

---

## Plan Overview

*A Data Management Plan created using DMPTool*

**Title:** Qualidade de vida de famílias que têm filhos com doenças genéticas raras e/ou deficiência intelectual

**Creator:** Debora Gusmão Melo - **ORCID:** [0000-0001-7005-3544](https://orcid.org/0000-0001-7005-3544)

**Affiliation:** Universidade Federal de São Carlos (ufscar.br)

**DMP ID:** <https://doi.org/10.48321/D14880>

**Funder:** São Paulo Research Foundation (fapesp.br)

**Funding opportunity number:** 18/19875-0

**Grant:** <https://bv.fapesp.br/pt/auxilios/104132/qualidade-de-vida-de-familias-que-tem-filhos-com-doencas-geneticas-raras-eou-deficiencia-intelectual/>

**Template:** Digital Curation Centre (português)

### Project abstract:

Este projeto investiga o impacto de doenças genéticas raras e da deficiência intelectual na qualidade de vida de famílias brasileiras. Esta é uma pesquisa descritiva e transversal, na qual foram convidadas a participar famílias que têm filhos com síndromes genéticas raras (síndromes de Cornelia de Lange, Williams-Beuren, Rubinstein-Taybi, epidermólise bolhosa e X-Frágil) e famílias que tem filhos com deficiência intelectual de causa não determinada (de grau leve ou moderado, com ou sem transtorno do espectro do autismo associado). A coleta de dados foi feita pelo preenchimento de formulários com informações sociodemográficas da família, informações clínicas sobre os filhos com doenças genéticas e/ou deficiência intelectual, os índices de funcionalidade de Barthel e de Lawton & Brody em relação ao filho com deficiência, além da “Escala de Qualidade de Vida Familiar do Beach Center” (Beach Center Family Quality of Life Scale, BCFQoLS). O índice de Barthel pertence ao campo de avaliação das atividades da vida diária e avalia o nível de independência para a realização de dez atividades básicas. O índice de Lawton & Brody é usado para avaliar oito atividades instrumentais da vida diária. A BCFQoLS é uma escala específica para avaliar qualidade de vida de famílias que têm um membro com deficiência e é composta por 25 itens, divididos em cinco domínios: (1) cuidados dos pais com os filhos, (2) interação familiar, (3) bem-estar emocional, (4) bem-estar físico e material, e (5) apoio ao deficiente. Estamos analisando a correlação entre os diferentes domínios da BCFQoLS e o efeito de fatores socioambientais e pessoais dos indivíduos com doenças genéticas e/ou deficiência intelectual sobre a qualidade de vida familiar. O nível de significância adotado nas análises estatísticas é de 5%. Em última instância, pretendemos contribuir para construção de uma linha de cuidado integral para pacientes com doenças genéticas raras e deficiência intelectual, e suas famílias, em consonância com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde.

**Start date:** 07-01-2019

**End date:** 12-31-2022

**Last modified:** 10-31-2021

**Grant number / URL:** <https://bv.fapesp.br/pt/auxilios/104132/qualidade-de-vida-de-familias-que-tem-filhos-com-doencas-geneticas-raras-eou-deficiencia-intelectual/>

### Copyright information:

The above plan creator(s) have agreed that others may use as much of the text of this plan as they would like in their own plans, and customize it as necessary. You do not need to credit the creator(s) as the source of the language used, but using any of the plan's text does not imply that the creator(s) endorse, or have any relationship to, your project or proposal

# Qualidade de vida de famílias que têm filhos com doenças genéticas raras e/ou deficiência intelectual

---

## Coleta de Dados

### Que dados serão coletados ou criados?

Foram coletados dados sobre o perfil sociodemográfico familiar, por meio de um formulário elaborado especificamente para essa pesquisa com informações sobre a cidade de residência da família, renda familiar, recebimento de benefício social, acesso à saúde suplementar, religião, número de pessoas que coabitam na residência, idade, estado marital, escolaridade e profissão dos pais do paciente e idade dos irmãos, se existentes.

