

Vivências das Pessoas Portadoras de Coagulopatias Congénitas Assistidas na Consulta de Enfermagem do Serviço de Sangue e Medicina Transfusional/Centro de Referência de Coagulopatias Congénitas, Perspetiva do Adulto

Experiences of Individuals with Congenital Coagulopathies Assisted in the Nursing Consultation of the Blood Service and Transfusion Medicine/Congenital Coagulopathies Reference Center, Adult Perspective.

Mário Simões, Goreti Navega, Joana Simões

Autor Correspondente/Corresponding Author:

Mário Simões [simões3m@gmail.com]

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2443-9996>

Serviço de Sangue e Medicina Transfusional/Centro de Referência de Coagulopatias Congénitas, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal
Praceta Professor Mota Pinto, Celas, 3004-561 Coimbra

DOI: <https://doi.org/10.29315/gm.909>

RESUMO

INTRODUÇÃO: O conhecimento das vivências e experiências individuais dos utentes acerca da consulta de enfermagem possibilita a melhoria da prestação de cuidados. Pelo que foi nosso objetivo descrever e perceber as características inerentes às vivências das pessoas portadoras de coagulopatias congénitas no controlo da sua vida para um estado de bem-estar no processo saúde-doença.

MÉTODOS: Realizámos uma investigação qualitativa, fenomenológica, exploratória, descritiva de denominação. Participaram sete utentes que frequentam a respetiva consulta. Os dados foram colhidos através de entrevistas semiestruturadas e submetidos a análise temática de conteúdo.

RESULTADOS: A análise dos dados resultou em 6 temas centrais: Perceção da doença, Impacto na vida pessoal, Decisões e autoeficácia, Experiência emocional, Ajudas no processo saúde-doença e Esperança.

CONCLUSÃO: A abordagem ao utente que frequenta a consulta de coagulopatias congénitas deverá ser de natu-

Serviço de Sangue e Medicina Transfusional/Centro de Referência de Coagulopatias Congénitas, Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra, Portugal

Recebido/Received: 2024-05-06; Aceite/Accepted: 2025-12-12; Publicado online/Published online 2026-02-10. Publicado/Published: 2026-03-27.

© Gazeta Médica 2026. Re-use permitted under CC BY-NC 4.0. No commercial re-use.

© Gazeta Médica 2026. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC 4.0. Nenhuma reutilização comercial

reza holística, na perspectiva em que o utente faz parte de um sistema dinâmico de energia e interação variável com o ambiente. Enquanto enfermeiros deveremos formar uma parceria entre utente e família/cuidador para negociar metas de resultados desejados para manutenção, reabilitação e melhoria da saúde.

PALAVRAS-CHAVE: Cuidados de Enfermagem; Doenças Hereditárias da Coagulação; Encaminhamento e Consulta; Enfermeiro

ABSTRACT

INTRODUCTION: Understanding patients' lived experiences and perspectives regarding nursing consultations enables the enhancement of care delivery. Therefore, our objective was to describe and comprehend the inherent characteristics of the experiences of individuals with congenital coagulopathies in managing their lives towards a state of well-being in the health-disease process.

MATERIAL and descriptive study. Seven patients attending the respective consultation participated. Data were collected through semi-structured interviews and subjected to thematic content analysis.

RESULTS: Data analysis revealed six central themes: Disease Perception, Impact on Personal Life, Decision-making and Self-efficacy, Emotional Experience, Support in the Health-Disease Process, and Hope.

CONCLUSION: The approach to patients attending consultations for congenital coagulopathies should be holistic, recognizing patients as part of a dynamic system of energy and variable interaction with the environment. As nurses, we should form a partnership between the patient and family/caregiver to negotiate desired outcome goals for health maintenance, rehabilitation, and improvement.

KEYWORDS: Blood Coagulation Disorders, Inherited; Nurses; Nursing Care; Referral and Consultation

INTRODUÇÃO

Em abril de 2020 o Serviço de Sangue e Medicina Transfusional (SSMT) acolheu no edifício central do polo Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC), do anterior Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) e da atual Unidade de Saúde Local de Coimbra (USLC), a Unidade de Trombose e Hemostase (UTH) do Hospital Geral. Esta realidade levou a equipa de enfermagem existente a acrescentar de imediato a assistência a pessoas portadoras de patologia do foro da hemóstase e das coagulopatias congénitas e posteriormente a implementar e desenvolver a Consulta de Enfermagem (CE). Trata-se de uma tipologia de cuidados onde se observa, intervém e avalia a aptidão destes utentes para orientarem os seus processos intencionais, não intencionais e de interação com o ambiente no sentido de manterem o controlo sobre a sua vida para um estado de bem-estar. Por inerência, este olhar, sensível ao contexto de cada utente, tem exigido à equipa de enfermagem absterem-se de juízos de valor e a estabelecerem uma relação intersubjetiva terapêutica de parceria para ajudarem os utentes a serem proativos na diminuição do seu sofrimento, na otimização das suas transições e no aumento da sua perceção de autoeficácia, esperança e sentido de si.¹

No Centro de Referência de Coagulopatias Congénitas (CRCO), criado posteriormente, a necessidade de

cuidados de enfermagem específicos para utentes com as referidas doenças raras, resultantes de deficiências na produção de fatores de coagulação, tornou-se evidente. As hemofilias A e B, assim como a doença de von Willebrand (DvW), representam a maioria dos distúrbios hemorrágicos, afetando predominantemente homens devido à sua transmissão ligada ao cromossoma X, embora a DvW possa afetar ambos os sexos.^{2,3}

A presença de distúrbios hemorrágicos aumenta o risco de sangramento, afetando a qualidade de vida física, psicológica, social e ocupacional dos utentes.⁴ Nesse contexto, os cuidados de enfermagem visam melhorar a qualidade de vida e bem-estar dos utentes, adotando um modelo centrado na pessoa e nas suas respostas humanas.^{5,6}

Era essencial para nós compreendermos como os utentes lidam com sua doença e tratamento para fornecer cuidados de enfermagem eficazes. Estudos destacam que, embora muitos utentes com distúrbios hemorrágicos lidem bem com sua condição de saúde, enfrentam desafios como stresse, estigmatização e restrições funcionais.⁴ Além disso, alguns estudos apontam para uma perceção positiva da qualidade de vida entre utentes que aceitam a sua condição.⁵⁻⁷

Contudo, em Portugal constatámos como sendo raro o conhecimento percebido ou construído neste domí-

nio do objeto de estudos da enfermagem e ausente na perspectiva da nossa população assistida em CE, pelo que nos sentimos inquietados a contribuir tanto para o aumento do conhecimento como para a melhoria dos resultados da nossa assistência de enfermagem, perguntando: Quais as vivências das pessoas portadoras de coagulopatias congénitas assistidas na consulta de enfermagem do Serviço de Sangue e Medicina Transfusional/Centro de Referência de Coagulopatias Congénitas, na perspectiva do adulto?

