**Estratégias e Construção do *Self* nas Doenças Raras**

 **Resumo**

O presente estudo teve como objectivo principal compreender a experiência da doença em doentes (e dos seus familiares) com doenças raras (nomeadamente a Osteogénese Imperfeita e a Esclerose Lateral Amiotrófica), em Portugal.

As doenças raras caraterizam-se por afetarem menos de um indivíduo em 2000. De acordo com estatísticas europeias são também chamadas “doenças órfãs”, devido às populações afectadas não terem acesso a tratamento terapêutico. Atualmente estão identificadas cerca de 7 000 doenças raras, das quais 80% são de origem genética. A maioria destas doenças é grave e incapacitante (65%), aparece precocemente, é causadora de dor crónica e está associada a deficiência motora, sensorial ou intelectual. O prognóstico é, geralmente, desfavorável e tardio, por falta de informação por parte dos profissionais de saúde, de défices de encaminhamento para especialidades adequadas e da inexistência, em muitos países, de centros de referência para as doenças raras.

Para analisar como é que estes indivíduos actuam perante a ruptura biográfica, como lidam com a incerteza provocada pela doença e constroem ou reconstroem o seu self ao longo das trajectórias de vida e da doença, recorreu-se à metodologia qualitativa, através de sete entrevistas semi-estruturadas a doentes e familiares.

Os resultados obtidos revelam que apesar da ruptura biográfica sentida, por todos os entrevistados, estes indivíduos tornam-se agentes ativos que procuram fazer face aos diversos acontecimentos que lhe surgem no curso da doença, recorrendo à mobilização de recursos disponiveis e à utilização de diversas estratégias para retomarem as suas vidas e para construírem ou reconstruirem o seu self, perante as perdas geradas pela doença, própria ou dos filhos.

**Palavras-chave:** Doença rara, ruptura biográfica, estratégias e construção do *self*; Osteogénese Imperfeita, Esclerose Lateral Amiotrófica