

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE  
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DO TRAIRI  
GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM**

**MARIA LETICIA FERNANDES DANTAS**

**CONHECIMENTO, ATITUDES E PRÁTICAS DOS PROFISSIONAIS DA  
ENFERMAGEM ACERCA DA SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP NO  
HOSPITAL REGIONAL MARIANO COELHO**

**SANTA CRUZ-RN  
2018**

MARIA LETICIA FERNANDES DANTAS

CONHECIMENTO, ATITUDES E PRÁTICAS DOS PROFISSIONAIS DA  
ENFERMAGEM ACERCA DA SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP NO HOSPITAL  
REGIONAL MARIANO COELHO

Artigo Científico apresentado a Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi - FACISA da Universidade Federal do Rio Grande do Norte - UFRN, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Orientadora: Dr.(a) Julliane Tamara A. de Melo Campos

SANTA CRUZ-RN  
2018

Dantas, Maria Leticia Fernandes.

Conhecimento, atitudes e práticas dos profissionais da enfermagem acerca da Síndrome de Berardinelli-Seip no Hospital Regional Mariano Coelho / Maria Leticia Fernandes Dantas. - 2018.

33f.: il.

Artigo Científico (Graduação em Enfermagem) - Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi. Santa Cruz, RN, 2018.

Orientador: Julliane Tamara Araújo de Melo Campos.

1. Educação em Enfermagem - Artigo científico. 2. Lipodistrofia Generalizada Congênita - Artigo científico. 3. Instituição de Assistência Ambulatorial - Artigo científico. 4. Aconselhamento Genético - Artigo científico. I. Campos, Julliane Tamara Araújo de Melo. II. Título.

RN/UF/FACISA

CDU 616-083

MARIA LETICIA FERNANDES DANTAS

CONHECIMENTO, ATITUDES E PRÁTICAS DOS PROFISSIONAIS DA  
ENFERMAGEM ACERCA DA SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP NO HOSPITAL  
REGIONAL MARIANO COELHO

Artigo Científico apresentado a Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi - FACISA da Universidade Federal do Rio Grande do Norte - UFRN, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Aprovado em: \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

BANCA EXAMINADORA

---

Prof. Dr<sup>a</sup>. Julliane Tamara A. de Melo Campos – Orientadora  
Universidade Federal do Rio Grande do Norte

---

Prof. Dr<sup>a</sup>. Isabelle Ribeiro B. Mirabal – Membro da banca  
Universidade Federal do Rio Grande do Norte

---

Prof. Dr<sup>a</sup>. Thaiza Teixeira X. Nobre – Membro da banca  
Universidade Federal do Rio Grande do Norte

## **LISTA DE ABREVIATURAS**

ASPOSBERN - Associação de Pais e Pessoas com Síndrome de Berardinelli do Estado do Rio Grande do Norte

BSCL - Lipodistrofia Congênita de Berardinelli-Seip

CEP - Comitê de Ética em Pesquisa

CGL - Lipodistrofia Congênita Generalizada

CNS - Conselho Nacional De Saúde

CONEP - Comissão Nacional de Ética em Pesquisa

FACISA - Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi

HRMC - Hospital Regional Mariano Coelho

IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística

TCLE - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

## SUMÁRIO

---

<b>1 INTRODUÇÃO</b>	07
<b>2 OBJETIVOS</b>	12
OBJETIVO GERAL	12
OBJETIVOS ESPECÍFICOS	12
<b>3 METODOLOGIA GERAL</b>	12
3.1 LOCAL E PARTICIPANTES DO ESTUDO	12
3.2 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E POPULAÇÃO	13
3.3 PROCEDIMENTOS E COLETA DE DADOS	13
3.4 ANÁLISE ESTATÍSTICA	15
<b>4 RESULTADOS</b>	15
<b>5 DISCUSSÃO</b>	20
<b>6 CONCLUSÃO</b>	23
<b>REFERÊNCIAS</b>	
<b>ANEXOS</b>	
<b>APÊNDICES</b>	

---

## **Conhecimento, atitudes e práticas dos profissionais da enfermagem acerca da Síndrome de Berardinelli-Seip no Hospital Regional Mariano Coelho**

**Maria Leticia Fernandes Dantas<sup>1</sup>**

**Julliane Tamara A. de Melo Campos<sup>2</sup>**

**Resumo:** A Lipodistrofia Congênita de Berardinelli-Seip (BSCL) é uma doença rara, o distúrbio genético é transmitido por um processo autossômico recessivo. Sua prevalência a nível mundial 1 em 10.000.000 de pessoas. Atrelado por um fator de herança genética que disseminou decorrente dos casamentos consanguíneos, em uma maior prevalência da BSCL no interior do Rio Grande do Norte, na mesorregião do Seridó. A pesquisa tem o intuito de averiguar o conhecimento desses profissionais sobre a BSCL após estudo em 2015, no referido Hospital Regional Mariano Coelho (HRMC). Foi aplicado um questionário com 25 enfermeiros que trabalham no HRMC. O presente estudo mostrou que a maioria dos profissionais da equipe de enfermeiros desconhecem as causas da Síndrome de Berardinelli-Seip, apesar da sua maior prevalência na região, e já terem recebido pacientes com BSCL na assistência hospitalar. São necessárias estratégias na área clínica que possam favorecer melhoras na saúde e qualidade de vida da população com BSCL. Diante disso, tem sido fundamental que os profissionais de saúde desenvolvam uma assistência qualificada. Os enfermeiros são frequentemente os primeiros a ter um elo com os pacientes no binômio familiar, e na prestação dos cuidados na assistência hospitalar.

**Palavras-chave:** Educação em Enfermagem. Instituição de Assistência Ambulatorial. Lipodistrofia Generalizada Congênita. Aconselhamento Genético.

### **1 INTRODUÇÃO**

A Lipodistrofia Congênita de Berardinelli-Seip – BSCL é um distúrbio autossômico recessivo raro associado à alterações no mecanismo de regulação do

---

<sup>1</sup> Graduanda no curso de Bacharelado em Enfermagem pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte.

<sup>2</sup> Doutora em Bioquímica e Biologia Molecular. Professora Adjunto II da FACISA/UFRN. E-mail: tamara\_bio@yahoo.com

metabolismo glicídico e lipídico. Tal condição pode ser identificada já no nascimento por meio do diagnóstico clínico realizado através do fenótipo morfológico, tornando-se evidente no desenvolvimento da criança a perda de peso e/ou aumento enfático da muscularidade extrema devido à ausência total ou parcial de tecido adiposo (FERRARIA et al., 2013; PATNI; GARG, 2015; GONZALO; ESTEFANIA, 2017).

A BSCL compõe a classe de doenças denominadas Lipodistrofias, caracterizadas pela deficiência de leptina e pela extrema resistência à insulina, e o desenvolvimento de alta densidade mineral óssea “cistos ósseos” (LIMA, et al., 2016a). Estão relacionadas às formas graves da síndrome metabólica, podendo ocasionar várias disfunções endocrinofisiológicas muitas vezes difíceis de ser controladas. O tratamento fundamental para pacientes com BSCL, centra-se na dieta específica, entretanto direcionados para os sintomas e achados clínicos que são apresentados em cada indivíduo (MEEHAN et al., 2015; WORLD HEALTH ORGANIZATION, 2018).

