de mensuração de construtos subjetivos, neste caso, uma escala com potencial e evidências de confiabilidade para mensurar os desfechos do processo de aconselhamento genético.

Este trabalho contou com um total de 204 participantes, número considerado representativo para compor a amostra do presente estudo, conforme Sapnas e Zeller (2002). As pessoas que participaram da pesquisa, podiam ser indivíduos acometidos ou em risco para doenças genéticas, tanto quanto um de seus familiares/cuidadores. Dentre essas 171 (66,8%) eram do sexo feminino, com média de idade 38,06 anos (DP=8,8), brancos 177 (69,1%), 182 (71,1%) casados ou em união estável, 154 católicos (60,1%), 96 (37,5%) tinham ensino médio completo e 131 (51,2%) estavam empregados.

O processo iniciou-se com a tradução-retrotradução da GCOS-24. O resultado deste processo foi considerado satisfatório pelos membros do comitê de especialistas para manutenção da equivalência conceitual do instrumento. Esta etapa deu origem à versão inicial em português, aprovada pela autora do instrumento original, a qual foi empregada na etapa de validação semântica.

A validação semântica compreendeu uma amostra de 36 indivíduos, que foram entrevistados para responder às questões dos instrumentos. Percebeu-se que os itens foram considerados fáceis de entender, relevantes para a condição de saúde dos respondentes, porém alguns apresentaram certa dificuldade em discriminar as categorias de respostas, pondo em dúvida se tantas categorias seriam necessárias para expressar suas respostas. Essa dificuldade pode estar associada ao baixo nível de escolaridade observado na amostra, bem como à precária condição econômica, que também pode se refletir na interpretação de alguns itens. Por exemplo, nos itens “Eu posso ver que coisas boas aconteceram por ter essa condição genética em minha família”; “Eu me sinto otimista sobre o futuro”; “Eu sou

capaz de fazer planos para o futuro”; era notável que as respostas se baseavam mais nas condições financeiras da família do que no fato de possuírem uma desordem de origem genética. Muitas vezes, uma maior preocupação com a condição econômica da família, se sobrepõe ao problema de saúde enfrentado pela mesma, o que foi observado também em outros estudos de validação (FEGADOLLI, 2008).

A partir da entrevista ficou evidente que o item 10 (“Eu não sei o que posso receber de cada uma das possibilidades disponíveis para mim”) não era de fácil entendimento. A não especificação do termo “possibilidades disponíveis” foi um fator de confusão, gerando certa incompreensão e dúvidas em uma parcela dos participantes. Desta forma, acrescentou-se ao final da frase as seguintes palavras: “para tomar uma decisão informada”. Após parecer favorável da autora da GCOS-24, o item 10 ficou assim: “Eu não sei o que posso receber de cada uma das possibilidades disponíveis para mim, para tomar uma decisão informada”. Foi o único ajuste necessário para que se procedesse com a versão final da GCOS-24 em português.

A equivalência semântica trata de avaliar a equivalência gramatical e de vocabulário, pois muitas palavras de um determinado idioma não possuem tradução adequada para outro. A equivalência idiomática trata das dificuldades em traduzir expressões coloquiais de um determinado idioma. A equivalência conceitual trata de adequar os conceitos dos termos utilizados; por exemplo, num contexto cultural “irmão” ou “tia” podem significar mais do que um grau de parentesco (CICONELLI, 1997). O Brasil é um país de heterogeneidade sociocultural e observa-se que os hospitais públicos são notadamente mais utilizados por pessoas de baixa renda e, conseqüentemente, com baixo grau de instrução. Infere-se que, talvez, a falta de instrução e de conhecimento pode fazer com que as os participantes de um trabalho como este tenham a tendência de dizer que os itens do instrumento estão compreensíveis e que não possuem sugestão para melhorá-los.

Por intermédio da combinação de diferentes análises estatísticas foi possível obter as propriedades psicométricas iniciais do instrumento, originadas do estudo piloto, o qual incluiu uma amostra de 52 indivíduos. Os resultados obtidos nesta etapa não foram os esperados e foram discutidos com a autora da escala. De acordo com suas colocações, possivelmente tão fato tenha sido decorrente do tamanho da amostra participante desta etapa. Ela orientou que a pesquisa prosseguisse, até o

momento em que a amostra alcançasse a proporção de pelo menos dez indivíduos para cada item da escala, sendo este o número mínimo para se obter valores significativos, caso esses existissem.

Para que se mantenha a validade de conteúdo de um instrumento é importante que não ocorram perdas nos limites inferior ou superior da escala, identificadas quando estão presentes os efeitos *floor* e *ceiling* (TERWEE et al., 2007). Percebe-se que no presente estudo ocorreram efeitos floor e ceiling, no item 11 e nos itens 1, 3, 8, 9, 14, 19, e 20, respectivamente. Provavelmente esse resultado sofreu influência do efeito halo, pois os participantes responderam as questões enquanto esperavam pelo atendimento ou imediatamente após o atendimento no Ambulatório de Aconselhamento Genético. Esse resultado não foi encontrado durante a validação da GCOS-24 no Reino Unido (MCALLISTER et al., 2011). Assim, pode ter havido uma pressão inconsciente para avaliar positivamente o serviço de aconselhamento genético, ou melhor, pode estar refletindo a existência de uma amostra local mais empoderada e, também, pode denotar um contexto local no qual esse construto seja tão valorizado que os participantes se avaliaram com nota superior ao seu real estado. O problema da presença desses efeitos é que eles limitam a responsividade do instrumento. Fica a dúvida se a escala realmente apresenta efeito *ceiling* ou se essa amostra apresentava um maior grau de empoderamento.

A confiabilidade/fidedignidade do instrumento foi verificada através do Coeficiente Alfa de Cronbach. Os resultados de tal análise mostraram o valor de 0,71, sendo considerado satisfatório, de acordo com a literatura (TERWEE et al., 2007). Para o instrumento em sua versão europeia o valor foi de 0,87 (MCALLISTER et al., 2011). O valor encontrado no Brasil foi ligeiramente inferior ao encontrado na população do Reino Unido, mas ainda assim é bastante aceitável.

Quanto à estabilidade/reprodutibilidade do instrumento, é de fundamental importância se conhecer o nível de concordância entre as respostas dos mesmos participantes em momentos diferentes, através do teste-reteste. Desta forma, utilizou-se neste estudo a análise de concordância por meio do ICC. As correlações encontradas foram descritas fundamentadas no proposto por McDowell e Neweel (1996), Fayers e Machin (2007) e Terwee et al. (2007), e encontrou-se o valor de 0,52, que indica uma correlação moderada. A literatura descreve, de maneira geral, que domínios físicos tendem a apresentar maior grau de concordância que domínios

subjetivos, como os emocionais ou sociais (EISER; MORSE, 2001; CREEMENS et al., 2006).

O instrumento teve boa aceitação e foi de fácil compreensão. Mediante a experiência obtida por intermédio do estudo de campo, foi possível também observar que a aplicação do mesmo não implica em alterações da rotina diária do serviço de saúde onde foi aplicado, pois leva poucos minutos para ser preenchido, fato que se mostra favorável à sua futura utilização na prática cotidiana de serviços de AG. Outro dado relevante é que a escala pode ser auto preenchida, independente da presença constante de um profissional de saúde, visto ser esse um instrumento de fácil entendimento e rápido preenchimento, o que permite um fluxo normal às consultas de rotina ambulatorial.

