

Ministério da Saúde
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEDIA JAMIL HADDAD

Mestrado em Ciências Aplicadas ao Sistema Musculoesquelético

AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA OSTEOCONDROMATOSE MÚLTIPLA
HEREDITÁRIA NA QUALIDADE DE VIDA INFANTO JUVENIL

Paola Ribas Gonzalez da Rocha

Rio de Janeiro
2019

MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEDIA JAMIL HADDAD

Mestrado em Ciências Aplicadas ao Sistema Musculoesquelético

AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA OSTEONCONDROMATOSE MÚLTIPLA
HEREDITÁRIA NA QUALIDADE DE VIDA INFANTO JUVENIL

Paola Ribas Gonzalez da Rocha

Dissertação de Mestrado apresentada ao Curso de Pós-graduação em Ciências Aplicadas ao Sistema Musculoesquelético do Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia Jamil Haddad, como parte dos requisitos para obtenção do título de Mestre em Ciências.

Orientador (es): Prof. Dr. Francisco Baptista Assumpção Júnior
Prof^a. Dr^a. Maria Eugênia Leite Duarte

Rio de Janeiro
Setembro
2019

CATALOGAÇÃO NA FONTE
INTO/BIBLIOTECA SÉRGIO EDUARDO VIANNA

R672a Rocha, Paola Ribas Gonzalez da.
Avaliação do impacto da osteocondromatose múltipla hereditária na
qualidade de vida infante juvenil / Paola Ribas Gonzalez da Rocha. – 2019.
93f.

Orientador: Francisco Baptista Assumpção Júnior;
Coorientadora: Maria Eugênia Leite Duarte.
Dissertação (Mestrado em Ciências Aplicadas ao Sistema
Musculoesquelético) – Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia
Jamil Haddad, Rio de Janeiro, 2019.

1. Qualidade de vida. 2. Osteocondromatose Múltipla Hereditária. 3.
Dor. 4. Exostose. 5. AUQEI. 6. VINELAND. 7. WHOQOL-BREF. 8.
Ortopedia. I. Assumpção Júnior, Francisco Baptista; Duarte, Maria Eugênia
Leite, orient. II. Título.

NLM WE 250

MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEDIA JAMIL HADDAD

Mestrado em Ciências Aplicadas ao Sistema Musculoesquelético

AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA OSTEOCONDROMATOSE MÚLTIPLA
HEREDITÁRIA NA QUALIDADE DE VIDA INFANTO JUVENIL

Paola Ribas Gonzalez da Rocha

Banca examinadora:

Dr^a. Evelyn Kuczynski – Ipq-HC-FMUSP (externo)

Dr^a. Patrícia de Souza Barros – PhD UERJ (externo)

Dr^a. Anneliese Fortuna de Azevedo Freire da Costa – INTO / CASM (interno)

Dr. César Luís Reichert – PhD PUC-RS (externo) suplente

Dr. Marco Bernardo Cury Fernandes – INTO / CASM (interno) suplente

Dr^a. Ana Carolina Leal – INTO / CASM (interno) suplente / revisora

Rio de Janeiro
Setembro
2019

Aos amores da minha vida, Leo, Mari e Bê.

AGRADECIMENTOS

Agradecer pode parecer ser a pior parte da tese para ser escrita, talvez porque a vida não se coloca em análise de regressão e não é pelo p valor que descobrimos a significância das pessoas na nossa trajetória.

Primeiramente agradeço ao professor Dr. Francisco Baptista Assumpção Júnior, não somente pela orientação durante todo o percurso mas principalmente por compartilhar e me ensinar que algo só existe de fato se colocamos significado e foi por esse significado que chegamos até aqui.

Agradeço a professora Dr^a. Maria Eugênia Leite Duarte por acreditar e se dedicar a entender a cada entrevista a qualidade de vida de crianças e adolescentes.

Agradeço a professora Annelise Fortuna por se colocar sempre disponível assim como na parceria da busca dos pequenos nas reuniões do tumor.

Agradeço a professora Dr^a. Evelyn Kuczynski que me ensinou a aplicação do VINELAND com maestria.

Agradeço aos pequenos e grandes pacientes que representaram o sentido maior da pesquisa.

Agradeço aos meus pais, Cristina e Pepe que incondicionalmente estiveram nos bastidores entendendo as minhas buscas – as existenciais e as teóricas infundindo-me a confiança necessária e possibilitando que eu chegasse até aqui.

Agradeço a minha mãe do coração, Tia Ana que sempre tenta mostrar-me que a roda do tempo não volta para trás, é preciso coragem para seguir.

Agradeço aos meus filhos, Mariana e Bernardo pelo tempo que não pude estar tão junto, mas também pelos sorrisos genuínos e pelo orgulho expresso em seus olhares.

Por fim agradeço faltando palavras para agradecer ao meu Leonardo que navegou ao meu lado por mares calmos e revoltos mas sem nunca deixar de acreditar e hoje certamente é com compartilha da minha conquista.

“Ninguém escapa ao sonho de voar, de ultrapassar os limites do espaço onde nasceu, de ver novos lugares e novas gentes. Mas saber ver em cada coisa, em cada pessoa, aquele algo que a define como especial, um objeto singular, um amigo – é fundamental. Navegar é preciso, reconhecer o valor das coisas e das pessoas, é mais preciso ainda!”