Esses achados tornam a síndrome uma condição bastante heterogênea já que esta pode se apresentar de diferentes formas clínicas e sintomatológicas nos diferentes indivíduos que vivem com a BSCL. As características físicas mais evidentes da doença é a hiperplasia muscular esquelética acentuada, flebomegalia, hirsutismo, aumento da taxa de crescimento com padrão acromegalóide (face, orelhas, mãos e pés grandes) e avançada idade física (envelhecimento precoce) (GARG et al., 1999; GONZALO; ESTEFANIA, 2017).

Já as características fisiopatológicas da síndrome estão mais relacionadas ao déficit de tecido adiposo e conseqüentemente da leptina, o que acarreta importante desestruturação fisiológica metabólica, pois a leptina é uma proteína secretada como um hormônio dos adipócitos. Essas células têm importante função metabólica por exercer um papel fundamental na fisiopatologia da resistência insulínica, do *diabetes mellitus*, da esteatose hepática e da dislipidemia, especialmente a hipertrigliceridemia (BARRA et al., 2011).

A BSCL foi descrita pela primeira vez em duas crianças em 1954, no Brasil, pelo endocrinologista pioneiro na área Waldemar Berardinelli (BERARDINELLI,



1954), sendo posteriormente revista por Martin Seip em 1959, na Noruega (SEIP; TRYGSTAD, 1963). A prevalência populacional mundial precisa dessa patologia ainda é desconhecida, mas é estimada em cerca de 1 em 10 milhões (PATNI; GARG, 2015).

Na literatura foram registrados muitos casos de BSCL em todo o mundo, muitos ainda não diagnosticados, no entanto expressiva parte desses casos foi registrada no Brasil, um total de 103 registros no Rio Grande do Norte (RN), constatando-se uma prevalência de 3 casos a cada 100.000 pessoas (ROSILLO et al., 2016; VAN MALDERGEM, 2016; MEDEIROS et al., 2017). De forma geral, essa relevante prevalência no Brasil pode estar associada a práticas culturais características de determinadas regiões do país onde há elevados índices de consanguinidade parental (LIMA et al., 2016b).

Mutações de genes já foram associadas à BSCL, entre esses genes relatados pela literatura científica dois encontram-se mutados em aproximadamente 95% dos casos. O primeiro deste é o gene BSCL1 ou AGPAT2 responsável por codificar uma proteína da família das aciltransferases, uma enzima fundamental para a biossíntese de glicerofosfolídeos e triacilglicerol e o gene BSCL2 codificador da proteína denominada seipin (HAQUE; GARG; AGARWAL, 2005; KIM et al., 2008).

A escassez de gordura corporal associada ao déficit intelectual favorece o diagnóstico clínico da categoria BSCL2 comparado à espécie BSCL1 da mutação. Os pacientes com BSCL2 são cada vez mais acometidos comparados aos que provém da BSCL1. Na literatura estima-se que os pacientes diagnosticados do Brasil que foram identificados com BSCL são de origem portuguesa (CAPEAU et al., 2010; LIMA et al., 2016b).

Na literatura também foram citados casos da BSCL em Países do Oriente Médio, Europeus e da Ásia. A Noruega apresenta prevalência de 1 em 1.00.000, já no Líbano 1 em 200.000 e em Portugal 1 em 500.000. No norte da região do Peru, foram relatado cinco casos de BSCL2. No Brasil, em alguns estados como Minas Gerais e Ceará, também foram registrados casos, porém em menor proporção (ROSILLO et al., 2016; VAN MALDERGEM, 2016; MEDEIROS et al., 2017).

No entanto, há uma expressiva prevalência no estado do Rio Grande do Norte quando comparado com outros estados no Brasil, é o que demonstra o estudo de Medeiros e colaboradores (2017). Esse estudo demonstra também que essa distinta prevalência observada em diferentes regiões de um mesmo país pode estar atrelada à hereditariedade genética associada a práticas culturais. O Seridó, microrregião geográfica do RN é o local que possui a maior prevalência no Brasil e por isso é popularmente chamada de berço da BSCL no Nordeste.

Diante disso, a instituição para realização do nosso estudo foi o Hospital Regional Mariano Coelho (HRMC) que está estabelecido em Currais Novos (RN), por ser o município situado na mesorregião do Seridó que tem como referência o HRMC para a população circunvizinha. De acordo com o (IBGE, 2017b) o último censo de 2010 a população adscrita é de 42.652 pessoas, com área territorial de 864,349 km<sup>2</sup>.

Associação de Pais e Pessoas com Síndrome de Berardinelli do Estado do Rio Grande do Norte – ASPOBERN, foi fundada em 1998 e está localizada em Currais Novos (RN), a única organização a nível nacional e mundial, sem fins lucrativos, que visa melhorar a qualidade de vida dos pacientes com BSCL e apoiar as famílias de pessoas que vivem com essa doença, ofertando-lhes uma assistência qualificada (APOSBERN, 2018).

Considerando essas premissas, o presente estudo justifica-se pela necessidade de se avaliar de maneira longitudinal o conhecimento dos enfermeiros acerca da BSCL, contribuindo para a criação de programas de educação permanente e continuada e de políticas públicas que enfatizem uma assistência integral a essas pessoas na prevenção de agravos e proteção da saúde.

No estudo realizado por Dantas (2015) sobre o conhecimento acerca da BSCL, observou-se que relevante parte dos profissionais da enfermagem que atuam no HRMC em Currais Novos (RN) ainda não conhecem a síndrome, o que tornou necessário (re)avaliar o conhecimento dos enfermeiros acerca da BSCL e, posteriormente, oferecer uma capacitação durante a realização desse mesmo

estudo com o designo de acrescer o número de participantes da pesquisa, visando a importância do estudo no meio acadêmico e científico, bem como para os profissionais enfermeiros e para as pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip.

Tendo em vista a importância de uma assistência integral no âmbito hospitalar, é reforçado chamar atenção das instituições de saúde para contribuir no tratamento e prognósticos das pessoas com BSCL pelo fato de ser uma lipodistrofia severa, e pouco conhecida, devido seus acometimentos. Até aqui, vem sendo enfatizada a importância do conhecimento dos profissionais enfermeiros o qual é imprescindível na atuação do cuidado, identificando o grupo de maior risco, para que as medidas efetivas produzam um impacto na melhoria de saúde para essas pessoas.

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 OBJETIVO GERAL**

Avaliar o nível de conhecimento, atitudes e práticas dos profissionais enfermeiros do Hospital Regional Mariano Coelho sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip.

### **2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Caracterizar os enfermeiros de acordo com: idade, sexo, nível educacional e tempo de experiência clínica;
- Avaliar o conhecimento dos enfermeiros sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip;
- Relacionar nossos resultados com os do estudo realizado por Dantas (2015);

## **3 METODOLOGIA**

### **3.1 Local e participantes do estudo**

Trata-se de um estudo transversal, descritivo e exploratório de abordagem quantitativa. Foram selecionados 25 enfermeiros de acordo com a escala mensal, que fazem parte do Hospital Regional Mariano Coelho (HRMC) localizado em Currais Novos (RN).