Um outro aspecto relevante a ser investigado na validação de um instrumento é a comparação dos seus resultados com os de um padrão de qualidade reconhecida, denominado "padrão-ouro". No Brasil, é notável a escassez de instrumentos padronizados e atualizados na área em que a GCOS-24 se insere, por isso não foi possível avaliar tal padrão nesta pesquisa. Do mesmo modo, há limitações no que se refere à comparação com dados de outras populações que passam pelo processo de AG. Devido à dimensão continental do país, sua diversidade e especificidades sociais, econômicas e culturais, essa amostra talvez não seja representativa da parcela populacional acometida ou em risco para doenças genéticas no território nacional. Por conseguinte, permanece como um desafio a comparação desses dados com os de outras populações. Ainda cabe lembrar que sugere-se que seja realizado um teste-reteste com intervalo menor do que 30 dias, entre a primeira e a segunda aplicação da escala, a fim de se obter melhores resultados (TERWEE et al, 2007). No presente processo de teste-reteste houve uma diferença no ICC de 0,02, entre as aplicações do instrumento, talvez uma diminuição do intervalo de testagem pudesse fornecer um melhor ICC, que fosse considerado bom e não apenas moderado.

Sendo assim, de acordo com os resultados obtidos no estudo de campo, pela obtenção das propriedades psicométricas da versão adaptada da GCOS-24 para o Brasil, evidencia-se que o instrumento pode ser utilizado em futuros estudos com distintas populações do país, além de ser importante sua testagem no cotidiano de outros serviços que ofereçam o AG.

Sua utilização tem potencial para contribuir para uma avaliação mais completa dos desfechos do processo de AG, que vai além do modelo biomédico tradicional, por meio da adição da mensuração de aspectos subjetivos aos parâmetros clínicos. Desta forma, os indivíduos acometidos ou em risco para doenças genéticas, poderão ser participantes ativos não apenas do processo do aconselhamento, mas no seguimento e na evolução da sua condição genética.

Espera-se que a disponibilidade da EDAG-24 venha enriquecer a prática clínica e as pesquisas em saúde, especialmente por se tratar de um instrumento que “dá voz” aos indivíduos que necessitam estar empoderados para sobrepujar os desafios que podem se descortinar durante o processo de AG.

8 CONCLUSÃO

Este estudo incluiu 204 indivíduos acometidos ou em risco para doenças genéticas ou um de seus familiares/cuidadores brasileiros, tendo como objetivo adaptar culturalmente e obter as propriedades psicométricas da GCOS-24, no Brasil, com objetivo de disponibilizar uma escala a ser utilizada junto às famílias em processo de AG. Os procedimentos para alcançar tais objetivos seguiram os propostos pela literatura nacional e internacional, por meio de fases padronizadas de acordo com a metodologia do Grupo DISABKIDS (2004).

Face às hipóteses levantadas e os resultados encontrados, concluiu-se que a versão adaptada apresenta confiabilidade/fidedignidade, com consistência interna satisfatória, mensurada segundo o Coeficiente Alfa de Cronbach e com estabilidade/reprodutibilidade moderada, mensurada segundo valores de ICC obtidos com aplicação de teste-reteste. Ademais, o processo de validação do instrumento GCOS-24 para o Brasil encontra-se finalizado.

O uso de instrumentos do tipo PROM (Medidas de Desfecho Reportadas pelos Pacientes), para avaliação e seguimento de pessoas atendidas em serviços de saúde e os métodos para adaptação cultural e validação destes instrumentos é uma tendência crescente no Brasil. A relevância desses procedimentos é evidenciada quando são relacionados às condições genéticas, visto que atualmente a atenção à saúde direciona-se para uma assistência integral e que valoriza o indivíduo como participante ativo deste processo.

A realização deste estudo possibilitou, sobremaneira, um contato multiprofissional entre médicos, enfermeiros e estatísticos, o que é de fundamental importância para o processo de adaptação cultural e validação de instrumentos de mensuração de construtos subjetivos relacionados à saúde.

Ressalta-se a importância do rigor no método de adaptação cultural e validação de tais instrumentos compreendendo o processo como um todo, desde sua tradução-retrotradução, validação semântica até a mensuração das propriedades psicométricas, a fim de que não ocorram erros que possam prejudicar a validade e a qualidade do estudo original e de pesquisas futuras, que utilizarão os instrumentos validados.

Poucos são os instrumentos exclusivamente desenvolvidos para mensurar os desfechos provenientes dos serviços de genética clínica e das consultas de AG. A disponibilização da EDAG-24 permitirá a obtenção de informações relevantes na

rotina dos serviços de genética clínica que oferecem AG, tais informações serão essenciais para estudos que busquem avaliar a qualidade desses serviços.

O instrumento GCOS-24 para o Brasil é válido e fidedigno, apresenta concordância entre as versões, boa estabilidade e reprodutibilidade, pode ser responsivo a mudanças que poderão acontecer com o passar do tempo e condizente com a evolução de cada caso. Portanto, pode ser incluído na rotina dos serviços de genética clínica que oferecem o AG.

Ressalta-se, que pode ser importante a realização de um novo teste-reteste, com um intervalo menor do que 30 dias entre a primeira e a segunda aplicação da escala, a fim de verificar se há uma melhor responsividade, visto que a atual foi considerada moderada.

Indica-se que outros processos de validação semântica podem ser conduzidos em regiões distantes da qual a GCOS-24 foi originalmente validada no Brasil, visto a vastidão do país, a mistura de diferentes culturas e as diferenças linguísticas regionais. A dificuldade em se obter amostras das diferentes regiões do Brasil, quando se realiza um estudo de validação de um instrumento, pode ser encarada como um dos maiores desafios para a realização do mesmo. A possibilidade de utilização de instrumentos passíveis de reprodução, em distintos locais, pode proporcionar condições para o desenvolvimento estudos comparativos, com dados de populações de outras regiões, tanto brasileiras quanto de outros países, sobre a avaliação do processo e dos desfechos do AG, o que contribuirá para ampliar esse conhecimento na área da saúde.

REFERÊNCIAS

ADER, D.N. **Developing the Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS)**. Medical Care, v.45, n.5, suppl.1, 2007.

AGUIAR, M.J. **Genetic services and research in the state of Minas Gerais, Brazil**. Community Genetics, v.7, n.2-3, p.117–120, 2004.

ALBANO, L.M. **The importance of genetics in the public health care system: report on the closing down of a genetics division in São Paulo, Brazil**. Revista Panamericana de Salud Pública, v.7, n.1, p.28-34, 2000.

ALEXANDRE, N.M.C.; COLUCI, M.Z.O. **Validade de conteúdo nos processos de construção e adaptação de instrumentos de medidas**. Ciência & Saúde Coletiva, v.16, n.7, p.3061-3068, 2011.

ANASTASI, A.; URBINA, S. **Fidedignidade**. In: Testagem Psicológica. 7ed. Porto Alegre: Artes Médicas, p.85-105, 2000.

ANDERSON, R.M.; FUNNELL, M.M. **Patient empowerment: reflections on the challenge of fostering the adoption of a new paradigm**. Patient Education and Counseling, v.57, n.2, p.153-157, 2005.

BARNETTE, J.J. **Effects of stem and Likert response option reversals on survey internal consistency: if you feel the need, there is a better alternative to using those negatively worded stems**. Educational and Psychological Measurement, v.60, n.3, p.361-370, 2000.