Foram coletados dados sobre o perfil da pessoa com doença genética rara e/ou DI, por meio de formulário especificamente elaborado para essa pesquisa que contém informações sobre o sexo, a idade e a escolaridade dos pacientes, além de informações sobre algumas características clínicas associadas às doenças.

Foram coletados dados sobre as habilidades de vida diária por meio do índice de Barthel e do índice de Lawton & Brody. O índice de Barthel pertence ao campo de avaliação das atividades da vida diária e avalia o nível de independência para a realização de dez atividades básicas. O índice de Lawton & Brody é usado para avaliar oito atividades instrumentais da vida diária.

Foram coletados dados sobre a qualidade de vida familiar (QVF) por meio da Escala de Qualidade de Vida Familiar do Beach Center (Beach Center Family Quality of Life Scale, BCFQoLS). A BCFQoLS é uma escala específica para avaliar qualidade de vida de famílias que têm um membro com deficiência e é composta por 25 itens, divididos em cinco domínios: (1) cuidados dos pais com os filhos, (2) interação familiar, (3) bem-estar emocional, (4) bem-estar físico e material, e (5) apoio ao deficiente.

### Como os dados serão coletados ou criados?

Os dados foram coletados de duas formas: (1) por meio de formulários autoaplicáveis disponíveis em plataformas na Internet; e (2) por meio de formulários aplicados presencialmente, numa situação face-a-face com a pesquisadora. A informante familiar foi, preferencialmente, a mãe.

## Documentação e Metadados

### Que documentação e metadados acompanharão os dados?

Todos os dados coletados serão tabulados e armazenados em planilhas no formato .xlsx que podem ser lidas no MS Office Excel, LibreOffice Calc e outros leitores de planilhas.

## Ética e Conformidade Legal

### Como você administrará qualquer questão ética?

Esta pesquisa é composta por vários subprojetos, todos previamente aprovados pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar. A coleta de dados foi feita mediante assinatura de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

- Qualidade de vida de famílias que têm filhos com deficiência intelectual e transtorno do espectro autista – CAAE 79323017.4.0000.5504
- Qualidade de vida de famílias que têm filhos com síndrome de Rubinstein-Taybi no Brasil – CAAE 89774818.0.0000.5504
- Qualidade de vida de famílias que têm filhos com síndrome de Cornelia de Lange no Brasil – CAAE 66857917.3.0000.5504
- Qualidade de vida de famílias que têm filhos com síndrome de Williams-Beuren no Brasil – CAAE 66859817.4.0000.5504
- Qualidade de vida de famílias que tem filhos com epidermólise bolhosa no Brasil – CAAE 89510318.0.0000.5504
- Qualidade de vida de famílias que tem filhos com síndrome do X-Frágil no Brasil – CAAE 92234518.6.0000.5504

### Como você vai gerenciar os direitos autorais e os direitos de propriedade intelectual (IP / IPR)?

Os formulários de coleta de dados elaborados especificamente para essa pesquisa serão compartilhados no repositório Figshare (<https://figshare.com/>) no momento que os resultados da pesquisa forem divulgados e os artigos científicos submetidos à publicação.

Os dados brutos da pesquisa serão gerenciados pelas pesquisadoras responsáveis. Apenas as pesquisadoras responsáveis poderão permitir o compartilhamento e uso dos dados por terceiros. A princípio, os dados serão disponibilizados somente para consulta; não sendo permitido o uso para produção de trabalhos científicos. Entretanto parcerias de pesquisa poderão ser firmadas por meio da celebração de convênio técnico e científico para a utilização dos dados para produção científica multicêntrica.

Informações sensíveis, que permitam a identificação das famílias participantes da pesquisa, não serão compartilhadas.