### **3.2 Critérios de inclusão e população**

Como critério de inclusão, participaram da pesquisa apenas os enfermeiros com vínculo ativo; o HRMC autorizou o estudo por meio da carta de anuência em duas vias. Mediante os critérios de exclusão não participaram da pesquisa os demais profissionais de saúde ou enfermeiros que estavam de licença saúde ou maternidade no período da coleta dos dados, bem como os que por alguma razão particular negarem-se a fazer parte do estudo.

A equipe de enfermagem do HRMC é composta de 26 funcionários enfermeiros e foram incluídos os questionários no total dos profissionais nesta pesquisa, destes, 25 enfermeiros participou, um deles se enquadrava no critério exclusão (licença maternidade). Foram preenchidos e devolvidos os questionários por enfermeiros que participaram do estudo.

Nesse contexto, após trabalhos realizados por Dantas (2015), com os profissionais de enfermagem do HRMC, foi visto a necessidade de uma nova análise para saber a adesão após a capacitação do aconselhamento genético, evidenciando a consanguinidade, por ser um dos fatores mais importantes na avaliação de doenças genéticas e sua prevalência no território do Seridó. Nesta nova avaliação ocorreram modificações no questionário acrescentando novas perguntas. Visto que, amostra de profissionais (N= 11) obteve menos de 50% do esperado no estudo descrito, isso impulsionou uma reavaliação no aumento da coleta que irá contribuir para a melhoria na assistência ofertada, e, sobretudo uma melhor qualidade de vida para os pacientes.

### **3.3 Procedimentos e coleta de dados**

O instrumento para análise foi constituído por um questionário com 28 questões das quais 10 eram de caracterização sociodemográfica e qualificação profissional dos participantes e 18 questões de múltiplas escolhas sobre o conhecimento a cerca da Síndrome de Berardinelli-Seip. Esse instrumento permitiu a análise do conhecimento, atitudes e práticas dos profissionais enfermeiros sobre BSCL. Posteriormente a essa etapa, foi divulgada a data da capacitação de aconselhamento genético voltado para esses profissionais, que ocorrerá nos dias 19 a 23 de novembro de 2018. O intuito da capacitação é uma forma de feedback da pesquisa aos participantes e ao HRMC com o objetivo de contribuir para a melhoria do conhecimento desses profissionais na sua prática clínica.

Os dados do estudo foram coletados de junho a agosto de 2018. O convite foi realizado presencialmente, apresentando o objetivo de avaliar os conhecimentos, atitudes e práticas dos enfermeiros acerca da BSCL e os possíveis riscos e benefícios da participação na pesquisa. Aqueles que concordaram em participar da pesquisa receberam o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE), em duas vias (Apêndice A).

Mediante a leitura e assinatura do TCLE, os profissionais que atuam no hospital citado, responderam a um instrumento adequado e estruturado composto por duas partes: I – informações gerais sobre os participantes (sexo, idade, ocupação, nível educacional e tempo de experiência clínica) e II – conhecimento frente aos distúrbios genéticos, com questões abertas e fechadas a respeito do conhecimento sobre a síndrome genética, características clínicas, os cuidados prestados aos portadores da síndrome genética, conhecimento sobre ASPOSBERN e a identificação de serviços especializados. Este questionário foi pré-testado e verificou a validade do conteúdo (Apêndice B).

Essa pesquisa teve seu projeto submetido ao Comitê de ética em pesquisa da Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi - Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN) sendo aprovado sob o Número de Protocolo CAAE 75049317.3.0000.5568 e Número do Parecer: 2.357.494. O estudo foi desenvolvido respeitando a Resolução nº. 466/12 do Conselho Nacional De Saúde (CNS) -

Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP), que regulamenta as pesquisas envolvendo seres humanos.

---

**N (%)**

---

### 3.4 Análise

#### estatística

Os elementos foram codificados, digitados por letras e números, preservando-se a sua identificação. As variáveis deste estudo foram idade, sexo, nível de escolaridade, tempo de experiência clínica e comparativo do conhecimento dos grupos de estudo por Dantas (2015) e o atual estudo. Após o delineamento dos indivíduos da pesquisa, o teste de normalidade para a amostra (kolmogorov-Smirnov e Shapiro-Wilk) foi efetivado sinalizando uma distribuição paramétrica dos dados. O teste estatístico utilizado foi o (Teste T) para analisar os dados do conhecimento dos enfermeiros do nosso estudo e o estudo de Dantas, 2015. Os dados foram compilados no programa *Microsoft Excel* 2010, exportados e manuseados para o *GraphPad Software Inc. versão 7*. O número de participantes o qual foi expresso em número absoluto e porcentagem. Na complementação da análise descritiva, foi utilizada a técnica de Intervalo de Confiança para média. O nível de significância estabelecido foi fixado em 5%.

## 4 RESULTADOS

As características sociodemográficas dos participantes na pesquisa são apresentadas na (Figura 1). Dos 25 participantes, a maioria (80%) correspondeu a mulheres e (20%) ao sexo homens, sendo a média de idade geral e desvio padrão  $41.9 \pm 9.8$  anos. Em relação ao tempo de atuação na área de enfermagem, 80% trabalham entre 0 a 10 anos, de 11 a 20 anos 4%, de 21 a 30 anos 16%, e nenhum destes referiu trabalhar por mais de 30 anos. Quanto ao nível de escolaridades, 88% referiram ter especialização, 8% mestrado e apenas 4% não tinha nenhum tipo de especialização.

**Tabela 1. Dados Sociodemográficos dos Enfermeiros do HRMC (N=25).**

<b>Gênero</b>	
Masculino	5 (20)
Feminino	20 (80)
<b>Grupo de Idade (Média ± DP)</b>	
≤35 Anos	9 (36)
36– 49 Anos	7 (28)
≥50 Anos	9 (36)
Desconhecido	0 (0.0)
<b>Nível Educacional</b>	
Graduação	1 (4)
Especialização	22 (88)
Mestrado	2 (8)
Desconhecido	0 (0.0)
<b>Tempo de Experiência Clínica (Anos)</b>	
0– 10	20 (80)
11– 20	1 (4)
21– 30	4 (16)
>30	0 (0.0)
Desconhecido	0 (0.0)

Fonte: Autoria própria (2018).

Em relação às questões sobre o conhecimento, atitudes e práticas da BSCL, a (Figura 2) demonstra que 96% (n – 25) dos enfermeiros referiram não receber conteúdos acerca da síndrome descrita na sua formação profissional. Sobre a capacidade de reconhecer clinicamente o estereótipo inato da síndrome, 44% mencionam conseguir reconhecê-la, e 56% relataram não saber identifica-la.