BEATON, D.; BOMBARDIER, C.; GUILLEMIN, F. e FERRAZ, M. B. **Recommendations for the Cross-Cultural Adaptation of Health Status Measures**. American Academy of Orthopaedic Surgeons and Institute for Work & Health. Revisada em Março/2002. Disponível em <<http://www.dash.iwh.on.ca>>.

BEATON, D.E.; BOMBARDIER, C.; GUILLEMIN, F.; FERRAZ, M.B. **Guidelines for the process of cultural adaptation of selfreport measures**. Spine, v.25, n.24, p.3186-3191, 2000.

BERTOLUCCI, P.H.F.; BRUCKI, S.M.D.; CAMPACCI, S.R.; JULIANO, Y. **O Mini-Exame do Estado Mental em uma população geral: impacto da escolaridade**. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, v.52, n.1, 1994.

BURNS, N.; GROVE, S.K. **The practice of nursing research: conduct, critique & utilization**. 3rd ed. Philadelphia: SaundersCompany; 1997.

CHACHAMOVICH, J.R.; CHACHAMOVICH, E.; EZER, H.; FLECK, M.P.; KNAUTH, D.; PASSOS, E.P. **Investigating quality of life and health-related quality of life in infertility: a systematic review**. Journal of Psychosomatic Obstetrics and Gynaecology, v.31, n.2, p.101-110, 2010.

CICONELLI, R.M. **Tradução para o português e validação do questionário genérico de avaliação de qualidade de vida Medical Outcomes Study 36 - Item Short - form Health Survey (SF-36)**. Tese. Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, 1997.

COZBY, P.C. **Métodos de pesquisa em Ciências do Comportamento**. São Paulo: Atlas, 2003.

D'ABREU, A.; FRANÇA, M.J.; PAULSON, H.L.; LOPES-CENDES, I. **Caring for Machado-Joseph disease: current understanding and how to help patients**. Parkinsonism & Related Disorders, v.16, n.1, p.2-7, 2010.

DEMPSEY, P.A.; DEMPSEY, A.D. **Using nursing research**. 5th ed. Philadelphia: Lippincott; 1996.

DIMITROV, D.; RUMRILL, P.; FITZGERALD, S.; HENNESSEY, M. **Reliability in rehabilitation measurement**. Work, v.16, n.2, p.159-164, 2001.

DEON, K.C. et al. **Tradução e adaptação cultural para o Brasil do DISABKIDS® - Atopic Dermatitis Module**. Revista da Escola de Enfermagem da USP, v.45, n.2, p.450-457, 2011. a.

DEON, K.C. et al. **Análise Psicométrica Inicial da versão brasileira do DISABKIDS® - Atopic Dermatitis Module**. Revista de Saúde Pública, v.45, p.1-7, 2011. b.

DISABKIDS GROUP. **Translation and validation procedure**. Guidelines and documentation form. Leiden: The DISABKIDS Group, 2004.

DUARTE, C.S.; BORDIN, I.A.S. **Instrumentos de avaliação**. Revista Brasileira de Psiquiatria, v.22, n.2, p.55-58, 2000.

ECHEVARRÍA-GUANILO, M.E.; ROSSI, L.A.; DANTAS, R.A.; SANTOS, C.B. **Cross-cultural adaptation of the Burns Specific Pain Anxiety Scale - BSPAS to be used with Brazilian burned patients**. Revista Latino-Americana de Enfermagem, v.14, n.4, p.526-533, 2006.

EISER, C.; MORSE M. **Can parents rate their child's health-related quality of life? Results of a systematic review.** Quality of Life Research, v.10, p.347-357, 2001.

ELWYN, G.; GRAY, J.; CLARKE, A. **Shared decision making and non-directiveness in genetic counseling.** Journal of Medical Genetics, v.37, n.2, p.135-138, 2000.

FAYERS, P.M.; MACHIN, D. **Quality of life: assessment, analysis and interpretation**, 2ed. New York: John Wiley& Sons Ltd. 2007.

FEGADOLLI, C. **Adaptação transcultural e validação do instrumento DISABKIDS-37 para crianças e adolescentes brasileiros com condições crônicas: fase I.** 2008. 192 f. Tese (Doutorado em Enfermagem em Saúde Pública) - Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2008.

FEGADOLLI, C.; REIS, R.A.; MARTINS, S.T.A.; BULLINGER, M.; SANTOS, C.B. **Adaptação do módulo genérico DISBKIDS® para crianças e adolescentes brasileiros com condições crônicas.** Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil, v.10, p.95-105, 2010.

FERREIRA, T.D.; FREIRE, A.S.; SILVEIRA-LACERDA, E.P.; GARCÍA-ZAPATA, M.T. **A model of genetic guidance for hemoglobinopathy patients and laboratory diagnosis of family members as educational and preventive measures.** Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v.34, n.5, p.339-344, 2012.

FERRER, M.; ALONSO, J.; PRIETO, L.; PLAZA, V.; MONSO, E.; MARRADES, R. et al. **Validity and reliability of the St George's Respiratory Questionnaire after adaptation to a different language and culture: the Spanish example.** The European Respiratory Journal, v.9, n.6, p.1160-1166, 1996.

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

GUILLEMIN, F.; BOMBARDIER, C.; BEATON, D. **Cross-cultural adaptation of health-related quality of life measures: literature review and proposed guidelines.** Journal of Clinical Epidemiology, v.7, n.12, p.1417-1432, 1993.

GUIMARÃES, C.T.; COELHO, G.O. **The importance of genetic counseling at sickle cell anemia.** [Article in Portuguese]. Ciência&SaúdeColetiva, v.15, suppl.1, p.1733-1740, 2010.

HOLMSTROM, I.; ROING, M. **The relation between patient-centredness and patient empowerment:** A discussion of concepts. *Patient Education and Counseling*, v.79, n.2, p.167-172, 2010.

HOUWINK, E.J.; HENNEMAN, L.; WESTERNENG, M; VAN LUIJK S.J.; CORNEL, M.C.; DINANT, J.G.; VLEUTEN, C. **Prioritization of future genetics education for general practitioners:** a Delphi study. *Genetics in Medicine: official journal of the American College of Medical Genetics*, v.14, n.3; p.323-329, 2012.

JENKINS, J.F.; LEA, D.H. **Nursing Care in the Genomic Era:** a case-based approach. Sudbury, CA: Jones & Bartlett Publishers; 2005.

KESSLER, S. Psychological aspects of genetic counseling. XIV. **Nondirectiveness and counseling skills.** *Genetic Testing*, v.5, n.3, p. 187-191, 2001.

KESZEI, A.P.; NOVAK, M.; STREINER, D.L. **Introduction to health measurement scales.** *Journal of Psychosomatic Research*, v.68, n.4, p.319-323, 2010.

MCALLISTER, M. Publicação eletrônica [mensagem pessoal]. Mensagem recebida por <milena@usp.com.br> em 26 set. 2013.

MCALLISTER, M.; DUNN, G.; PAYNE, K.; DAVIES, L.; TODD C. **Patient empowerment:** the need to consider it as a measurable patient-reported outcome for chronic conditions. *BMC Health Services Research*, 2012.

MCALLISTER, M.; DUNN, G.; TODD, C. **Empowerment: qualitative underpinning of a new clinical genetics-specific patient-reported outcome.** *European Journal of Human Genetics*, v.19, n.2, p.125-130, 2011.

MCALLISTER, M.; PAYNE, K.; MACLEOD, R.; NICHOLLS, S.; DONNAI, D.; DAVIES, L. **What process attributes of clinical genetics services could maximise patient benefits?** *European Journal of Human Genetics*, v.16, n.12, p.1467-1476, 2008a.