Com esta interrogação e com o objetivo geral de descrever e *perceber as características inerentes às vivências das pessoas portadoras de coagulopatias congénitas no controlo da sua vida para um estado de bem-estar no processo saúde-doença*, realizámos um estudo primário exploratório com os objetivos de: descrever a percepção que a pessoa portadora de coagulopatia congénita tem tanto sobre a sua doença, como sobre a sua autoeficácia, o seu bem-estar, a sua esperança e o seu sentido de si enquanto ser humano existencial; identificar sentimentos, medos e sofrimentos, conhecimentos, crenças, valores e atitudes, da pessoa portadora de coagulopatia congénita; identificar o que tem ajudado a pessoa portadora de coagulopatia congénita a viver a sua vida; perceber o que é relevante e importante para a pessoa portadora de coagulopatia congénita no controlo da sua vida para um máximo nível de bem-estar; e expor um modelo teórico que descreva as características achadas e inerentes às experiências vividas pela pessoa portadora de coagulopatia congénita.

MATERIAL E MÉTODOS

Esta investigação teve como objetivo geral exploratório-descritivo compreender as vivências das pessoas portadoras de coagulopatias congénitas, utilizando o método fenomenológico.⁸ O estudo decorreu entre fevereiro de 2022 e novembro de 2023, com sete utentes assistidos na Consulta de Enfermagem, sele-

cionados através de um método de amostragem não probabilístico intencional. Antes da colheita de dados, foi realizado um pré-teste do guião para entrevista semi-estruturada com um pequeno grupo de participantes.⁹

A colheita de dados ocorreu de junho a outubro de 2022, seguida pela Análise de Conteúdo Temática, dividida em três fases: pré-análise, exploração do material e tratamento dos resultados.¹⁰ Antes de entrevistar os participantes, os investigadores responderam às questões do guião e realizaram uma Análise de Conteúdo Temática para identificar preconceitos que pudessem influenciar a análise posterior.

A saturação dos dados foi alcançada e a análise ocorreu entre novembro de 2022 e setembro de 2023. Durante toda a investigação, foram respeitados os preceitos legais e deontológicos, obtendo aprovação da Comissão de Ética n.º 054/CES e Processo n.º OBS. SF.240-2021 e assegurando o anonimato dos participantes mediante a atribuição de códigos.

RESULTADOS

Os participantes deste estudo são sete utentes portadores de coagulopatias congénitas que frequentam a CE, a sua maioria é do sexo masculino (57,14%), a idade mínima é de 33 anos, a idade máxima é de 73 anos e a idade média é de 50 anos. Apresentamos as suas características na Tabela 1.

A fim de desvelar a essência subjacente ao fenómeno em análise, a sua profundidade e autenticidade, e, assim, alcançar a compreensão que pretendemos, adotámos uma abordagem de leitura intuitiva e abrangente de todo o material colhido e identificámos as suas unidades de significado. A partir desse processo, delineou-se um perfil constitutivo, do qual emergiram significados que culminaram em seis temas centrais ou essências (Tabela 2).

TABELA 1. Caracterização dos participantes

Participantes	Género	Idade	Ajuda nos autocuidados	Habitação	Habilitação Literária	Profissão
E1	Feminino	73	Não	Urbana	6.º Ano	Reformado
E2	Masculino	33	Não	Urbana	12.º Ano	Desempregado
E3	Masculino	49	Ligeira	Rural	Licenciatura	Economista
E4	Masculino	46	Ligeira	Rural	12.º Ano	Administrativo
E5	Masculino	38	Não	Urbana	9.º Ano	Motorista Pesados
E6	Feminino	42	Não	Urbana	Mestrado	Subgerente
E7	Feminino	36	Não	Urbana	9.º Ano	Operadora têxtil