No que se refere às características morfofisiológicas da BSCL, 16% dos entrevistados responderam que a BSCL pode apresentar hipertrofia muscular, envelhecimento precoce, características androgênicas, ausência de tecido adiposo, e deficiência na síntese de gordura. Quando questionados se conheciam a ASPOSBERN, 64% referiram que não conheciam a associação, é considerado um nível elevado, visto que a localização da sede é Currais Novos (RN), o mesmo município em que se encontra o HRMC, local onde foi realizado nosso estudo.

Quanto à participação em capacitações externas para prestação de cuidados a pessoas com a BSCL, o resultado foi nulo (0%), no entanto, quando questionados sobre a participação em cursos de capacitação na própria unidade de saúde onde trabalham, 12% referiram já ter participado. Esses profissionais referiram ter acesso ao material informativo sobre a BSCL através de panfletos, artigos, e oficinas oferecidos na unidade de saúde em que trabalham.

**Tabela 2. Conhecimento dos enfermeiros do HRMC sobre a Lipodistrofia congênita de Berardinelli- Seip (BSCL) – 2018 (N=25).**

	Sim - N (%)	Não - N (%)
Q1. Você já ouviu falar da Síndrome de Berardinelli-Seip?	13 (52)	12 (48)
Q2. Você saberia identificar uma pessoa com a Síndrome de Berardinelli-Seip que chega ao seu serviço de saúde?	11 (44)	14 (56)
Q3. Você conhece as características físicas da Síndrome de Berardinelli-Seip?	11 (44)	14 (56)
Q4. Você conhece o padrão de herança genética da Síndrome de Berardinelli-Seip?	3 (12)	22 (88)
Q5. Você conhece quais as causas genéticas da Síndrome de Berardinelli-Seip?	1 (4)	24 (96)
Q6. Possui conhecimento acerca dos distúrbios metabólicos que acometem as pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	6 (24)	19 (76)
Q7. Você já atendeu algum paciente com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	5 (20)	20 (80)
Q8. Você saberia repassar às pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip os cuidados que eles deverão ter com a sua saúde?	2 (8)	23 (92)
Q9. Se sente preparado o suficiente para fornecer informações sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip para os pacientes e familiares?	1 (4)	24 (96)
Q10. Você saberia identificar serviços ou especialistas para dar suporte ao atendimento de pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	5 (20)	20 (80)
Q11. Você saberia fazer um aconselhamento genético para familiares de pacientes com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	0 (0.0)	25 (100)
Q12. Você recebeu alguma informação sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip ao longo da sua formação acadêmica?	1 (4)	24 (96)
Q13. Possui alguma capacitação específica para prestação de cuidados a pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	0 (0.0)	25 (100)
Q14. São realizadas, na área de abrangência da Unidade de Saúde, capacitações sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip?	3 (12)	22 (88)
Q15. Você possui acesso a materiais informativos sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip?	2 (8)	23 (92)
Q16. Você se sente preparado para acompanhar/cuidar de pacientes com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	1 (4)	24 (96)
Q17. Você já acompanhou/cuidou de algum paciente com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	3 (12)	22 (88)
Q18. Você já ouviu falar da Associação dos Pais e Pessoas com a Síndrome de Berardinelli do Estado do Rio Grande do Norte (ASPOSBERN), sediada na cidade de Currais Novos?	9 (36)	16 (64)

Fonte: Autoria própria (2018).

Em relação ao conhecimento acerca do padrão de herança genética da BSCL, 8% dos estudados citaram o grau de parentesco e o padrão recessivo. Uma parcela mínima (12%) referiu saber a origem genética. Nos casos de atendimento aos pacientes com BSCL, 4% expuseram que já tinham visto na rotina.



No que diz respeito à preparação para a prestação de cuidados de saúde aos indivíduos com a Síndrome de Berardinelli-Seip, apenas 4% dos enfermeiros afirmaram que tinham o conhecimento e as habilidades necessárias para oferecer aos pacientes com BSCL esses cuidados adequados. Como evidenciado na figura 2, 96% dos entrevistados responderam que têm dificuldade para prestar assistência às pessoas que vivem com a BSCL. Quando indagados sobre os distúrbios metabólicos que acometem os indivíduos com BSCL, 20% responderam: diabetes *mellitus*, hipertensão arterial, e distúrbio na síntese de lipídeos.

**Tabela 3. Comparando o conhecimento dos enfermeiros do HRMC sobre a Lipodistrofia Congênita de Berardinelli- Seip (BSCL) – 2015/2018 (N=7).**

	Sim - N (%)		P
	Não - N (%)		
	2015	2018	
Q1. Você já ouviu falar da Síndrome de Berardinelli-Seip?	5 (71,4) 2 (28,5)	5 (71,4) 2(28,5)	>0,999
Q2. Você conhece quais as causas genéticas da Síndrome de Berardinelli-Seip?	3 (42,8) 4 (57,1)	1(14,2) 6(85,7)	0,559
Q3. Você conhece as características físicas da Síndrome de Berardinelli-Seip?	5 (71,4) 2 (28,5)	5(71,4) 2(28,5)	>0,999
Q4. Você já atendeu algum paciente com a Síndrome de Berardinelli-Seip?	3 (42,8) 4 (57,1)	3(42,8) 4(57,1)	>0,999
Q5. Se sente preparado o suficiente para fornecer informações sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip para os pacientes e familiares?	2 (28,5) 5 (71,4)	1(14,2) 6(85,7)	>0,999
Q6. Você saberia repassar às pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip os cuidados que eles deverão ter com a sua saúde?	3 (42,8) 4 (57,1)	2(28,5) 5(71,4)	>0,999
Q7. Você já ouviu falar da Associação dos Pais e Pessoas com a Síndrome de Berardinelli do Estado do Rio Grande do Norte (ASPOBERN), sediada na cidade de Currais Novos?	4 (57,1) 3 (42,8)	3(42,8) 4(57,1)	>0,999

Fonte: Autoria própria (2018).

Como exposto na (Figura 3), foram analisadas as mudanças de respostas que ocorreram na comparação do estudo feito por Dantas, 2015 para o presente estudo “2018”. Desses, foram escolhidos 07 profissionais que participaram dos respectivos estudos para obtenção do desempenho do conhecimento, eles tiveram o comparativo de respostas dos questionários preenchidos nos respectivos anos. Diante das respostas divergentes em anos distintos, subentende-se que o entrevistado tenha pouco conhecimento sobre a BSCL, a ponto de não conseguir explicar seus conhecimentos.

A diferença mais notável entre a pesquisa do ano 2015 em relação ao nosso estudo realizado em 2018 se deu em relação ao conhecimento sobre as causas genéticas que originam a Síndrome de Berardinelli-Seip. No presente estudo, figura

3, evidenciamos que 87,5% dos profissionais entrevistados desconhecem suas causas, enquanto nos resultados obtidos em 2015, 57,1% afirmaram não conhecer as causas genéticas, tornando-se um dado divergente, o que demonstra a necessidade de novas pesquisas.