_____. **Developing outcome measures for clinical genetics services:** A triangulation approach. *Psychology & Health*, v.23, p.179-180, 2008b.

_____. **Patient empowerment in clinical genetics services:** A new model developed from qualitative research. *Journal of Health Psychological*, v.13, p.179-179, 2008c.

_____. **Patient empowerment in clinical genetics services.** *Journal of Health Psychological*, v.13, n.7, p.895-905, 2008d.

_____. **Improving service evaluation in clinical genetics:** identifying effects of genetic diseases on individuals and families. *Journal of Genetic Counseling*, v.16, p.71-83, 2007.

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. *Clinical Genetics*, v.79, n.5, p.413-424, 2011.

MCCOACH, D.; MADURA, J.; GABLE, R. **Instrument Development in the Affective Domain:** School and Corporate Applications. New York: Springer. 2013.

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

MCHORNEY, C.A.; TARLOV, A.R. **Individual-patient monitoring in clinical practice:** are available health status surveys adequate? *Quality of Life Research*, n.4, p.293-307, 1995.

MEADOWS, K.A. **Patient-reported outcome measures:** an overview. *British Journal of Community Nursing*, v.16, n.3, p. 146-151, 2011.

MOKKINK, L.B.; TERWEE, C.B.; KNOL, D.L.; STRATFORD, P.W.; ALONSO, J.; PATRICK, D.L. et al. **COSMIN checklist manual.** Amsterdam: VU University Medical Center; 2012.

MOTA, D.D.C.; PIMENTA, C.A.M. **Avaliação e mensuração de variáveis psicossociais:** desafio para a pesquisa e clínica de enfermagem. *Revista Gaúcha de Enfermagem*, v.28, n.3, p.309-314, 2007.

NORONHA, A.N.P. et al. **Propriedades psicométricas apresentadas em manuais de testes de inteligência.** *Psicologia em Estudo*, v.8, n.1, p.93-99, 2003.

OLIVEIRA, F.L.; ALEGRA, T.; DORNELLES, A.; KRUG, B.C.; NETTO, C.B.; DA ROCHA, N.S.; PICON, P.D.; SCHWARTZ, I.V. **Quality of life of brazilian patients with Gaucher disease and fabry disease.** *JIMD Reports*, v.7, p.31-37, 2013.

PASQUALI, L. **Instrumentos Psicológicos: manual prático de elaboração.** Brasília: LabPAM, 2001.

PASQUALI, L. **Psicometria: teoria dos testes na psicologia e na educação.** 2 ed. Petrópolis: Vozes, 2003.

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.

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

PINA-NETO, J.M.; PETEAN, E.B.L. **Genetic counseling follow-up - a retrospective study with a quantitative approach.** Genetics and Molecular Biology, v.22, n.3, p. 295-307, 1999.

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

QUEIROZ, F.A.; PACE, A.E.; SANTOS, C.B. **Adaptação cultural e validação do instrumento Diabetes – 39 (D-39): versão para brasileiros com diabetes mellitus tipo 2 – fase 1.** Revista Latino-Americana de Enfermagem, v.17, n.5, p.1-10, 2009.

REICHENHEIM, M.E.; MORAES, C.L. **Operacionalização de adaptação transcultural de instrumentos de aferição usados em epidemiologia.** Revista de Saúde Pública, v.41, n.4, p.665-673, 2007.

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

RUTHERFORD, S.; ZHANG, X.; ATZINGER, C.; RUSCHMAN, J.; MYERS, M.F. **Medical management adherence as an outcome of genetic counseling in a pediatric setting.** Genetics in Medicine, v.16, n.2, p.157-163, 2014.

SANTOS, D.M.S. et al. **Cultural adaptation and initial psychometric properties of the DISABKIDS® - Cystic Fibrosis Module – Brazilian version.** Revista da Escola de Enfermagem da USP, v.47, n.6, p. 1311-1317, 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, 2003.

SCHMIDT, S.; BULLINGER, M. **Current issues in cross-cultural quality of life instrument development.** Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, v.84. n.2, p. 29-34, 2003.

STACCIARINI, T.S.G.; PACE, A.E. **Tradução, adaptação e validação de uma escala para o autocuidado de portadores de diabetes mellitus tipo 2 em uso de insulina.** ActaPaulista de Enfermagem, v.27, n.3, p.221-229, 2014.

TENGLAND, P. A. **Empowerment:** A goal or a means for health promotion? Medicine, Health care and Philosophy, v.10, n. 2, p.197-207, 2007.

TERWEE, C.B.; BOT, S.D.M.; BOER, M.R.; VAN DER WINDT, D.A.W.M.; KNOL, D.L.; DEKKER, J. et al. **Quality criteria were proposed for measurement properties of health status questionnaires.** Journal of Clinical Epidemiology, v.60, n.1, p.34-42, 2007.

VALDERAS, J.M.; ALONSO, J. **Patient reported outcome measures:** a model-based classification system for research and clinical practice. Quality of Life Research, v.17, n.9, p.1125-1135, 2008.

WALLERSTEIN, N. **What is the evidence on effectiveness of empowerment to improve health?** Copenhagen: WHO Regional Office for Europe (Health Evidence Network report; 2006. Disponível em <<http://www.euro.int/Document/E88086.pdf>> Acesso em: 4 Set. 2009.

ZATZ, M. Global voices of science. **When science is not enough:** fighting genetic disease in Brazil. Science, v.308, n.5718, p.55-57, 2005.

Anexo 1 – The Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS-24).

Anexo 2 – Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo.

Anexo 3 – Autorização via e-mail da Dr^a Marion McAllister para realização da adaptação cultural e validação da GCOS-24 pela Dra. Marion McAllister, autora da mesma.

Anexo 4 – Autorização da equipe médica do Serviço de Genética Médica do HCFMRP/USP.

Anexo 1

The Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS-24)

Using the scale below, circle a number next to each statement to indicate how much you agree with the statement. Please answer all the questions. For questions that are not applicable to you, please choose option 4 (neither agree nor disagree).

		strongly disagree	disagree	slightly disagree	neither agree nor disagree	slightly agree	agree	strongly agree
1	I am clear in my own mind why I am attending the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
2	I can explain what the condition means to people in my family who may need to know.	1	2	3	4	5	6	7
3	I understand the impact of the condition on my child(ren)/any child I may have.	1	2	3	4	5	6	7
4	When I think about the condition in my family, I get upset.	1	2	3	4	5	6	7
5	I don't know where to go to get the medical help I / my family need(s).	1	2	3	4	5	6	7
6	I can see that good things have come from having this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
7	I can control how this condition affects my family.	1	2	3	4	5	6	7
8	I feel positive about the future.	1	2	3	4	5	6	7
9	I am able to cope with having this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
10	I don't know what could be gained from each of the options available to me.	1	2	3	4	5	6	7
11	Having this condition in my family makes me feel anxious.	1	2	3	4	5	6	7
12	I don't know if this condition could affect my other relatives (brothers, sisters, aunts, uncles, cousins).	1	2	3	4	5	6	7
13	In relation to the condition in my family, nothing I decide will change the future for my children / any children I might have.	1	2	3	4	5	6	7
14	I understand the reasons why my doctor referred me to the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
15	I know how to get the non-medical help I / my family needs (e.g. educational, financial, social support).	1	2	3	4	5	6	7
16	I can explain what the condition means to people outside my family who may need to know (e.g. teachers, social workers).	1	2	3	4	5	6	7
17	I don't know what I can do to change how this condition affects me / my children.	1	2	3	4	5	6	7
18	I don't know who else in my family might be at risk for this condition.	1	2	3	4	5	6	7
19	I am hopeful that my children can look forward to a rewarding family life.	1	2	3	4	5	6	7
20	I am able to make plans for the future.	1	2	3	4	5	6	7
21	I feel guilty because I (might have) passed this condition on to my children.	1	2	3	4	5	6	7
22	I am powerless to do anything about this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
23	I understand what concerns brought me to the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
24	I can make decisions about the condition that may change my child(ren)'s future / the future of any child(ren) I may have.	1	2	3	4	5	6	7

Anexo 2

Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Genetic Counseling Outcome Scale (GCOOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético

Pesquisador: Mayara Segundo Ribeiro

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 32055314.3.0000.5393

Instituição Proponente: Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto - USP

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 839.558

Data da Relatoria: 21/10/2014

Apresentação do Projeto:

Trata-se de uma avaliação das respostas às pendências.