TABELA 2. Perfil constitutivo da experiência vivenciada pelos utentes

Tema Central	Atribuição de significados	Perfis constitutivos
Percepção da doença	Natureza da Doença (E5; E6; E7)	"Eu é... o que eu sei é.... quando me aleijo ou assim tenho que levar fator, e pelo que dizem faltar glóbulos brancos no sangue, dizem que é hemofilia e... e mais nada." (E5); "Ah... tenho doença de XXX Tipo II (...)" (E6); "Eu sei que se tiver um acidente, a nível de tratamentos é mais grave." (E7)
	Percepções e Sintomas (E1; E6)	"A minha percepção eu nem sei explicar, porque isto tem sido tão confuso, tão confuso..." (E1); "Só sei da perda de Sangue, assim sintomas eu não... não conheço... ah só sei efetivamente que tenho esta anomalia em que quando tenho perdas, que tenho que fazer o fator, não conheço mais..." (E6)
	Diagnóstico e Conhecimento da Doença (E2)	"Quase tudo o que há para saber ...pronto sem conhecimentos muito técnicos, mas pronto... da gravidade e tudo isso, tenho noção..."(E2)
	Tratamento (E4; E6)	"Os tratamentos é para prevenir as hemorragias, isso aí é fundamental..." (E4); "(...) que sempre que efetuo alguma hemorragia, perda de sangue tenho eu receber fatores de coagulação." (E6)
	Importância da Informação (E1; E2; E3; E4; E5; E6)	"Acho que a informação deve ser dada ao utente, de uma maneira clara sem termos técnicos, de uma maneira clara de maneira a uma pessoa compreender" (E1); "Ter informação sobre a doença é importante, para ajudar a prevenir muitas hemorragias, as consequências, ajuda a melhorar o nosso dia-a-dia." (E1); "Conheço tudo ...mal tenha um toquezinho sei logo o que pode dar, o que não pode dar..."(E2); "É muito importante estarmos atualizados sobre os nossos tratamentos, sobre os cuidados a ter, sobre novas coisas que aparecem." (E3)"É importante estarmos informados para saber que caminhos trilhar na nossa vida. (...) e também nos ajuda a controlar alguma coisa." (E3); "Eu sempre quis saber o mais possível, para me prevenir a mim próprio das hemorragias..." (E4); "Acho que até é mais importante termos informação acerca da doença... porque o utente é que tem que ter mais cuidado... claro que o pessoal da saúde, os profissionais de saúde também têm a ter para darem informação para quem é uma novidade..."(E5); "Eu acho que essencialmente, o esclarecimento da doença é importante porque... para que não se viva no medo de fazer as coisas as atividades, se for esclarecida eu acho que ajuda muito... ah... na vida do dia-a-dia." (E6) "Não, não concordo que a informação seja só para os profissionais de saúde, acho que os doentes também deveriam ter (...)" (E6)
	Lidar com a Doença (E4; E7)	"O hospital deu-me muita informação sobre isso." (E4); "Eu também sou uma pessoa responsável... sei os meus limites, qualquer coisa também recorro logo ao hospital." (E7)
Impacto na vida pessoal	Memórias de experiências Passadas (E7)	"Não lido muito bem com picadas, porque desde pequenina, sempre a ser picada." (E7) "Quando era pequena não lidava muito bem com os médicos, lá está eu estava internada, dias e dias, era picada." (E7)
	Adaptação às limitações físicas (E2; E7)	"No passado bastantes... pronto, fez com que eu tivesse uma lesão no joelho e que tivesse andado de canadianas, por isso, pronto... mais nesse caso... foi difícil adaptar-se às canadianas, durante algum tempo foi, mas depois pronto." (E2); "Quando era mais pequena não podia fazer certos tipos desportos, nem certo tipo de ginástica." (E7)
	Atitude em Relação à Doença (E3; E5; E7)	"Eu procuro encarar a hemofilia não como uma doença, mas como um modo de vida ." (E3); "(...) eu também tento não me estar a traumatizar no dia-a-dia sobre a doença." (E5); pessoalmente, não sou muito de falar da minha doença, nunca fui." (E1); "Talvez um bocadinho de revolta, não é? Tenho as minhas limitações... talvez um bocadinho de revolta ." (E7); "Quando estou internada e que tenho alguma crise , é que fico assim mais um bocadinho em baixo , mas depois recupero e é o que interessa, e bola para a frente. (risos)" (E7)
	Relacionamento familiar e social (E1; E4; E5; E6)	"A minha filha diz assim "oh mamã gostas tanto de passear, agora nem queres passear.", "Então filha vocês querem passear e eu já não sou capaz". Não me sinto, eu que era amiguinha de fazer malha e fazer renda, estar com os meus netos a brincar, tudo isso agora me desapacienta." (E1); "Perante todas as situações que já vi, estou muito bem..." (E4); "Até ver na minha vida quotidiana a minha doença não me impõe dificuldades, eu faço desporto, corro..." (E5); "A doença não é um problema para mim, nunca foi... ah... e eu vivo a minha vida normal." (E10); "Nenhuma limitações, porque eu vivo a vida normal, como se não tivesse a doença, até porque só descobri a doença muito tarde, já era adulta e foi numa situação muito complicada." (E6); "Faço a minha vida normal, não altero nada, faço tudo normal." (E6);
	Estado emocional e psicológico (E1)	"O impacto que a doença tem na minha vida, é que... foi um impacto muito grande ..." (E1); "Talvez as pancadas que eu já levei na vida, já foram muitas, já levei assim umas pancadas muito fortes." (E1)
	Qualidade de vida e bem-estar (E2; E7; E6)	"Neste momento não tenho sintomas da doença porque o tratamento que eu levo ajuda muito a mitigar...porque eu levo o medicamento x, ajuda muito a mitigar... já não tenho hemorragias desde que comeci esse tratamento, portanto..."(E2); "Bem-estar, tem sido... tirando o aspeto físico, de resto tem sido bom, tirando alguns problemas. (E2); "Há 20 anos para cá tivemos um grande aumento de qualidade de vida." (E3); "Desde que nos disponibilizaram o tratamento domiciliário, temos tido uma grande qualidade de vida. Hoje permite-me trabalhar fora de casa." (E3); "(...) o meu bem-estar tem sido razoável, tenho tido, pronto, um ou outro caso, mas de resto acho que é razoável." (E9); "Para mim é importante porque sinto que estou a ser controlada e vigiada, e tenho apoio e isso faz-me estar mais tranquila com a minha doença." (E6)
	Perspetiva positiva, aceitação e futuro (E5; E6; E7)	"(...) é uma doença para a vida, pelos vistos... pode... para já ainda não há cura, que eu saiba... prontos... e tenho que viver o dia a dia com ela, com as minhas limitações que são poucas, tento evitar coisas de maior risco." (E5); "Eu vivo bem com a doença... ah... sou vigiada e controlada, não tenho qualquer problema e sempre que tenho qualquer problema recorro aos serviços e sou sempre bem recebida e tratada." (E6); "Eu penso que se tiver os meus cuidados e for sempre acompanhada, acho que posso viver tanto como outra pessoa qualquer." (E7); "É fazer uma vida minimamente normal como as outras pessoas. Acho que tudo com cuidado, acho que se consegue uma vida minimamente normal." (E7); "Tento sempre ser ponderada, não é? Porque sei que tenho a doença, mas lá está consigo fazer uma vida normal." (E7); "Para mim já é uma coisa normal, porque já nasci com ela, não é? A minha doença é por fases, não é? Ora posso estar muito bem, ora posso ter hemorragias e os valores alteram." (E7)