Porém, essa diferença pode ser explicada pressupondo que a margem de profissionais atingida foi mínima, não ocorrendo a participação na capacitação do aconselhamento genético no ano 2015 ofertado aos profissionais de enfermagem. Dessa forma, o resultado obtido contemplou como contorno de avaliação dos conhecimentos profissionais, o qual foi possível intervir e trabalhar mediante a caracterização dos dados expostos pelo questionário aplicado, assegurando o acompanhamento da assistência com qualidade prestada por parte dos profissionais às pessoas com BSCL no aumento da qualidade de vida, intervindo através de educação em saúde, ofertando tratamento adequado e eficácia no prognóstico.

Nossos resultados enfatizam a importância de alcançar um número maior de profissionais enfermeiros contemplados na fomentação da capacitação por intermédio do aconselhamento genético e achados clínicos. Esses dados comparativos se fizeram necessários, uma vez que o conhecimento desses profissionais acerca da Síndrome de Berardinelli-Seip continua baixo e essa síndrome tem grande incidência na Mesorregião do Seridó, sendo o HRMC localizado na mesma cidade que a ASPOSBERN.

## **5 DISCUSSÃO**

Nossos resultados evidenciaram que a maioria dos profissionais enfermeiros sente-se despreparada para atender as pessoas com a BSCL. 96% referiram que não receberam informações sobre a BSCL na formação acadêmica. Diante disso, é pertinente abordar mais estudos com o propósito de colaborar na criação de programas de ensino e reformulação das grades curriculares de ensino superior em saúde considerando a necessidade de incluir disciplinas que abordem tais conhecimentos. Com isso, objetiva-se nesse estudo a melhoria na capacidade desses profissionais para uma assistência qualificada e baseada em evidências científicas.

Observamos no nosso estudo também que houve um baixo índice de conhecimento acerca dos serviços ou especialistas disponíveis para o atendimento ao indivíduo com BSCL. 80% dos enfermeiros responderam que não conhecem esses serviços. Aqueles que foram capazes de identificar serviços de suporte citaram principalmente médicos especialistas tais como endocrinologista, geneticista, nutricionistas como também centros de reabilitação infantil e adulto e ASPOBERN. Em relação ao local de acompanhamento aos pacientes com BSCL o qual é realizado no Hospital Universitário Onofre Lopes – HUOL, 100% mencionaram não conhecer a instituição como modalidade de suporte no atendimento especializado.

A carência desses conhecimentos na prática clínica mostra uma situação com a qual os enfermeiros ainda se deparam na atualidade, isso elucida a importância da preparação dos integrantes dessa equipe para fornecer medidas crescentes de cuidados em saúde considerando os conceitos em genética. Finalmente, após responderem o questionário contendo 18 perguntas, todos os participantes foram convidados a discutir sobre a BSCL, quanto à morfologia, fisiologia, causas genéticas, tratamento e importância do tratamento multiprofissional e assistência a esses pacientes.

Os pacientes com BSCL apresentam um fenótipo muito característico, uma vez que a gordura subcutânea está em grande parte ausente e conseqüentemente a musculatura torna-se proeminente em decorrência da hiperplasia muscular, evidenciando uma aparência atlética. Os distúrbios metabólicos acarretam complicações aos indivíduos expondo-os ao risco aumentado de doenças cardiovasculares. Os pacientes com BSCL são acompanhados na clínica de endocrinologia localizada no HUOL, em Natal/RN, Brasil, onde há 17 anos, aproximadamente 54 pacientes são diagnosticados e acompanhados por este hospital (LIMA, et.al. 2016b).

A culminante incidência de consanguinidade parental e a elevada taxa de recorrência entre os irmãos têm sugerido que BSCL é geralmente uma condição autossômica recessiva, considerando que um dos fatores de prevalência para

expressão na síndrome tem correlação com o grau parentesco, posto que na mesorregião do Seridó é comum a endogamia, requerendo a importância do aconselhamento genético para as famílias (MALDERGEM et al., 2002). É importante enfatizar que o grupo de profissionais enfermeiros que participou das pesquisas nos anos 2015 e 2018 (57,1% e 85,7%), respectivamente, a maioria não sabia as causas genéticas da Síndrome de Berardinelli-Seip, e no presente estudo constatou-se que o número de pessoas que desconheciam o acometimento genético cresceu (Figura 3).

Os casos descritos pela associação viabilizam um contexto histórico social, visto que a maior incidência encontra-se na mesorregião do Sériido, precisamente nos municípios de Carnaúba dos Dantas e Timbaúba dos Batista (RN), o Seridó é conhecido como local de referência da BSCL (MEDEIROS et al., 2017). O HRMC está localizado em Currais Novos, mesmo local onde se encontra a sede da ASPOBERN, quando questionados ao atendimento das pessoas com BSCL nos anos 2015 e 2018, 57,1% compativelmente, não realizaram atendimentos aos pacientes com a Síndrome de Berardinelli-Seip (Figura 3).

Os distúrbios que mais acometem os pacientes da BSCL são decorrentes da resistência à insulina e seus efeitos, acarretando no difícil controle da glicemia, projetando expressão da acantose nigricans em regiões articulares, e nas mulheres, aparecimento de ovários policísticos (GARG, 2011). No presente estudo, 76% não sabem descrever os distúrbios metabólicos que acometem a síndrome (Figura 2). Isso influencia de forma negativa a assistência qualificada dos profissionais enfermeiros.

O tratamento da BSCL é bastante desafiador, principalmente pela falta de conhecimento dos profissionais sobre a síndrome. De acordo com o Conselho Federal de Enfermagem – COFEN, apesar de que, os enfermeiros não possam diagnosticar qualquer tipo de doença, entretanto, somos um elo essencial na conduta para notificação das alterações morfofisiológicas, e com isso, os médicos consigam diagnosticar algo precoce. Faz-se necessário que os enfermeiros sejam capacitados para acompanharem pacientes com a Síndrome de Berardinelli-Seip.

A informação do padrão de herança genética deve ser dada por profissionais habilitados e capacitados, o que exige entendimento sobre o modo como a hereditariedade contribui para a doença, o risco de recorrência para famílias específicas, diagnóstico clínico e a escolha do tratamento e ações apropriadas para eles. Posteriormente, foi agregada essa definição a necessidade de se incorporar a capacitação permanente com maior relevância no que abrange o "Aconselhamento Genético" e a "Genética Clínica".

Visto que, grandes partes dos profissionais da área da saúde não tiveram contato com as diversas anomalias genéticas já descritas na literatura, muitas vezes por falta de referências e/ou a própria complexidade de reconhecê-las na sua prática diária, apresentando dificuldades na prestação da assistência, nesse contexto, há um impacto no dever da enfermagem para o cuidado em saúde, uma vez que, ocorram resultados esperados, nas intervenções e na avaliação das intervenções realizadas, conforme preconizado pelo processo de enfermagem.

Avaliando a dificuldade e fragilidade dos profissionais reconhecidas mediante os resultados do questionário aplicado, foi visto no HRMC que a falta do conhecimento e a falta da capacitação nos serviços de saúde tem sido um empecilho para prestação adequada na assistência. Torna-se necessário que a equipe de enfermagem do hospital esteja preparada para acolher as crianças, adolescentes e adultos com a BSCL e seus familiares. Esse conhecimento fragilizado requer um progresso no atendimento especializado. Observa-se o despreparo da equipe de enfermeiros para abordagem familiar no contexto hospitalar de pessoas portadoras da BSCL e a necessidade de capacitação neste campo.