Objetivo da Pesquisa:

Sem alteração

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Sem alteração

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Sem alteração

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

No TCLE para o especialista foram inseridos: tempo necessário para avaliar o instrumento, prazo para devolver o instrumento avaliado, benefícios diretos ou indiretos, desconfortos e formas de manejo, ausência de remuneração, direitos de indenização em caso de danos e função do CEP.

Na folha de rosto o número de participantes foi alterado para 188;

Recomendações:

Não há

Endereço: BANDEIRANTES 3900
Bairro: VILA MONTE ALEGRE CEP: 14.040-902
UF: SP Município: RIBEIRÃO PRETO
Telefone: (16)3602-3386 E-mail: cep@eeerp.usp.br

**ESCOLA DE ENFERMAGEM DE
RIBEIRÃO PRETO - USP**

Continuação do Parecer: 039.550

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Projeto aprovado

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

Parecer apreciado ad referendum

RIBEIRÃO PRETO, 21 de Outubro de 2014

Assinado por:
Angelita Maria Stabile
(Coordenador)

Endereço: BANDEIRANTES 3900
Bairro: VILA MONTE ALEGRE CEP: 14.040-902
UF: SP Município: RIBEIRÃO PRETO
Telefone: (16)3602-3396 E-mail: cep@ueerp.usp.br

Anexo 3

Autorização via e-mail da Dr^a Marion McAllister para realização da adaptação cultural e validação da GCOS-24 pela Dra. Marion McAllister, autora da mesma

De: "Marion McAllister" <McAllisterMF@cardiff.ac.uk>

Para: milena@usp.br

Enviadas: Terça-feira, 4 de Setembro de 2012 5:09:40

Assunto: Re: Permission to validate Genetic Counseling Outcome Scale to Portuguese

Dear Milena,

Of course you have my permission to validate the Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24) in Portuguese, especially if you are planning to conduct a proper cross-cultural validation. I would be happy to help you in any way that I can, as long as you acknowledge that in any academic publications arising from your work.

Have you thought of trying to do this in Portugal as well as Brazil?

It is completely up to you, of course, but another Milena – Milena Paneque Herrera da Costa who works in Porto (Centro de Genética Predictiva y Preventiva) did discuss with me the possibility of validating the GCOS-24 in Portuguese when we met at a conference in Germany in June 2012, although she has not been in touch with me about that since. I can give you Milena's contact details if you would like to be in touch with her. I have attached the GCOS-24 for you. In the UK, we spell counseling with two l's, so in the UK, it is the Genetic Counselling Outcome Scale - I hope that won't confuse you - the published paper is in a US journal, so uses the US spelling convention (counseling not counselling)!

I have also attached some information on cross-cultural validation methods, including a chapter from the WHOQOL guidance on cross-cultural validation. Apologies if you have all of this already - I see you work in a WHO funded center, so you probably have the WHOQOL chapter already!

Do let me know if I can be of any further help.

Best wishes,

Marion

Marion McAllister RGC PhD,
Senior Lecturer in Genetic Counselling &
Course Director, MSc in Genetic Counselling
Institute of Medical Genetics, Cardiff University, Heath Park,
Cardiff CF14 4XN
Tel. +44 (0)29 2074 4055
Email: mcallisttermf@cardiff.ac.uk

Anexo 4

Autorização da equipe médica do Serviço de Genética Médica do HCFMRP/USP

Centro Colaborador da Organização Mundial da Saúde
para o Desenvolvimento da Pesquisa em Enfermagem

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
ESCOLA DE ENFERMAGEM DE RIBEIRÃO PRETO

Avenida Bandeirantes, 3900 - Ribeirão Preto - São Paulo - Brasil - CEP 14040-902
Fone: 55 16 3602.3382 - 55 16 3602.3381 - Fax: 55 16 3602.0518
www.eerp.usp.br - eerp@edu.usp.br

Ribeirão Preto, 25 de fevereiro de 2014.

Prezada Professora,

Encaminhamos para vossa apreciação o projeto de mestrado intitulado "*Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético", que será desenvolvido pela mestranda Mayara Segundo Ribeiro, junto ao Programa de Enfermagem em Saúde Pública, sob minha orientação, com bolsa do CNPq.

Sendo o que se apresenta para o momento, aguardamos retorno e aproveitamos a oportunidade para reiterar votos de estima e consideração.

Atenciosamente,

Profa. Dra. Milena Flória-Santos
DEMISP - EERP/USP
Fone: 36945

Profa. Dra. Milena Flória-Santos
Departamento de Enfermagem Materno-Infantil e Saúde Pública
Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto
Universidade de São Paulo

De acordo:

Profa. Dra. Lúcia Regina Martelli
Chefe do setor de Genética
Hospital das Clínicas-FMRP-USP

Profa. Dra. Lúcia R. Martelli - Chefe do Serviço de Genética do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo
(Carimbar e assinar)

Departamento de Enfermagem Materno-Infantil e Saúde Pública - DEMISP
3602 33 91 - 3602 3466
misp@eerp.usp.br

APÊNDICES

Apêndice 1 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – Comitê de Especialistas

Apêndice 2 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – Validação Semântica

Apêndice 3 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – Estudo Piloto e Estudo de Campo

Apêndice 4 – Mini Exame do Estado Mental

Apêndice 5 – Instrumento de coleta de variáveis sociodemográficas

Apêndice 6 – Instrumento “Impressão Geral”, para validação semântica

Apêndice 7 – Instrumento “Impressão Específica”, para validação semântica

Apêndice 8 – Carta-convite aos membros do Comitê de Especialistas

Apêndice 9 – Formulário de avaliação – Comitê de Especialistas

Apêndice 10 – GCOS-24 – versão em português do Brasil após tradução-retrotradução

Apêndice 11 – GCOS-24 – versão em português do Brasil adaptada após validação semântica

Apêndice 1

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para participantes do comitê de especialistas

Considerando o seu amplo conhecimento no cuidado de saúde diante de condições crônicas, e por sua proficiência na língua inglesa, vimos convidá-lo a participar no julgamento da tradução do instrumento *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) que esta sendo utilizado no projeto de pesquisa denominado: “*Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético”. Trata-se de uma pesquisa para a adaptação cultural e a validação da versão em português do instrumento *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) desenvolvido no Reino Unido, que trata de questões relacionadas às famílias em processo de aconselhamento genético.

Considerando seu conhecimento, experiência, atuação na temática deste estudo, habilidade no reconhecimento de expressões na língua inglesa e desenvoltura com a língua portuguesa, gostaríamos de contar com a sua inestimável colaboração neste estudo procedendo à análise da tradução da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) para língua portuguesa do Brasil.