Tema Central	Atribuição de significados	Perfis constitutivos
Decisões e autoeficácia	Influência da informação e conhecimento (E2; E5)	"Aí sim, os conhecimentos que tiver, com base nos conhecimentos que tenho , também com a informação que tenho, que me é disponibilizada, depois comparo os dois e pronto tomamos a decisão." (E2); "Se surgir necessidade de tomar decisões tomo, com base no que vai surgindo também." (E2); "Os conhecimentos têm-me ajudado , não só à doença, mas também o resto." (E5)
	Tomada de decisões ponderadas (E3; E4; E6)	"Normalmente sou de outra geração, pondero mais um bocadinho, peso sempre os prós e contras." (E3); "Houve decisões na minha vida que eu não pude tomar como cria... que eu tive que tomar contra a minha vontade devido à minha doença..." (E4); "Eu tive que escolher um emprego devido às minhas capacidades físicas e o que posso fazer e o que não posso fazer tenho que por de parte..." (E4); "(...) nunca na minha vida tive uma situação que implicasse não poder fazer, porque se calhar inconscientemente sei que não posso e nem penso nisso... não sei." (E6)
	Cautela e prevenção (E6)	"Ah...que tenho que ter cuidados se for alguma coisa violenta, ou que me possa cortar ou... eu sei que tenho a doença e não posso correr determinados riscos, e penso neles quando são situações complexas e aí tenho que tomar decisões de perceber que esse tipo, sei lá... uma prática de exercício mais violenta, não sei se eu fizesse KickBoxing, se calhar não era o mais ajustado e teria que tomar a decisão de não o fazer..." (E6)
	Gestão da condição de saúde (E2; E3; E4; E5; E7)	"A nível de hemorragias, na altura tinha muitas hemorragias na virilha depois deste problema, como eu falei, no joelho, mas de resto eu sabia bem lidar com o bem-estar." (E2); "Hoje em dia para notar as hemorragias é mais complicado, porque já tenho as articulações deformadas." (E3); "Não posso fazer tudo o que eu quero, há coisas que eu não posso sou limitado..." (E4); "Sinto capaz de evitar as dores e faço..., sinto... para isso não me exaltar, não me enervar..." (E4); "Se eu acho que não posso fazer, que me vai prejudicar na minha doença, não o faço ou tento minimizar as coisas para não fazer, ou... para não me prejudicar." (E5); "(...) eu jogava futebol, amador é claro, e no jogo com outros colegas, e evito isso já por causa de males maiores, como hemorragias graves, entorses e joelhos." (E5); "Eu tentava sempre o máximo que conseguia, ou seja, ter uma vida minimamente como as outras pessoas." (E7);
	Confiança em si e recurso à equipa de saúde (E1; E7)	"Eu acho é que perdi a confiança em mim... de ser capaz de fazer tudo aquilo que eles querem, embora eu faça tudo o que eles querem." (E1); "Na fábrica tenho os meus cuidados, qualquer corte que faça ou assim, qualquer hemorragia tenho que me dirigir ao hospital." (E7)
Experiência emocional	Sintomas (E1; E3; E7)	"O que eu sinto é um cansaço, muito cansaço ... tenho ataques de tosse ..." (E1); " Reduziam-nos a mobilidade , hoje em dia tenho as articulações já um bocado deterioradas." (E3); "Quando tenho as minhas crises fico fraca, cansada ." (E7)
	Sofrimentos, desafios Físicos e dor (E3; E4)	"Tenho dores nos joelhos, nos cotovelos, a gente habitua-se à dor." (E3); "De vez em quando começa a ter a dor, a articulação, ou o que é... aquece aumenta de volume e aquece a articulação e o membro em causa..." (E8); "Houve momentos, que eu tive muitas dores, queria mexer-me e não podia (silêncio) tinha muitas dores..." (E4)
	Preocupações com a Saúde (E5; E6)	"Quando necessito se eu não levar logo fator, acho que pode ter males maiores." (E9); "(...) quando me falaram em operações e isso, tive um bocado de medo, mas também como eu já não estava com a perfeita noção... se calhar passou-me um bocado ao lado, se calhar sofreram mais os de fora." (E5); "Sempre receio quando faço alguma cirurgia, e já fiz 3, sempre receio que corra alguma coisa mal, até porque tenho duas doenças oncológicas e o receio é sempre muito grande." (E6)
	Vulnerabilidade e Incerteza (E5)	"(...) quando vim aqui parar ao hospital, os meus pais vieram me ver eu já não estava com os sentidos todos... e aí tive um bocado de medo, quando vi que não era uma dor de cabeça... e afinal era uma coisa mais grave." (E5)
	Consequências emocionais (E1)	"Eu tenho dias que ando desesperada , que só me apetece ter os olhos fechados, enfiar na cama e não falar com ninguém..." (E1); "Eu ando um bocadinho, não é que não tenha confiança, que tenho muita confiança nos médicos que me estão a tratar, eu acho é que perdi a confiança em mim ..." (E1).
	Desafios emocionais e adaptação (E3; E2)	"Tem-me sido explicado, tem sido orientado, mas talvez por eu ser uma pessoa muito ativa e agora me sentir muito em baixo, não estou a aceitar muito bem, não estou a aceitar..." (E3); "Agora nem tanto, quando era pequenito, prontos, criava-me um bocado de vergonha, por causa das pisaduras, ficava com o corpo marcado. Agora não traz nada, estamos tão habituados que já não faz diferença. Ao início era mais difícil, criava marcas e nós éramos mais pequenitos. Agora já não." (E2).
	Perceção social externa (E3)	"Normalmente, as pessoas estão mais sensíveis para pessoas com cadeiras de rodas, muletas... quem tem doenças invisíveis tipo hemofilia se chega à idade normal, as pessoas não olham para nós de outra maneira." (E3) "Nota-se é que às vezes que as pessoas não estão sensíveis para as doenças invisíveis, entre aspas, como é o caso da hemofilia." (E3)
Ajudas no processo saúde-doença	Procura ativa por ajuda e recursos (E1; E4)	"Se me perguntarem "oh ..., tem que cá vir todas as semanas, custa-lhe muito?", "oh Doutora se é preciso venho.", é a minha resposta sempre... se é preciso venho..." (E1); "Ajudas, pronto... ajudas é assim, vamos procurando-as quando a gente precisa delas..." (E4)
	Suporte da família (E2; E3; E4; E7)	"Apoio à família, também os próprios hospitais facilitam ajudas... e é por aí também..." (E2); "Quem tem-me ajudado mais é a minha família." (E3); "Os familiares, às vezes não são familiares diretos, mas são familiares afastados... ah..., mas ajudavam-me nalgumas coisas sim... a levar-me ao hospital, já vieram comigo também para consultas... se eu pedir eles ajudam-me, sem problema nenhum." (E4); "Os professores estavam sempre a par, porque a minha mãe ia logo lá ao início do ano, para os pôr ao corrente, principalmente na educação física. Os meus pais sempre foram muito atentos a isso, não é? Desde pequena que me acompanham." (E7)
	Apoio médico e da equipa de Saúde (E1; E2; E4; E5; E6)	"Eu acho que estou a ser muito bem seguida, da parte de enfermagem, têm sido espetaculares." (E1); "As ajudas têm sido boas, principalmente, pronto... no caso dos tratamentos são cada vez melhores, já é uma grande ajuda. (E2); "São boas... são boas... sempre quando eu pedi e se eu precisasse e pedisse a equipa de saúde ajuda-me sempre..." (E4); "Esta doença foi uma herança... a gente sabe qual foi... a gente sabe de onde ela veio, porque é que me calhou a mim, ninguém me sabe dizer..." (E4); "(...) médicos que me têm ajudado e me vêm na rua, e me perguntam "então está tudo bem?", e enfermeiros (...) sei que qualquer coisa estão lá para me ajudar." (E5); "A nível médico desde que descobri a doença, sempre tive ajuda, sempre me responderam às minhas necessidades." (E6)

Tema Central	Atribuição de significados	Perfis constitutivos
Ajudas no processo saúde-doença	Conduta positiva (E1; E4)	"Eu não me sinto melhor, mas também não digo às pessoas." (E1); "(...) eu agora digo o mesmo "Eu não sofro do aspeto!", porque as pessoas vêm-me rir, porque eu sou brincalhona, gosto de me rir, gosto de brincar..." (E1); "(...) eu também tenho que fazer a minha parte, de tentar ajudar o profissional no seu dia-a-dia..." (E1); "É não ter dores, se eu não tiver dores tudo bem, a minha vida corre lindamente bem..." (E4)
	Relações significativas (E2; E3)	"(...) tenho feito coisas que no caso, por exemplo, com a família faço o mesmo com as limitações que tenho, faço o mesmo que qualquer pessoa faria, com a família." (E2); "É muito importante também a nossa relação de doentes não só com os médicos e com os enfermeiros, mas também com a família e com os amigos." (E3)
Esperança	Saúde e bem-estar (E1; E2; E3)	"A minha esperança era que comesse a ter mais força, eu já não digo a mesma força porque já tenho 73 anos quase 74..." (E1); "Esperança de melhores tratamentos, mais eficazes e mais duradouros. É a razão... eu considero a minha razão (...)" (E2) "A gente tem sempre esperança que haja algum tratamento que nos permita a cura, entre aspas, da hemofilia." (E3)
	Tratamentos médicos e consultas (E1)	"Era arranjar maneira de acertar com a dose, e eu não ter que andar cá todas as semanas. Eu não quero a cura, porque sei que isto não tem cura..." (E1)
	Futuro (E4; E6; E7)	"Esperança de vida... aumentou desde que surgiu estes medicamentos..." (E4); "Ah... tenho muita esperança, já fiz doação de sangue, para estudos e confio na ciência, que evolua e que seja possível fazer algo mais no futuro." (E6); "Bola para a frente. (risos)" (E7)

Este perfil constitutivo mostra um modelo teórico (Fig. 1) que delineia as essências da experiência das pessoas com coagulopatias congénitas na CE.⁸ Revela uma necessidade de informações para lidarem com sintomas e tratamentos, bem como uma atitude positiva perante a doença, em que as decisões são influenciadas pela comparação entre conhecimento pessoal e informações disponíveis e onde se adaptam as atividades diárias para evitar hemorragias. A experiência emocional envolve fadiga, dores articulares e preocupações com tratamentos, com dificuldade em aceitar limitações, mas com confiança nos profissionais de saúde. O apoio familiar e da equipa de saúde oferece bem-estar através de cuidados e suporte emocional e prático. A esperança surge firmada em tratamentos mais eficazes.