## **6 CONCLUSÃO**

Todos os enfermeiros, independente da sua especialidade ou área de atuação, abrangem a função de ministrar o cuidado da saúde baseado em genética. Adotar um conceito ampliado de saúde, incluindo qualidade e condições de vida após o fenótipo clínico ter sido descrito, assim, prover intervenções de enfermagem para o cuidado. Desse modo, reconhecer as pesquisas desenvolvidas pela

enfermagem também contribui para definir os parâmetros desta profissão, e para o melhor delineamento do seu papel. Assim, se fez necessário a continuidade dos estudos com os enfermeiros do HRMC sobre o conhecimento, atitudes e práticas. É possível, portanto, que o resultado exposto acarretou em um viés sistemático para continuidade do estudo melhorando o conhecimento.

A enfermagem por intermédio das exigências da atualização deve ampliar suas competências, unindo conhecimentos, práticas e habilidades específicas, com o objetivo de prestar uma assistência com qualidade e contribuindo assim para a diminuição das taxas de morbimortalidade em anomalias genéticas.

Por outro lado, foi observado o despreparo dos profissionais desde a formação na graduação, onde 96% referiram não ter conhecimento da BSCL na formação acadêmica (Figura 2), visto que, a população tem crescido e desenvolvido doenças associadas às síndromes genéticas. Tal fato implica a necessidade de integrar à prática profissional de enfermagem, com um leque imensurável de elementos, que estão sendo utilizados para identificar fatores genéticos, tanto quanto para direcionar sua influência na saúde e nas doenças raras e comuns.

Os achados descritos demonstram que a diferença mais notável entre os profissionais foi o tempo de experiência, a maior parte deles tem menos de 10 anos de experiência, o que implica na vivência da assistência, de contra partida no conhecimento vivenciado no âmbito hospitalar.

Inferese que há necessidade de fomentar a produção científica nacional sobre a BSCL, tendo em vista o número reduzido de publicações nacionais sobre o tema. A importância de mais estudos sobre a BSCL e a participação das políticas públicas de saúde na atenção à saúde das pessoas com BSCL. Essa premissa nos faz perceber que há baixa informação vinculada no Brasil requer investigação de outras áreas associadas às patologias que acometem a síndrome, no tocante de proporcionar uma longevidade e bem estar.

Na última etapa desta pesquisa, capacitações serão ofertadas aos enfermeiros e assim as pessoas com BSCL poderão se privilegiar em atendimentos posteriores,

posto que, o resultado da aplicação do questionário estimulou a capacitação destes profissionais, garantindo assim uma melhora na condição da assistência às pessoas com BSCL.

### **Knowledge, attitudes and practices of nursing professionals about Berardinelli-Seip syndrome in Hospital Regional Mariano Coelho**

**Abstract:** Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy (BSCL) is a rare disease, the genetic disorder is transmitted by an autosomal recessive process. Its worldwide prevalence 1 in 10,000,000 people. Linked to a genetic inheritance factor that spread due to consanguine marriages, in a higher prevalence of BSCL in the interior of Rio Grande do Norte, in the Seridó mesoregion. The research intends to verify the knowledge of these professionals about BSCL after a study in 2015, in the mentioned Regional Hospital Mariano Coelho (HRMC). A questionnaire was applied with 25 nurses working in the HRMC. The present study showed that most of the nurses' staff are unaware of the causes of Berardinelli-Seip syndrome, despite their higher prevalence in the region, and have already received patients with BSCL in hospital care. Medical strategies are needed that may favor improvements in the health and quality of life of the population with BSCL. Faced with this, it has been essential for health professionals to develop qualified care. Nurses are often the first to have a link with patients in the family binomial, and in providing care in medical care.

**Key-words:** Nursing Education. Institution of Ambulatory Assistance. Generalized Congenital Lipodystrophy. Genetic Counseling.

## REFERÊNCIAS

- ASPOSBERN, 2018. Associação dos Pais e Pessoas com a Síndrome de Berardinelli do Estado do Rio Grande do Norte. Nossa História. Disponível em: <<https://asposbern.com.br/nossa-historia/>>. Acesso em: 22 Ago. 2018.
- BARRA, Cristiane B. et al. Síndrome de Berardinelli Seip: descrição genética e metabólica de cinco pacientes. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São José dos Campos, v. 55, p.54-59, jan. 2011.
- BERARDINELLI, W.. An undiagnosed endocrinometabolic syndrome: report of 2 cases\*. **The Journal Of Clinical Endocrinology & Metabolism**, [s.l.], v. 14, n. 2, p.193-204, fev. 1954. The Endocrine Society. <http://dx.doi.org/10.1210/jcem-14-2-193>.
- CAPEAU, Jacqueline et al. Human Lipodystrophies: Genetic and Acquired Diseases of Adipose Tissue. **Adipose Tissue Development**, [s.l.], p.1-20, 2010. KARGER. <http://dx.doi.org/10.1159/000316893>.
- COFEN. Nota de Esclarecimento. Copyright 2018 Cofen – Conselho Federal de Enfermagem. Disponível em: [http://www.cofen.gov.br/nota-de-esclarecimento\\_7151.html](http://www.cofen.gov.br/nota-de-esclarecimento_7151.html) Acesso em: 26 Ago. 2018.
- DANTAS, Verônica Kristina Cândido et al. Nurses' knowledge about Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy. **Plos One**, [s.l.], v. 13, n. 6, p.1-14, 4 jun. 2018. Public Library of Science (PLoS). <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0197784>.
- FERRARIA, N. et al. Berardinelli-Seip syndrome: highlight of treatment challenge. **BMJ Case Reports**, [s.l.], v. 2013, n. 281, p.1-6, 28 jan. 2013. BMJ. <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2012-007734>.
- GARG, Abhimanyu. Lipodystrophies: Genetic and Acquired Body Fat Disorders. **J Clin Endocrinol Metab**: Clinical Review, U.S.A, v. 11, n. 96, p.3313-3325, nov. 2011.
- GARG, Abhimanyu. Medical progress: Acquired and Inherited Lipodystrophies. **The New England Journal Of Medicine**: review article, Massachusetts, v. 350, n. 12, p.1120-1234, 18 mar. 2004.
- GARG, Abhimanyu; FLECKENSTEIN, James L.; PESHOCK, Ronald M.. Peculiar Distribution of Adipose Tissue in Patients with Congenital Generalized Lipodystrophy. **Journal Of Clinical Endocrinology And Metabolism**, Dallas, Texas, v. 75, n. 2, p.358-361, 1992.
- GARG, Abhimanyu et al. A Gene for Congenital Generalized Lipodystrophy Maps to Human Chromosome 9q34. **The Journal Of Clinical Endocrinology & Metabolism**, [s.l.], v. 84, n. 9, p.3390-3394, set. 1999. The Endocrine Society. <http://dx.doi.org/10.1210/jcem.84.9.6103>.