## Armazenamento e Backup

### Como os dados serão armazenados e terão backup durante a pesquisa?

Todos os arquivos físicos (em papel) serão armazenados no Departamento de Medicina da UFSCar. Os bancos de dados em formato.xlsx serão armazenados em nuvem via "Google Drive" a partir da conta institucional da pesquisadora principal oferecida pela UFSCar. Adicionalmente, será feito backup dos bancos de dados em dois computadores das pesquisadoras responsáveis e em discos rígidos externos.

### Como você vai gerenciar o acesso e a segurança?

O acesso aos bancos de dados será feito a partir de senha de acesso aos arquivos e computadores das pesquisadoras, que são as responsáveis pela gestão dos dados.

Informações sensíveis, que permitam a identificação das famílias participantes da pesquisa, não serão compartilhadas. Os dados eventualmente compartilhados serão sempre anonimizados.

## Seleção e Preservação

#### **Quais dados são de valor a longo prazo e devem ser mantidos, compartilhados e / ou preservados?**

Todos os dados serão armazenados e preservados durante, pelo menos, dez anos nos computadores pessoais, discos rígidos externos e no Google Drive. Estes dados poderão ser compartilhados, mediante solicitação feita às pesquisadoras responsáveis.

O banco de dados será compartilhado somente após o aceite ou publicação dos trabalhos associados aos dados da pesquisa.

Dados brutos que permitam a identificação de pessoas com deficiência e/ou doenças genéticas raras, bem como das suas famílias nunca serão compartilhados.

#### **Qual é o plano de preservação a longo prazo do conjunto de dados?**

Além de preservar o conjunto de dados no longo prazo, mantendo os dados armazenados nos servidores e em nuvem, as informações e resultados obtidos através das análises dos dados serão sistematizados em forma de relatórios, artigos e disponibilizados e hospedados para acesso público, principalmente por meio de publicações em periódicos acadêmicos.

## **Compartilhamento de Dados**

#### **Como você vai compartilhar os dados?**

Os dados e análises parciais serão divulgados em eventos científicos nacionais e internacionais da área. Os resultados e dados com estágio avançado de sistematização e análise serão elaborados como artigos inéditos de pesquisa para submissão em periódicos da área.

Os formulários de coleta de dados elaborados especificamente para essa pesquisa serão compartilhados no repositório Figshare (<https://figshare.com/>) no momento que os resultados da pesquisa forem divulgados e os artigos científicos submetidos à publicação.

Poderá ser concedido acesso às bases de dados primárias da pesquisa, mediante solicitação feita às pesquisadoras responsáveis, após publicação dos artigos com os resultados principais da pesquisa. O banco de dados será compartilhado somente após o aceite ou publicação dos trabalhos associados aos dados da pesquisa.

Informações sensíveis, que permitam a identificação das famílias participantes da pesquisa, não serão compartilhadas.

#### **Existem restrições ao compartilhamento de dados requeridos?**

Existem restrições ao compartilhamento de dados primários. Informações sensíveis, que permitam a identificação das famílias participantes da pesquisa, nunca serão compartilhadas. Os dados eventualmente compartilhados serão anonimizados.

O uso de dados compartilhados será permitido por acordo de colaboração de pesquisa ou por citação referenciada dos dados.

## **Responsabilidades e Recursos**

#### **Quem será responsável pelo gerenciamento de dados?**

A coleta de dados foi feita por estudantes de Iniciação Científica e de Mestrado.

A produção de metadados foi feita pelas estudantes sob supervisão das pesquisadoras responsáveis.

O armazenamento, arquivamento e compartilhamento de dados é de responsabilidade das pesquisadoras principais.

#### **Quais recursos você precisará para entregar seu plano?**

Para execução desse plano é necessária a estrutura física do Departamento de Medicina da UFSCar e a manutenção da conta institucional e da “nuvem” no Google drive, via plataforma G Suite do Google.

O suporte financeiro para o desenvolvimento da pesquisa foi fornecido pela Fapesp por meio do processo 18/19875-0.