DISCUSSÃO

Inicialmente distantes do corpus literário, adotámos uma abordagem metodológica exploratória e descritiva, baseada na fenomenologia descritiva e na análise das essências. Após ouvirmos intuitivamente as experiências dos participantes, conduzimos uma análise de conteúdo temática, que permitiu a emergência dos padrões comuns ou essências anteriormente expostas. Discutimos então essas essências à luz da literatura, visando a melhoria dos nossos cuidados e a identificação de possíveis direções para investigações futuras.¹¹

PERCEÇÃO DA DOENÇA

Num contexto narrativo complexo, onde os intervenientes descrevem as suas experiências frente à doença, a patologia é identificada como *um problema de sangue*, enquanto a compreensão do diagnóstico é obscurecida pela falta de informação. Sinais e sintomas

como dores, edemas e limitações motoras são relatados, juntamente com a dificuldade em expressar claramente a doença. A hereditariedade é apontada como causa, destacando-se a importância do conhecimento sobre a doença, embora atitudes em relação a essa informação variem.¹²

Contrariamente, alguns estudos indicam que portadores de doenças raras frequentemente têm uma percepção reduzida da sua saúde geral, mas adquirem conhecimento especializado sobre a sua doença, procurando ativamente informações.^{6,13,15}

No âmbito da prevenção e controlo, há uma consciencialização sobre a necessidade de informações atualizadas sobre tratamentos, visando a capacitação dos utentes para as suas atividades diárias. Centros de referência surgem para diagnóstico e cuidados especializados, onde equipas multidisciplinares atendem às necessidades dos utentes.^{2,16,18}

Estabelecer uma aliança multiprofissional com o utente revela-se crucial para um tratamento bem-sucedido, melhorando adesão e resultados terapêuticos, assim como a sua capacidade de manter o controlo sobre a vida com máximo bem-estar.¹⁹⁻²¹

IMPACTO NA VIDA PESSOAL

Os relatos abordam desde experiências marcantes na infância, com hospitalizações e procedimentos médicos dolorosos, até à adaptação contínua a limitações físicas e emocionais ao longo da vida. As coagulopatias, especialmente a hemofilia, têm um impacto significativo na vida do utente e dos seus familiares/cuidadores, apresentando desafios como a raridade da doença, a sua natureza crónica e as transições entre saúde e doença.²²

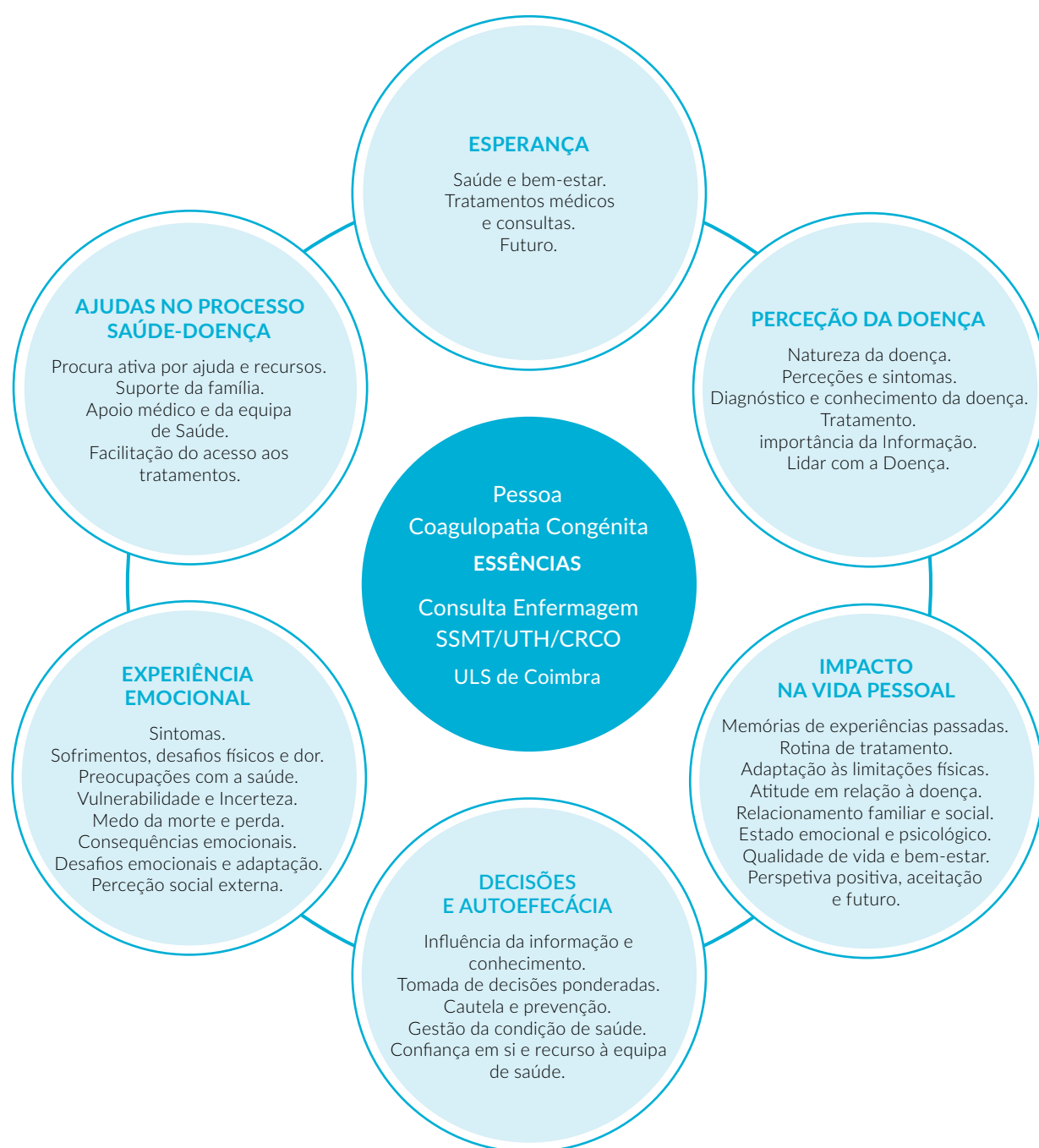


FIGURA 1. Esquema compreensivo do fenómeno

Estudos indicam que cerca de um terço dos utentes enfrentam sintomas depressivos,⁷ e a adaptação às limitações físicas é um desafio contínuo, afetando não apenas o utente mas também as suas relações e atividades sociais.²³ Os impactos incluem problemas de atenção, dor, dependência de outros e, socialmente, a falta de compreensão sobre a doença.^{4,7,21,24,25-28}