GONZALO, Miranda Manrique; ESTEFANIA, Chumbiauca Vela. Congenital Generalized Lipodystrophy Type 2 in a Patient From a High-Prevalence Area. **Journal Of The Endocrine Society**, [s.l.], v. 1, n. 8, p.1012-1014, 26 jun. 2017. The Endocrine Society. <http://dx.doi.org/10.1210/js.2017-00141>.

HAQUE, W.; GARG, A.; AGARWAL, A. Enzymatic activity of naturally occurring 1-acylglycerol-3-phosphate-O-acyltransferase 2 mutants associated with congenital generalized lipodystrophy. **Biochem Biophys Res Commun**, v.327, p.446-53, 2005.

IBGE- Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Panorama Populacional. 2017b. Disponível em: <<https://cidades.ibge.gov.br/brasil/rn/currais-novos/panorama>> . Acesso em: 21 Ago. 2018.

KIM, C.A.; DELEPINE, M.; BOUTET, E. et al. Association of a homozygous nonsense caveolin-1 mutation with Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy. **J Clin Endocr Metab**, v.93, p.1129-34, 2008.

LIMA, Josivan G. et al. Bone Density in Patients With Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy Is Higher in Trabecular Sites and in Type 2 Patients. **Journal Of Clinical Densitometry**, [s.l.], v. 21, n. 1, p.61-67, jan. 2016a. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jocd.2016.10.002>.

LIMA, Josivan G. et al. Clinical and laboratory data of a large series of patients with congenital generalized lipodystrophy. **Diabetology & Metabolic Syndrome**, [s.l.], v. 8, n. 1, p.2-7, 15 mar. 2016b. Springer Nature. <http://dx.doi.org/10.1186/s13098-016-0140-x>.

MEDEIROS, Lázaro Batista de Azevedo et al. High prevalence of Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy in Rio Grande do Norte State, Northeast Brazil. **Diabetology & Metabolic Syndrome**, [s.l.], v. 9, n. 1, p.2-6, 13 out. 2017. Springer Nature. <http://dx.doi.org/10.1186/s13098-017-0280-7>.

MEEHAN, Cristina Adelia et al. Metreleptin for injection to treat the complications of leptin deficiency in patients with congenital or acquired generalized lipodystrophy. **Expert Review Of Clinical Pharmacology**, [s.l.], v. 9, n. 1, p.59-68, 14 out. 2015. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1586/17512433.2016.1096772>

PATNI, Nivedita; GARG, Abhimanyu. Congenital generalized lipodystrophies—new insights into metabolic dysfunction. **Nature Reviews Endocrinology**, [s.l.], v. 11, n. 9, p.522-534, 4 ago. 2015. Springer Nature. <http://dx.doi.org/10.1038/nrendo.2015.123>.

ROSILLO, Nelson et al. High incidence of BSCL2 intragenic recombinational mutation in Peruvian type 2 Berardinelli-Seip syndrome. **American Journal Of Medical Genetics Part A**, [s.l.], v. 173, n. 2, p.471-478, 21 nov. 2016. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.38053>

SEIP, M. ; TRYGSTAD, O. Generalized Lipodystrophy. From the Paediatric Department and Paediatric Research Laboratory, University Hospital, Oslo. *Archives of Disease in Childhood*. vol. 38, p.447-453. Mar. 1963.

VAN MALDERGEM, L. Berardinelli-Seip Congenital Lipodystrophy. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., Editores. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): Universidade de Washington, Seattle. 2016. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1212/>. Acesso em: 2 ago. 2018.

VAN MALDERGEM, L. Genotype-phenotype relationships in Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy. *Journal Of Medical Genetics*, [s.l.], v. 39, n. 10, p.722-733, 1 out. 2002. BMJ. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.39.10.722>

World Health Organization. **International Classification of Diseases for Mortality and Morbidity Statistics**. 2018. Disponível em: <<https://icd.who.int/browse11/l-m/en>>. Acesso em: 17 set. 2018.

**APÊNDICES****APÊNDICE A – Termo de Consentimento Livre Esclarecido – TCLE**

\_\_\_\_ª Via

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE  
 FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DO TRAIRI  
 Tel. +55-84-991072622; julliane@facisa.ufrn.br

**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – TCLE****PROJETO DE PESQUISA:****ATENÇÃO À SAÚDE DE PESSOAS COM A SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE: UM ESTUDO MULTIPROFISSIONAL***Esclarecimentos*

Este é um convite para você participar da pesquisa: “Atenção à Saúde de Pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip no Estado do Rio Grande do Norte: Um Estudo Multiprofissional”, que tem como pesquisadora responsável Julliane Tamara Araújo de Melo Campos.

O motivo que nos leva a realizar este estudo é que a maior prevalência da BSCL no mundo ocorre no Estado do Rio Grande do Norte (RN) e não existem estudos sobre o conhecimento dos enfermeiros, nutricionistas, fisioterapeutas e médicos do RN acerca da BSCL. Como esses profissionais possuem um papel essencial na promoção da assistência à saúde, tendo um contato direto com o paciente, é de fundamental importância verificar o conhecimento desses profissionais acerca da BSCL.

Será aplicado um questionário que irá avaliar seu conhecimento acerca da BSCL, com duração de 25 minutos. Esclarecemos que os resultados esperados não trazem consigo nenhum grau de discriminação e/ou prejuízo moral individual ou coletivo e serão tornados públicos através da publicação de artigos em revistas científicas. Sua identidade não será revelada caso alguma publicação ou algum relatório que resulte desta pesquisa. Os riscos dessa pesquisa são mínimos e assemelham-se àqueles sentidos em um exame físico ou psicológico de rotina. Você pode se recusar a responder alguma pergunta que lhe cause constrangimento de qualquer natureza. Além disso, você pode desistir de participar dessa pesquisa em qualquer momento sem penalização alguma ou prejuízo.

Em caso de algum constrangimento emocional, social, moral ou espiritual relacionado à pesquisa, você terá direito a assistência gratuita que será prestada pela responsável pela pesquisa.

Se você tiver algum gasto pela sua participação nessa pesquisa, ele será assumido pelo pesquisador e reembolsado para você.

Se você sofrer algum dano comprovadamente decorrente desta pesquisa, você será indenizado pelo pesquisador responsável.

Rubrica do Participante:

Rubrica do Pesquisador:

Você participará de um curso de capacitação sobre a BSCL, a ser realizado no seu local de trabalho.

Você tem o direito de se recusar a participar ou retirar seu consentimento, em qualquer fase da pesquisa, sem nenhum prejuízo.

Os dados que você irá nos fornecer serão confidenciais e serão divulgados apenas em eventos ou publicações científicas, não havendo divulgação de nenhum dado que possa lhe identificar. Esses dados serão guardados pelo pesquisador responsável pela pesquisa em local seguro e por um período de 5 anos.

Durante todo o período da pesquisa você poderá tirar suas dúvidas ligando para a coordenadora do projeto, profa. Julliane Tamara Araújo de Melo Campos, através do telefone 99107-2622.