Caso concorde, você participará da etapa de equivalência de uma versão de consenso entre duas escalas traduzidas, independentemente, por duas pessoas bilíngues, com domínio da temática que o instrumento se propõe a avaliar. Em anexo a este termo encontra-se a carta com instruções para realização da equivalência e validade de conteúdo, a qual será realizada por meio do preenchimento de um instrumento a ser encaminhado via e-mail. Nesta carta você encontrará explicações sobre como realizar tal equivalência e validação, assim como o instrumento para tal procedimento, cujo preenchimento está estimado em 20 minutos. Após a finalização dessa etapa, a versão de consenso será então fornecida a um tradutor bilíngue, mas sem conhecimento do objeto de estudo, que fará a retrotradução para o idioma original. A versão retrotraduzida será encaminhada para o pesquisador que desenvolveu a escala, que a confrontará com o instrumento original. Depois disso será estabelecida uma versão harmonizada, a qual será a definitiva, a ser empregada no processo de validação semântica. Sua participação no estudo é voluntária, não havendo nenhuma gratificação para você por estar

participando desta pesquisa e não trará prejuízos para sua pessoa, porém há a garantia de indenização diante de eventuais danos decorrentes da mesma. Além disso, a qualquer momento, você tem o direito de retirar seu consentimento e deixar de participar do estudo. Você também tem o direito de receber respostas às dúvidas quanto ao desenvolvimento da pesquisa, em qualquer fase desta. Sua identidade será preservada, ou seja, esta não será revelada em nenhum momento da pesquisa. Todo o processo de avaliação será realizado via Internet pelos e-mails: mayara.segundo.ribeiro@usp.br e milena@eerp.usp.br. Solicitamos a sua confirmação e disponibilidade em participar como juiz nesta fase do estudo, considerando que sua avaliação deve ser devolvida até dia 30/11/2014. Caso você queira participar, mas precise de um período maior, por favor, entre em contato.

Essa pesquisa foi aprovada pelo CEP/EERP que tem a função de proteger eticamente o participante da pesquisa.

Este documento será datado e assinado em duas vias, sendo que uma destas ficará em sua posse e outra com o pesquisador responsável.

Agradecemos antecipadamente pela atenção e colocamo-nos à disposição para quaisquer outros esclarecimentos que se façam necessários.

Ribeirão Preto, _____ de _____ de 20____.

Especialista

Enfª Mayara Segundo Ribeiro COREN nº 374378

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) 3315-3386 E-mail: cep@eerp.usp.br

Horário de funcionamento: dias úteis das 8:00 às 17:00

Telefone de contato da pesquisadora responsável: (16) 3315-0539

E-mail: mayara.segundo.ribeiro@usp.br

Apêndice 2

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Validação Semântica)

O(a) Sr.(a) está sendo convidado(a) a participar do projeto: “*Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético”. Nosso objetivo é conhecer a possibilidade de utilizar no Brasil um questionário chamado *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24), desenvolvido no Reino Unido, que trata de questões relacionadas com o processo de aconselhamento genético. Este estudo não trará nenhum benefício direto para você, mas se comprovarmos que esse questionário poderá ser usado no Brasil, pessoas que são atendidas em outros serviços de genética, nas várias regiões do país, poderão respondê-lo e os médicos e enfermeiros que cuidam dessas pessoas saberão quais são as principais dúvidas e necessidades dos pacientes e, assim, poderão trabalhar para melhorar o atendimento à saúde dessas pessoas. Caso você concorde em participar, enquanto aguarda pela sua consulta médica, você será convidado para dirigir-se a uma das salas de consulta, no próprio ambulatório, na qual você preencherá inicialmente 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 tem 10 questões que irão avaliar seu estado mental, por meio de uma pontuação. Caso você atinja uma determinada pontuação, você será convidado para prosseguir no estudo e responder outros dois questionários, caso contrário agradecemos sua participação, que terminará nesse momento. Um dos questionários possui 24 perguntas sobre seu atendimento no serviço de genética, sobre a doença genética que afeta seu familiar e como você se sente em relação a essa doença. Os outros dois questionários que você responderá têm quinze questões por meio das quais poderemos saber se você entendeu as perguntas do questionário anterior. Pode parecer que são muitas questões para serem respondidas, mas esperamos que leve, aproximadamente, 30 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 estará disponível para auxiliar o senhor (a), 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) não será identificado em nenhum momento. O senhor(a) receberá uma via deste termo de consentimento assinada pela pesquisadora, 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 o senhor (a) 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 _____ 20____.

Participante

Enfª Mayara Segundo Ribeiro
COREN nº 374378

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) 3315-3386 E-mail: cep@eerp.usp.br

Horário de funcionamento: dias úteis das 8:00 às 17:00

Telefone de contato da pesquisadora responsável: (16) 3315-0539

E-mail: mayara.segundo.ribeiro@usp.br

Apêndice 3

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Estudo Piloto e Estudo de campo)

O(a) Sr.(a) está sendo convidado(a) a participar do projeto: “*Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético”. Nosso objetivo é conhecer a possibilidade de utilizar no Brasil um questionário chamado *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24), desenvolvido no Reino Unido, que trata de questões relacionadas com o processo de aconselhamento genético. Este estudo não trará nenhum benefício direto para você, mas se comprovarmos que esse questionário poderá ser usado no Brasil, pessoas que são atendidas em outros serviços de genética, nas várias regiões do país, poderão respondê-lo e os médicos e enfermeiros que cuidam dessas pessoas saberão quais são as principais dúvidas e necessidades dos pacientes e, assim, poderão trabalhar para melhorar o seu atendimento à saúde dessas pessoas. Caso você concorde em participar, enquanto aguarda pela sua consulta médica, você será convidado para dirigir-se a uma das salas de consulta, no próprio ambulatório, na qual você preencherá inicialmente 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 tem 10 questões que irão avaliar seu estado mental, por meio de uma pontuação. Caso você atinja uma determinada pontuação, você será convidado para prosseguir no estudo e responder mais um questionário, caso contrário agradecemos sua participação, que terminará nesse momento. Este último questionário possui 24 perguntas sobre seu atendimento no serviço de genética, sobre a doença genética que afeta seu familiar e como você se em relação a essa doença. Pode parecer que são muitas questões para serem respondidas, mas esperamos que leve, aproximadamente, 20 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) não será identificado em nenhum momento. O senhor (a) receberá uma via deste termo de consentimento assinada pela pesquisadora, 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

Enfª Mayara Segundo Ribeiro
COREN nº 374378

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) 3315-3386 E-mail: cep@eerp.usp.br

Horário de funcionamento: dias úteis das 8:00 às 17:00

Telefone de contato da pesquisadora responsável: (16) 3315-0539

E-mail: mayara.segundo.ribeiro@usp.br

Apêndice 4

Mini Exame do Estado Mental

Data:

Analfabeto () Sim () Não

AVALIAÇÃO	NOTA	VALOR
ORIENTAÇÃO TEMPORAL		
. Que dia é hoje?		1
. Em que mês estamos?		1
. Em que ano estamos?		1
. Em que dia da semana estamos?		1
. Qual a hora aproximada? (considere a variação de mais ou menos uma hora)		1
ORIENTAÇÃO ESPACIAL		
. Em que local nós estamos? (consultório, enfermaria, andar)		1
. Qual é o nome deste lugar? (hospital)		1
. Em que cidade estamos?		1
. Em que estado estamos?		1
. Em que país estamos?		1
MEMÓRIA IMEDIATA		
Eu vou dizer três palavras e você irá repeti-las a seguir, preste atenção, pois depois você terá que repeti-las novamente. (dê 1 ponto para cada palavra) Use palavras não relacionadas.		3
ATENÇÃO E CÁLCULO		
5 séries de subtrações de 7 (100-7, 93-7, 86-7, 79-7, 72-7, 65). (Considere 1 ponto para cada resultado correto. Se houver erro, corrija-o e prossiga. Considere correto se o examinado espontaneamente se autocorrigir). Ou: Soletrar a palavra mundo ao contrário		5
EVOCAÇÃO		
Pergunte quais as três palavras que o sujeito acabara de repetir (1 ponto para cada palavra)		3
NOMEAÇÃO		
Peça para o sujeito nomear dois objetos mostrados (1 ponto para cada objeto)		2
REPETIÇÃO		
Preste atenção: vou lhe dizer uma frase e quero que você repita depois de mim: Nem aqui, nem ali, nem lá. (considere somente se a repetição for perfeita)		1
COMANDO		
Pegue este papel com a mão direita (1 ponto), dobre-o ao meio (1 ponto) e coloque-o no chão (1 ponto). (Se o sujeito pedir ajuda no meio da tarefa não dê dicas)		3
LEITURA		
Mostre a frase escrita: FECHÉ OS OLHOS. E peça para o indivíduo fazer o que está sendo mandado. (Não auxilie se pedir ajuda ou se só ler a frase sem realizar o comando)		1

FRASE ESCRITA		
Peça ao indivíduo para escrever uma frase. (Se não compreender o significado, ajude com: alguma frase que tenha começo, meio e fim; alguma coisa que aconteceu hoje; alguma coisa que queira dizer. Para a correção não são considerados erros gramaticais ou ortográficos)		1
CÓPIA DO DESENHO		
<p>Mostre o modelo e peça para fazer o melhor possível. Considere apenas se houver 2 pentágonos interseccionados (10 ângulos) formando uma figura de quatro lados ou com dois ângulos.</p>		1
TOTAL		

Considerar apto para ingressar na pesquisa, pacientes com pontuação igual ou acima de 19, para analfabetos e pontuação igual ou acima de 24 para pessoas com escolaridade.

Apêndice 5

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:		
Nome da mãe:		
Idade da mãe:		
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		

Apêndice 6

FORMULÁRIO DE VALIDAÇÃO SEMÂNTICA – IMPRESSÃO GERAL

	Por favor, marque uma opção:
1. O que você achou do nosso questionário em geral?	☐ Muito bom ☐ Bom ☐ Regular / mais ou menos
2. As questões são compreensíveis? Se não, quais questões:	☐ Fáceis de entender ☐ Às vezes, difíceis ☐ Não compreensíveis
3. E sobre as categorias de resposta? Você teve alguma dificuldade em usá-las? Por favor, explique:	☐ Nenhuma / sem dificuldade ☐ Algumas dificuldades ☐ Muitas dificuldades
4. As questões são relevantes para a sua condição de saúde?	☐ Muito relevante ☐ Às vezes relevante ☐ sem / nenhuma relevância
5. Você gostaria de mudar alguma coisa no questionário?	
6. Você gostaria de acrescentar alguma coisa no questionário?	
7. Teve alguma questão que você não quis responder? Se sim, por que?	

Apêndice 7

FORMULÁRIO DE VALIDAÇÃO SEMÂNTICA – ESPECÍFICO

Por favor, marque um espaço e preencha-o:

[illegible]

4	Quando eu penso sobre a condição genética na minha família, eu fico chateado (a).								
5	Eu não sei aonde ir para obter a ajuda médica que eu e minha família precisamos.								
6	Eu posso ver que coisas boas aconteceram por ter essa condição genética em minha família.								
7	Eu posso controlar a forma como esta condição genética afeta minha família.								
8	Eu me sinto otimista sobre o futuro.								

FORMULÁRIO DE VALIDAÇÃO SEMÂNTICA – ESPECÍFICO

Por favor, marque um espaço e preencha-o:

[illegible]

15	Eu sei como obter ajuda não médica que eu e minha família precisamos (por exemplo, educação, apoio financeiro, social).								
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).								

FORMULÁRIO DE VALIDAÇÃO SEMÂNTICA – ESPECÍFICO

Por favor, marque um espaço e preencha-o:

[illegible]

23	Eu entendo quais preocupações me trouxeram para o serviço de genética clínica.								
24	Eu posso tomar decisões sobre a condição genética que podem mudar o futuro do meu filho (s) ou de qualquer filho que eu possa ter.								

Apêndice 8

Carta de Instrução ao Comitê de Especialistas

Prezado(a) Sr.(a) _____

Considerando o seu amplo conhecimento no cuidado de saúde a famílias com condições genéticas, além de sua proficiência na língua inglesa, vimos convidá-lo(a) a participar no julgamento da tradução do instrumento *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24), o qual está sendo utilizado no projeto de pesquisa denominado: *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético. O objetivo geral deste estudo é disponibilizar um instrumento válido e confiável para utilização junto a famílias brasileiras em processo de aconselhamento genético.

Trata-se de um estudo colaborativo com participação de uma pesquisadora estrangeira, cujos produtos darão origem, dentre outros, a uma dissertação de mestrado de uma aluna regularmente matriculada no Programa de Pós-Graduação em Enfermagem em Saúde Pública da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo.

O instrumento é original do Reino Unido, de autoria de Marion McAllister e possui em sua versão original 24 itens, com a finalidade de avaliar os desfechos oriundos dos serviços de genética clínica e das consultas de aconselhamento genético, que são realizadas por esses serviços.

A relevância e a justificativa da proposta fundamentam-se na ausência de instrumento, validado em nossa língua, para avaliar o processo de aconselhamento genético, "dando voz" às famílias que participam desse processo.

Para o desenvolvimento da pesquisa, utilizaremos o percurso metodológico preconizado pelo Grupo DISABKIDS (2004), que compreendem:

1. Tradução para língua portuguesa da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) – já realizado
2. Primeiro consenso da versão traduzida – já realizado
3. Avaliação pelo Comitê de Especialistas – **aguardando a sua participação**
4. Retrotradução

5. Obtenção do consenso das versões em inglês
6. Avaliação semântica dos itens
7. Pré-teste
8. Análise das propriedades de medida

Considerando seu conhecimento, experiência, atuação na temática deste estudo, habilidade no reconhecimento de expressões na língua inglesa e desenvoltura com a língua portuguesa, gostaríamos de contar com a sua inestimável colaboração neste estudo procedendo à análise da tradução da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24) para língua portuguesa do Brasil, avaliando as equivalências: conceitual, de itens, semântica/idiomática e operacional, bem como sua validade de conteúdo.

A seguir encontram-se as instruções para auxiliá-lo (a) nas etapas da avaliação. Agradecemos antecipadamente pela atenção e colocamo-nos à disposição para quaisquer outros esclarecimentos que se façam necessários.