Especificamente para mulheres com distúrbios hemorrágicos, estudos mostram menor qualidade de vida e diagnóstico tardio, resultando em falta de tratamento devido a falha de associação dos sintomas aos distúrbios hemorrágicos.^{29,30}

Apesar das adversidades, os relatos refletem uma determinação em viver plenamente, mesmo enfrentando a condição de saúde, destacando uma atitude de superação e resiliência. Emergem discursos de esperança e aceitação, evidenciando uma normalização do estado patológico na vida dos utentes.^{15,31}

A evolução recente na assistência à saúde, como o tratamento domiciliário, é reconhecida como um avanço significativo que melhora a qualidade de vida dos utentes, seguindo as orientações da World Federation for Hemophilia (WHF).²

A perspectiva otimista para o futuro, presente nos relatos, baseia-se na dedicação contínua ao cuidado, visando uma vida que, apesar dos desafios impostos pela doença, procura uma normalidade alcançável. Estudos mostram emoções positivas, como gratidão pela disponibilidade de tratamentos no país.^{15,32}

DECISÕES E AUTOEFICÁCIA

Os participantes salientam a importância da informação e do conhecimento na tomada de decisões relacionadas à condição de saúde e na adaptação às limitações físicas decorrentes da doença. Destaca-se a relevância do conceito de normalização, evidenciando a multiplicidade de opções de diagnóstico e tratamento atualmente disponíveis.^{15,26}

Na hemofilia, a raridade da doença e os modelos de cuidados de saúde existentes reforçam a necessidade de compreender as múltiplas facetas do processo de cuidado, especialmente nos períodos de transição que causam sofrimento e incapacidades.^{33,34}

Os relatos destacam a importância de decisões cuidadosas, considerando os riscos e consequências, tanto nas atividades diárias quanto nas escolhas laborais adaptadas às limitações físicas. A cautela e a prevenção são fundamentais, especialmente na detecção precoce de hemorragias, mesmo diante de deformidades articulares que dificultam a identificação.

As pessoas com coagulopatias enfrentam o risco constante de hemorragias, dor e sequelas físicas, o que acarreta stresse e requer adaptações contínuas para lidar com a doença. Estudos apontam para uma mudança na perspectiva dos utentes em relação às limitações impostas pela doença, possibilitando uma vida com menos restrições quando adequadamente assistidos pela equipa de saúde.³⁵

A infância é uma fase crucial na abordagem dos distúrbios hemorrágicos, destacando a importância do esclarecimento precoce sobre a doença.³⁶

A gestão da condição de saúde exige cuidados permanentes e adaptações na vida diária e no contexto laboral para enfrentar os desafios decorrentes da doença.²³

Além disso, são destacadas orientações sobre prevenção de acidentes, tratamento profilático ou episódico, atividade física e cuidados com a higiene oral, enfatizando a importância de estar sempre identificado com o centro de referência.

A confiança em si mesmo e o apoio da equipa de saúde emergem como aspetos essenciais dos relatos para manter a percepção de autoeficácia na gestão da condi-

ção de saúde, reconhecendo a literatura a singularidade de cada experiência individual.²³

EXPERIÊNCIA EMOCIONAL

O relato dos participantes evidencia a presença de dores articulares como parte integrante da sintomatologia, acompanhadas de sentimentos de melancolia, angústia, desespero e vulnerabilidade diante da doença. Este cenário, conforme documentado por Feijó,²³ Myung,³⁷ Witkop³⁸ e Pinto,²⁸ associa-se a um elevado desgaste emocional e a uma redução na qualidade de vida. Além disso, são destacados o medo constante durante crises e a angústia emocional, refletida em momentos de desespero e perda de autoconfiança, evidenciando a complexidade psicológica na gestão da hemofilia. No contexto social, expõe-se a angústia de uma vivência de ausência de sensibilidade para com as pessoas afetadas por doenças raras, dada a sua invisibilidade. A adaptação progressiva e o controle gradual desta condição de saúde surgem como narrativa de superação, revelando desafios emocionais perante dificuldades físicas e sociais, bem como um processo de ajustamento ao longo do tempo, numa incessante procura por adaptação que tem um carácter contínuo, tal como identificado nos estudos de Caputo²⁵ e Pais & Menezes.³⁹

AJUDAS NO PROCESSO SAÚDE-DOENÇA

A procura ativa por apoio na enfermagem emerge como essencial diante das adversidades enfrentadas. Tanto o suporte familiar quanto o suporte da equipa de saúde desempenham papéis fundamentais. A família oferece solidariedade e apoio prático, enquanto a equipa de saúde proporciona cuidados especializados. É vital envolver a família no processo de cuidado, conforme destacado por Torres-Ortuño.⁴⁰ Além disso, a intervenção especializada resulta em melhorias na qualidade de vida, como observado por Srivastava.² Apesar dos desafios, há um espírito resiliente e otimista, impulsionado pelo apoio familiar e pela determinação em procurar uma vida plena.^{27,41,42}

ESPERANÇA

Nas narrativas dos participantes destaca-se uma esperança resiliente, enriquecida pela experiência e maturidade, como observado por Beeton⁵ e Barlow.⁷ Reconhecem a eficácia dos tratamentos médicos mas anseiam por terapias mais duradouras, mantendo viva a esperança apesar das limitações impostas pela doença.

A busca por terapias mais eficazes e a confiança no progresso científico são temas recorrentes, refletindo

o desejo por uma qualidade de vida superior, conforme descrito por Klein.⁴³

A esperança está associada a um melhor funcionamento emocional e a menores índices de depressão e ansiedade, como indicado por Barlow⁷ e Klein.⁴³ Snyder, citado por Klein,⁴³ destaca a relação entre autocompaixão, esperança e qualidade de vida, sugerindo estratégias para aprimorar essa ligação, incluindo a avaliação dos fatores de risco físicos e psicossociais.

Da análise das essências emergem oportunidades para avançar no conhecimento e melhorar os cuidados aos utentes atendidos na CE, visando maximizar o seu bem-estar e autonomia. No contexto das Percepções da Doença e da Esperança destaca-se a relevância da Teoria do Tornar-se Humano, de Rosemarie Rizzo Parse. A investigação deve explorar as percepções das pessoas com coagulopatias congénitas, desenvolver estratégias centradas no utente e abordar intervenções para promover a esperança em pessoas com distúrbios hemorrágicos. Os enfermeiros devem estabelecer uma relação de confiança com os utentes, oferecer educação ampla e apoio psicossocial, e realizar uma avaliação abrangente das necessidades de cada utente.

No que concerne ao Impacto na Vida Pessoal, a Teoria das Transições de Affaf Meleis é essencial para investigar Intervenções de enfermagem que tanto facilitem transições saudáveis como dinamizem a qualidade de vida através do acompanhamento domiciliário. As intervenções dos enfermeiros devem focar-se em promover a autogestão dos utentes e avaliar a sua adaptação ao longo do tempo.

No domínio das Decisões e Autoeficácia e da Experiência Emocional, a Teoria do Défice do Autocuidado de Dorothea Orem é crucial para a assistência aos utentes com limitações nos autocuidados. Possíveis áreas de investigação incluem o estudo da tomada de decisões dos utentes e a gestão da dor. Os enfermeiros devem promover a autoeficácia nos utentes oferecendo educação e apoio à tomada de decisão e ao controlo da dor, assim como também a sensibilização das populações para as doenças raras.