Qualquer dúvida sobre a ética dessa pesquisa você deverá ligar para o Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi (FACISA), telefone (84) 9 9224 0009 ou mandar e-mail para cepfacisa@gmail.com ou cep@facisa.ufrn.br. O Comitê de Ética em Pesquisa - CEP da FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DO TRAIRI - FACISA é um órgão Colegiado interdisciplinar e independente, constituído nos termos da Resolução no 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde – CNS, e criado para defender os interesses dos participantes de pesquisas em sua integridade e dignidade.

Este documento foi impresso em duas vias. Uma ficará com você e a outra com a pesquisadora responsável, Julliane Tamara Araújo de Melo Campos.

### *Consentimento Livre e Esclarecido*

Após ter sido esclarecido sobre os objetivos, a importância e o modo como os dados serão coletados nessa pesquisa, além de conhecer os riscos, desconfortos e benefícios que ela trará para mim e ter ficado ciente de todos os meus direitos, concordo em participar da pesquisa “Atenção à Saúde de Pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip no Estado do Rio Grande do Norte: Um Estudo Multiprofissional”, e autorizo a divulgação das informações por mim fornecidas em congressos e/ou publicações científicas desde que nenhum dado possa me identificar.

Santa Cruz- RN, \_\_\_/ \_\_\_/ \_\_\_\_\_

Rubrica do Participante:

Rubrica do Pesquisador:

Endereço do pesquisador: Rua Trairi, S/N – Centro – Santa Cruz-RN – 59 200-000. Contato Telefônico (99107-2622). Horário de funcionamento dos responsáveis pela Pesquisa e do CEP: 8h às 12h e 14h às 18h.

Comitê de Ética em Pesquisa da FACISA (CEP-FACISA). Endereço do CEP-FACISA: Rua Vila Trairi, S/N, Bloco B, 1º andar Centro, Santa Cruz-RN – 59 200-000

Comitê de Ética em Pesquisa do HUOL (CEP-HUOL). Endereço do CEP-HUOL: Av. Nilo Peçanha, 620, Petrópolis – Gerência de Ensino e Pesquisa - Prédio Administrativo - 3º andar, CEP 59.012-300 Natal-RN, - Fone: (84) 3342-5027 - E-mail: gep\_huol@outlook.com.

**Participante da pesquisa:**

**Nome:** \_\_\_\_\_

**Assinatura:** \_\_\_\_\_

**Pesquisador responsável:**

**Drª Julliane Tamara Araújo de Melo Campos.**

**Rua Trairi, S/N – Centro – Santa Cruz/RN**

**Fone: (84) 3291-2411/ 99107-2622**

**Assinatura:** \_\_\_\_\_

**APÊNDICE B – Questionário aplicado sobre “CONHECIMENTO, ATITUDES E PRÁTICAS DOS ENFERMEIROS SOBRE SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP NO HOSPITAL REGIONAL MARIANO COELHO (HRMC)”**



UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE  
 FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DO TRAIRI  
 Tel. +55-84-991072622; julliane@facisa.ufrn.br

**PROJETO DE PESQUISA:**

**ATENÇÃO À SAÚDE DE PESSOAS COM A SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE: UM ESTUDO MULTIPROFISSIONAL**

Instruções:

O questionário a seguir contém 18 perguntas (Da questão 11 a 28). Você deverá escolher apenas uma resposta de cada pergunta, colocando um (x) naquela que julgar adequada.

Não há resposta certa ou errada. Você deverá marcar aquela que julgar mais adequada para seu caso ou situação.

Obrigado pela sua participação!

**Dados Pessoais**

1. Nome: \_\_\_\_\_
2. nº de identificação \_\_\_\_\_ nº de telefone para contato \_\_\_\_\_
3. Data da entrevista: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_ Data de nascimento: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_
4. Idade: \_\_\_\_\_ anos
5. Sexo: ( ) M ( ) F
6. E-mail: \_\_\_\_\_

**Dados de Atuação/Qualificação Profissional**

7. Hospital/Unidade em que trabalha: \_\_\_\_\_
8. Quanto tempo você trabalha como profissional de saúde neste Hospital/Unidade? \_\_\_\_\_
9. Formação - Graduado ( ) ou pós-graduado ( )

10. Se possuir pós-graduação:

Especialização *Lato Sensu* ( )

Residência ( )

Mestrado ( )

Doutorado ( )

Em qual área: \_\_\_\_\_

**Dados sobre o Conhecimento dos Profissionais Médicos, Enfermeiros, Nutricionistas e Fisioterapeutas acerca da Síndrome de Berardinelli-Seip**

11. Você já ouviu falar da Síndrome de Berardinelli-Seip? ( ) Sim ( ) Não

12. Você saberia identificar uma pessoa com a Síndrome de Berardinelli-Seip que chega ao seu Serviço de Saúde? ( ) Sim ( ) Não

13. Você conhece as características físicas da Síndrome de Berardinelli-Seip?  
( ) Sim ( ) Não

Se sim, cite: \_\_\_\_\_

14. Você conhece o padrão de herança genética da Síndrome de Berardinelli-Seip?  
( ) Sim ( ) Não

Se sim, cite: \_\_\_\_\_

15. Você conhece quais as causas genéticas da Síndrome de Berardinelli-Seip?  
( ) Sim ( ) Não

16. Possui conhecimento acerca dos distúrbios metabólicos que acometem as pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip? ( ) Sim ( ) Não

Se sim, cite: \_\_\_\_\_

17. Você já atendeu algum paciente com a Síndrome de Berardinelli-Seip?

( ) Sim ( ) Não

Se não, justificar o motivo: \_\_\_\_\_

18. Você saberia repassar às pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip os cuidados que eles deverão ter com a sua saúde? ( ) Sim ( ) Não

19. Se sente preparado o suficiente para fornecer informações sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip para os pacientes e familiares? ( ) Sim ( ) Não

20. Você saberia identificar serviços ou especialistas para dar suporte ao atendimento de pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, cite: \_\_\_\_\_

21. Você saberia fazer um aconselhamento genético para familiares de pacientes com a Síndrome de Berardinelli-Seip? ( ) Sim ( ) Não

22. Você recebeu alguma informação sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip ao longo da sua formação acadêmica? ( ) Sim ( ) Não

23. Possui alguma capacitação específica para prestação de cuidados a pessoas com a Síndrome de Berardinelli-Seip? ( ) Sim ( ) Não

24. São realizadas, na área de abrangência da Unidade de Saúde, capacitações sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip? ( ) Sim ( ) Não

25. Você possui acesso a materiais informativos sobre a Síndrome de Berardinelli-Seip?  
( ) Sim ( ) Não

Se sim, cite: \_\_\_\_\_



26. Você se sente preparado para acompanhar/cuidar de pacientes com a Síndrome de Berardinelli-Seip? ( ) Sim ( ) Não

27. Você já acompanhou/cuidou de algum paciente com a Síndrome de Berardinelli-Seip?  
( ) Sim ( ) Não

28. Você já ouviu falar da Associação dos Pais e Pessoas com a Síndrome de Berardinelli do Estado do Rio Grande do Norte (ASPOSBERN), sediada na cidade de Currais Novos?  
( ) Sim ( ) Não