Mayara Segundo Ribeiro
Enfermeira Aluna de Pós-Graduação

Profa. Dra. Milena Flória-Santos
Pesquisadora Orientadora

Instruções para avaliação das equivalências entre as versões original e traduzida da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24)

O instrumento original possui 24 questões. Para realizar o processo de avaliação das equivalências entre as versões original e traduzida da *Genetic Counseling Outcome Scale* (GCOS-24), solicitamos que considere as orientações que seguem: Como juiz, sua opinião em concordância ou não com a afirmativa proposta deve ser imparcial, e a realização do seu procedimento de avaliação, deve considerar os seguintes critérios:

- a) Equivalência conceitual: refere-se à equivalência do conceito na cultura original em comparação à cultura-alvo.
- b) Equivalência de itens: indica se os itens que compõem a escala estimam os mesmos domínios e se são relevantes nas duas culturas.
- c) Equivalência semântica/idiomática: consiste na tradução do instrumento original, não só conservando o significado das palavras entre dois idiomas diferentes, como também buscando atingir o mesmo efeito em culturas distintas.
- d) Equivalência operacional: visa manter as características operacionais do universo original, por intermédio de medidas empregadas antes e durante a aplicação da escala, tais como: mesmo número de questões; mesmas opções de respostas ordinais utilizadas no instrumento original; mesmo tempo de aplicação quando usado no país de origem; treinamento dos aplicadores se necessário, e a elaboração de um instrumento para orientar o preenchimento do instrumento pelos sujeitos.
- e) A validade de Conteúdo refere-se ao grau em que o conteúdo ou os domínios de um instrumento de mensuração são relevantes e representativos do construto-alvo. Todos os itens do instrumento deverão ser avaliados separadamente, de acordo com essas cinco propriedades, marque com um X no espaço correspondente, seguindo o seguinte critério:

-1 = não equivalente (não concorda com a tradução)

0 = indeciso

+1=equivalente (concorda com a tradução)

Quando forem atribuídos os conceitos -1 ou 0, por favor, faça seu comentário e sugestões nas linhas disponíveis abaixo de cada item do instrumento.

Com o intuito de subsidiar o processo de avaliação, seguem em anexo:

- Instrumento original
- Instrumento traduzido
- Instrumento de avaliação da tradução

Todo o processo de avaliação será realizado utilizando-se a Internet, por meio dos e-mails: mayara.segundo.ribeiro@usp.br e milena@usp.br. Solicitamos a sua confirmação e disponibilidade em participar como juiz nesta fase do estudo, considerando que sua avaliação deve ser devolvida até dia 30/11/2014. Caso você queira participar, mas precise de um período maior, por favor, entre em contato.

Apêndice 9

Instrumento para Avaliação pelo Comitê de Especialistas

		Equivalência Conceitual			Equivalência De itens			Equivalência Semântica/ idiomática			Equivalência Operacional			Validade de Conteúdo		
Frase original	The Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS-24)	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Escala de Resultados em Aconselhamento Genético (GCOS-24)															
Sugestões																
Frase original	Using the scale below, circle a number next to each statement to indicate how much you agree with the statement. Please answer all the questions. For questions that are not applicable to you, please choose option 4 (neither agree nor disagree).	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	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).															
Sugestões																
Frase original	1 = strongly disagree	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	1 = discordo fortemente															
Sugestões																
Frase original	2 = disagree	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	2 = discordo															
Sugestões																
Frase original	3 = slightly disagree	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	3 = discordo um pouco															
Sugestões																
Frase original	4 = neitherdisagreeenoragree	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	4 = nem discordo, nem concordo															
Sugestões																
Frase original	5 = slightlyagree	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	5 = concordo um pouco															
Sugestões																

		Equivalência Conceitual			Equivalência De itens			Equivalência Semântica/ Idiomática			Equivalência Operacional			Validade de Conteúdo		
Frase original	1. I am clear in my own mind why I am attending the clinical genetics service.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu tenho claro em minha mente o porquê sou atendido (a) em um serviço de genética clínica.															
Sugestões																
Frase original	2. I can explain what the condition means to people in my family who may need to know.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu posso explicar o que a condição genética significa para as pessoas da minha família que podem necessitar saber.															
Sugestões																
Frase original	3 I understand the impact of the condition on my child(ren)/any child I may have.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu entendo o impacto da condição genética para o meu filho (s) ou filhos que eu possa ter.															
Sugestões																
Frase original	4. When I think about the condition in my family, I get upset.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Quando eu penso sobre a condição genética da minha família, eu fico chateado (a).															
Sugestões																
Fraseoriginal	5. I don't know where to go to get the medical help I / my family need(s).	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu não sei aonde ir para obter a ajuda médica que eu e minha família precisamos.															
Sugestões																

		Equivalência Conceitual			Equivalência De itens			Equivalência Semântica/ Idiomática			Equivalência Operacional			Validade de Conteúdo		
Frase original	1. I am clear in my own mind why I am attending the clinical genetics service.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu tenho claro em minha mente o porquê sou atendido (a) em um serviço de genética clínica.															
Sugestões																
Frase original	2. I can explain what the condition means to people in my family who may need to know.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu posso explicar o que a condição genética significa para as pessoas da minha família que podem necessitar saber.															
Sugestões																
Frase original	3 I understand the impact of the condition on my child(ren)/any child I may have.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu entendo o impacto da condição genética para o meu filho (s) ou filhos que eu possa ter.															
Sugestões																
Frase original	4. When I think about the condition in my family, I get upset.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Quando eu penso sobre a condição genética da minha família, eu fico chateado (a).															
Sugestões																
Fraseoriginal	5. I don't know where to go to get the medical help I / my family need(s).	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu não sei aonde ir para obter a ajuda médica que eu e minha família precisamos.															
Sugestões																

[illegible]

Frase original	13. In relation to the condition in my family, nothing I decide will change the future for my children / any children I might have.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Em relação a condição genética da minha família, nada que eu decidir vai mudar o futuro do meu filho (s) ou filhos que eu possa ter.															
Sugestões																
Frase original	14. I understand the reasons why my doctor referred me to the clinical genetics service.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu entendo as razões pelas quais meu médico me encaminhou para o serviço de genética clínica.															
Sugestões																
Frase original	15. I know how to get the non-medical help I / my family needs (e.g. educational, financial, social support).	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu sei como obter ajuda não médica que eu e minha família precisamos (por exemplo, educação, apoio financeiro, social).															
Sugestões																
Frase original	16. I can explain what the condition means to people outside my family who may need to know (e.g. teachers, social workers).	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu posso explicar o que significa essa condição genética para pessoas fora da minha família, que podem precisar saber (por exemplo, professores, assistentes sociais).															
Sugestões																
Frase original	17. I don't know what I can do to change how this condition affects me / my children.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu não sei o que posso fazer para mudar a forma como esta condição genética afeta a mim e a meus filhos.															
Sugestões																
Frase original	18. I don't know who else in my family might be at risk for this condition.	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1	-1	0	+1
Tradução	Eu não sei quem mais na minha família pode estar em risco para essa condição genética.															
Sugestões																

[illegible]

Apêndice 10

GCOS-24 – versão em português do Brasil após tradução-retrotradução

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 meu filho (s) ou filhos que eu possa ter.		1	2	3	4	5	6	7
4	Quando eu penso sobre a condição genética na 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.		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 meu 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 meus filhos possam 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 os meus filhos.	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 meu filho (s) ou de qualquer filho que eu possa ter.	1	2	3	4	5	6	7

Apêndice 11

GCOS-24— versão em português do Brasil adaptada após validação semântica

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 meu filho (s) ou filhos que eu possa ter.		1	2	3	4	5	6	7
4	Quando eu penso sobre a condição genética na 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.		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 meu 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 meus filhos possam 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 os meus filhos.	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 meu filho (s) ou de qualquer filho que eu possa ter.	1	2	3	4	5	6	7