Em relação às Ajudas no Processo Saúde-Doença, o Modelo de Avaliação da Família de Calgary é fundamental para apoiar as famílias na prestação de cuidados aos utentes. Possíveis áreas de investigação incluem o impacto do suporte familiar e da equipa de saúde na qualidade de vida das pessoas com distúrbios hemorrágicos. Os enfermeiros devem integrar ativamente a família no cuidado à pessoa utente, fornecendo apoio emocional e educacional.

CONCLUSÃO

Diante das experiências compartilhadas pelas pessoas portadoras de coagulopatias congénitas, emerge uma compreensão mais profunda das *nuances* envolvidas na gestão de suas vidas no processo saúde-doença. As narrativas revelam um cenário complexo, onde a procura por informação e suporte assume uma posição central.

A caminhada destas pessoas é permeada por uma gama de emoções, que oscilam entre a confusão inicial e a esperança persistente por avanços na ciência. Esses relatos ecoam a importância vital da informação transparente e do apoio tanto da família quanto da equipe de saúde, elementos fundamentais na construção de uma estrutura de suporte resiliente.

O entendimento da condição de saúde aliado à adoção de medidas preventivas e ao acolhimento das limitações impostas pela doença emergem como pilares essenciais na procura por uma qualidade de vida satisfatória. A aceitação da condição de saúde como parte integrante da existência, aliada à aspiração por tratamentos mais eficazes, delineia um quadro de resiliência e esperança que permeia as narrativas dos entrevistados.

Neste contexto, a análise profunda das vivências dos utentes que participaram no presente estudo destaca a importância crucial da educação em saúde, do apoio emocional e do desenvolvimento de estratégias adaptativas para enfrentar os desafios impostos pela coagulopatia congénita.

Assim, as experiências compartilhadas pelos participantes não apenas alertam para as complexidades inerentes à gestão das coagulopatias congénitas, mas também denotam a resiliência humana e a capacidade de enfrentar os desafios com determinação e otimismo, alicerçados pelo apoio da família, da equipa de saúde e pela crença inabalável num futuro melhor.

DECLARAÇÃO DE CONTRIBUIÇÃO /CONTRIBUTORSHIP STATEMENT

MS: Investigador Principal

GN, JS: Co-Investigador

Todos os autores aprovaram a versão final a ser publicada

MS: Principal Investigator

GN, JS: Co-Investigators

All authors approved the final version to be published.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

CONFLITOS DE INTERESSE: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

FONTES DE FINANCIAMENTO: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

CONFIDENCIALIDADE DOS DADOS: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

PROTEÇÃO DE PESSOAS E ANIMAIS: Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pela Comissão de Ética responsável e de acordo com a Declaração de Helsínquia revista em 2024 e da Associação Médica Mundial.

PROVENIÊNCIA E REVISÃO POR PARES: Não comissionado; revisão externa por pares.

ETHICAL DISCLOSURES

CONFLICTS OF INTEREST: The authors have no conflicts of interest to declare.

FINANCING SUPPORT: This work has not received any contribution, grant or scholarship

CONFIDENTIALITY OF DATA: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of patient data.

PROTECTION OF HUMAN AND ANIMAL SUBJECTS: The authors declare that the procedures followed were in accordance with the regulations of the relevant clinical research ethics committee and those of the Code of Ethics of the World Medical Association (Declaration of Helsinki as revised in 2024).

PROVENANCE AND PEER REVIEW: Not commissioned; externally peer-reviewed.

REFERÊNCIAS

- Ordem dos Enfermeiros. Parecer do Conselho de Enfermagem n.º 53/2021, de 13/01/2021. Consulta de Enfermagem e Teleconsulta de Enfermagem. Lisboa: OE; 2021.
- Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia*. 2020;26:1–158. doi: 10.1111/hae.14046.
- Wagner B, Seuser A, Krüger S, Herzig ML, Hilberg T, Ay C, et al. Establishing an online physical exercise program for people with hemophilia. *Wien Klin Wochenschr*. 2019;131:558–66. doi: 10.1007/s00508-019-01548-1.
- Carroll L, Benson G, Lambert J, Benmedjahed K, Zak M, Lee XY. Real-world utilities and health-related quality-of-life data in hemophilia patients in France and the United Kingdom. *Patient Prefer Adherence*. 2019;13:941–57. doi: 10.2147/PPA.S202773.
- Beeton K, Neal D, Lee C. An exploration of health-related quality of life in adults with haemophilia - A qualitative perspective. *Haemophilia*. 2005;11:123–32. doi: 10.1111/j.1365-2516.2005.01077.
- Talaulikar D, Shadbolt B, McDonald A, Pidcock M. Health-related quality of life in chronic coagulation disorders. *Haemophilia*. 2006;12:633–42. doi: 10.1111/j.1365-2516.2006.01358.
- Barlow JH, Stapley J, Ellard DR. Living with haemophilia and von Willebrand's: A descriptive qualitative study. *Patient Educ Couns*. 2007;68:235–42. doi: 10.1016/j.pec.2007.06.006.
- Colaizzi PF. Psychological Research as the Phenomenologist Views It. In: Valle RS, Mark K, editors. *Existential Phenomenological Alternatives for Psychology*. New York: Oxford University Press; 1978. p. 48-71.
- Frazer MT, Gondim SM. Da fala do outro ao texto negociado: Discussões sobre a entrevista na pesquisa qualitativa. *Paideia*. 2004;14:139-52. doi: 10.1590/S0103-863X2004000200004.
- Minayo MC. *Pesquisa social: Teoria, método e criatividade*. 14.ª ed. Petrópolis: Vozes; 2010.
- Spiegelberg H. *Doing phenomenology: Essays on and in phenomenology*. The Hague: Martinus Nijhoff; 1975.
- Santos SS, Valadares GV, Santos GL, Rosa LS, Martins JR, Queirós PJ. Reflexões Teóricas Sobre O Cuidar De Si À Luz Do Interacionismo Simbólico: Um Estudo De Revisão Integrativa. 2020;[consultado Jan 2024] Disponível em: <https://doi.org/10.36367/ntqr.3.2020.140-150>.
- Hermans C, Noone D, Benson G, Dolan G, Eichler H, Jiménez-Yuste V, et al. Hemophilia treatment. 2022; in *Choosing the "optimal" treatment using an integrative, patient-oriented approach to shared decision-making between patients and clinicians*. *Blood Rev*. 2022;52:100890. doi: 10.1016/j.blre.2021.100890.
- Grut L, Kvam MH. Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. *Scand J Disabil Res*. 2013;15:20–32. doi: 10.1080/15017419.2011.645870.
- Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Mol Genet Genomic Med*. 2017;5:758–73. doi: 10.1002/mgg3.315.
- Portugal, Ministério da Saúde. Despacho n.º 4319 Centros de Referência: relatório final. *Diário da República, Série II*. 25 de março de 2013;59:1-152.
- Portugal, Direcção-Geral da Saúde. Conceito, o processo de identificação, aprovação e reconhecimento dos Centros de Referência Nacionais para a prestação de cuidados de saúde. *Diário da República, Série I*. 30 de setembro de 2014;188.
- Portugal. Candidatura ao reconhecimento, pelo Ministro da Saúde, como Centro de Referência para a área de Coagulopatias Congénitas. Direcção-Geral da Saúde, *Diário da República, 2.ª série*. I suplemento, 22 de dezembro de 2016;244(2016).
- Gue D, Squire S, McIntosh K, Bartholomew C, Summers N, Sun H, et al. Joining the patient on the path to customized prophylaxis: One hemophilia team explores the tools of engagement. *J Multidiscip Healthc*. 2015;8:527–534. doi: 10.2147/JMDH.S93579.
- Wiley RE, Khoury CP, Snihur AW, Williams M, Page D, Graham N, et al. From the voices of people with haemophilia A and their caregivers: Challenges with current treatment, their

- impact on quality of life and desired improvements in future therapies. *Haemophilia*. 2019;25:433–40. doi: 10.1111/hae.13754.
21. Jaeger G, Rørvik A, Berglund B. Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disabil Health J*. 2015;8:44–50. doi: 10.1016/j.dhjo.2014.07.004.
 22. Pocoski J, Benjamin K, Michaels LA, Flood E, Sasane R. An overview of current trends and gaps in patient-reported outcome measures used in haemophilia. *Eur J Haematol*. 2019;93:1–8. doi: 10.1111/ejh.12323.
 23. Feijó AM, Schwartz E, Ferré-Grau C, Dos Santos BP, Lise F. Adapting to (co)exist: experience of men with hemophilia in southern Brazil. *Rev Gaucha Enferm*. 2021;42. doi: 10.1590/1983-1447.2021.20200097.
 24. Miners AH, Sabin CA, Tolley KH, Jenkinson C, Kind P, Lee CA, et al. Assessing health-related quality-of-life in individuals with haemophilia. *Haemophilia*. 1999;5.
 25. Caputo A. Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: A computer-aided content analysis of illness stories. *Psychol Health Med*. 2014;19:211–21. doi: 10.1080/13548506.2013.793372.
 26. Palareti L, Potì S, Cassis F, Emiliani F, Matino D, Iorio A. Shared topics on the experience of people with haemophilia living in the UK and the USA and the influence of individual and contextual variables: Results from the hero qualitative study. *Int J Qual Stud Health Well-being*. 2015;10. doi: 10.3402/qhw.v10.28915.
 27. Diesen PS. "I Feel Lucky" – Gratitude Among Young Adults with Phenylketonuria (PKU). *J Genet Couns*. 2016;25:1002–009. doi: 10.1007/s10897-015-9931-8.
 28. Pinto PR, Paredes AC, Almeida A. Pain Prevalence, Characteristics, and Impact among People with Hemophilia: Findings from the First Portuguese Survey and Implications for Pain Management. *Pain Med*. 2020;21:458–71. doi: 10.1093/pm/pny309.
 29. Kadir RA, Economides DL, Sabin CA, Pollardà D, Leeà CA. Assessment of menstrual blood loss and gynaecological problems in patients with inherited bleeding disorders. *Haemophilia*. 1999;5:40–8. doi: 10.1046/j.1365-2516.1999.00285.x.
 30. Arya S, Wilton P, Page D, Boma-Fischer L, Floros G, Dainty KN, et al. Healthcare provider perspectives on inequities in access to care for patients with inherited bleeding disorders. *PLoS ONE*. 2020;15. doi: 10.1371/journal.pone.0229099.
 31. Emiliani F, Bertocchi S, Potì S, Palareti L. Process of normalization in families with children affected by hemophilia. *Qual Health Res*. 2011;21:1667–78. doi: 10.1177/1049732311417456.
 32. Nowak-Göttl U, Clausnizer H, Kowalski D, Limperger V, Krümpel A, Shneyder M, et al. Health-related quality of life in children, adolescents and adults with hereditary and acquired bleeding disorders. *Blood Cells Mol Dis*. 2017;67:96–101. doi: 10.1016/j.bcmd.2016.11.010.
 33. Gupta N, Benbouzid A, Belhani M, El Andaloussi M, Maani K, Wali Y, et al. HAEMOcare: The First International Epidemiological Study Measuring Burden of Hemophilia in Developing Countries. *TH Open*. 2019;03:e190–9. doi: 10.1055/s-0039-1688414.
 34. Martin A, Mulhern B, Shaikh A, Asghar S, O'Hara J, Pedra G, et al. Disease State Adaptation Experienced By Patients with Hemophilia: Literature Review and Expert Consensus. *Blood*. 2019;134:5801. doi: 10.1182/blood-2019-124396.
 35. Cano-Franco MA, Ortiz-Orrego GE, González-Ariza SE. Cuidado odontológico de pacientes con trastornos hereditarios de la coagulación. *CES Odontol*. 2017;30:30–40. doi: 10.21615/cesodon.30.1.3.
 36. Matsunaga RM, Moraes RL, Borges MA. Desenvolvimento de um jogo educativo para crianças com hemofilia. *Rev Brasil Inform Educ*. 2015;23:60–9. doi: 10.5753/cbie.wcbie.2013.81.
 37. Myung G, Harada ND, Fong SL, Aquino-Beaton C, Fong CD, Fang MA. Stigma and medication adherence in patients with rheumatic disease. *J Psychosom Res*. 2019;125. doi: 10.1016/j.jpsychores.2019.109791.
 38. Witkop M, Neff A, Buckner TW, Wang M, Batt K, Kessler CM, et al. Self-reported prevalence, description and management of pain in adults with haemophilia: methods, demographics and results from the Pain, Functional Impairment, and Quality of life (P-FiQ) study. *Haemophilia*. 2017;23:556–65. doi: 10.1111/hae.13214.
 39. Pais SC, Menezes I. How do we live with chronic disease? A rights-based approach promoting the wellbeing of children with chronic disease. *Cienc Saude Colet*. 2019;24:3663–72. doi: 10.1590/1413-812320182410.17932019.
 40. Torres-Ortuño A, Cid-Sabatel R, Barbero J, García-Dasí M. Life experience of the adult and ageing patient with haemophilia. Practical aspects for psychological support. *Vox Sang*. 2017;112:301–09. doi: 10.1111/vox.12501.
 41. Boardman FK, Hale R, Gohel R, Young PJ. Preventing lives affected by hemophilia: A mixed methods study of the views of adults with hemophilia and their families toward genetic screening. *Mol Genet Genomic Med*. 2019;7:e00618. doi: 10.1002/mgg3.618.
 42. Weeks SK. What Are the Educational Needs of Prospective Family Caregivers of Newly Disabled Adults? *Rehabil Nurs J*. 1995;20:256–60. doi: 10.1002/j.2048-7940.1995.tb01640.
 43. Klein DE, Winterowd CL, Ehrhardt MD, Carter JC, Khan O, Mayes S. The relationship of self-compassion and hope with quality of life for individuals with bleeding disorders. *Haemophilia*. 2020;26:e66–e73. doi: 10.1111/hae.13959.