Antoine de Saint-Exupéry

RESUMO

DA ROCHA, PAOLA RIBAS GONZALEZ. AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA OSTEONCONDROMATOSE MÚLTIPLA HEREDITÁRIA NA QUALIDADE DE VIDA INFANTO JUVENIL. Rio de Janeiro, 2019. Dissertação (Mestrado em Ciências Aplicadas ao Sistema Musculoesquelético) - Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia Jamil Haddad, Ministério da Saúde, 2019.

A Osteocondromatose Múltipla Hereditária (OMH) é uma doença displásica genética rara caracterizada pelo crescimento de diversas exostoses ósseas. As exostoses surgem logo após o nascimento e se desenvolvem ao longo da infância até a maturidade esquelética. O diagnóstico é clínico e radiográfico, baseado na história familiar, em achados clínicos e exames de imagens. Os pacientes com as formas de apresentação mais graves podem desenvolver deformidades ósseas que resultam em dor e déficit funcional. Nesses casos a abordagem terapêutica da OMH é prioritariamente cirúrgica. Contudo, o aparecimento de novas lesões e recidivas locais resultam em diversos procedimentos cirúrgicos ao longo da infância, podendo frustrar a expectativa de cura dos pacientes e familiares. Contudo, poucos estudos avaliaram o impacto das múltiplas intervenções na qualidade de vida (QV) de crianças e adolescentes com OMH. O objetivo deste estudo foi avaliar os fatores que influenciam na QV de crianças e adolescentes portadores de OMH. O estudo realizado foi do tipo caso controle em corte transversal. Foram incluídas 30 crianças portadoras de OMH de ambos os gêneros e com faixa etária entre 4-17 anos, e 30 crianças saudáveis (grupo controle). Não houve diferenças entre os grupos em termos de gênero e idade, bem como da classe social das famílias, que foi avaliada pelo questionário de Pelotas. A idade média ao diagnóstico dos pacientes com OMH foi de $6,5 \pm 4,3$ anos e a média de exostoses por paciente foi de $5,2 \pm 1,83$. A presença e intensidade da dor, avaliada através da Escala Visual Analógica, foi significativamente maior em pacientes com OMH. A QV global, avaliada através dos questionários autoaplicados AUQEI e WHOQOL – BREF, foi semelhante entre os 2 grupos. Contudo, na análise do domínio específico função do questionário AUQEI, verificou-se diferença estatisticamente significativa entre os grupos. O comportamento adaptativo global e por subdomínios específicos, avaliados pela Escala Adaptativa de VINELAND, foi semelhante entre os 2 grupos. Além disso, não houve correlação entre o relato de dor dos pacientes com OMH com a idade ao diagnóstico, número de exostoses, número de cirurgias, história familiar de OMH, presença de deformidades nos membros, cirurgias para correção de deformidades e localização das exostoses. Contudo, foi verificado correlação tanto entre a dor e a QV (AUQEI e WHOQOL – BREF) quanto entre a dor e o nível adaptativo dos pacientes com OMH. Por fim, não foi verificada correlação entre o tratamento cirúrgico (remoção de exostoses e correção de deformidades) com a QV e com o nível adaptativo dos pacientes com OMH. Concluímos que a dor influencia negativamente na QV de crianças e adolescentes portadores de OMH e que a avaliação do constructo qualidade de vida é importante para ampliar a perspectiva do processo saúde/doença nessa patologia.

Palavras-chave: Qualidade de vida; Osteocondromatose Múltipla Hereditária; Dor; Exostose; AUQEI; VINELAND; WHOQOL-BREF.

ABSTRACT

DA ROCHA, PAOLA RIBAS GONZALEZ. IMPACT ASSESSMENT OF HEREDITARY MULTIPLE OSTEOCHONDROMATOSIS ON QUALITY OF LIFE OF CHILDREN AND YOUTH. Rio de Janeiro, 2019. Master Thesis. (Master's Degree in Applied Sciences to the Musculoskeletal System) - National Institute of Traumatology and Orthopedics Jamil Haddad, Ministry of Health, 2019.

Hereditary Multiple Osteochondromatosis (OMH) is a rare genetic dysplastic disease characterized by the growth of several bone exostoses. Exostoses appear shortly after birth and develop throughout childhood until skeletal maturity. The diagnosis is clinical and radiographic, based on family history, clinical findings and imaging exams. Patients with the most severe forms of presentation may develop bone deformities that result in pain and functional deficit. In these cases, the therapeutic approach to OMH is primarily surgical. However, the appearance of new lesions and local recurrences result in several surgical procedures throughout childhood, which may frustrate the expectation of cure for patients and their families. However, few studies have evaluated the impact of multiple interventions on the quality of life (QL) of children and adolescents with OHM. The aim of this study was to evaluate the factors that influence the QL of children and adolescents with OMH. This was a cross-sectional case-control study. We included 30 children with OMH of both genders, aged 4-17 years, and 30 healthy children (control group). There were no differences between the groups in terms of gender and age, as well as family social class, which was assessed by the Pelotas questionnaire. The mean age at diagnosis of patients with OMH was 6.5 ± 4.3 years and the average of exostoses per patient was 5.2 ± 1.83 . The presence and intensity of pain, assessed by the Visual Analog Scale, was significantly higher in patients with OMH. The overall QL, assessed through the self-administered questionnaires AUQEI and WHOQOL - BREF, was similar between the 2 groups. However, in the analysis of the specific domain function of the AUQEI questionnaire, a statistically significant difference was found between the groups. Global adaptive behavior and specific subdomains, assessed by the VINELAND Adaptive Scale, were similar between the 2 groups. Moreover, there was no correlation between the pain report by OMH patients with age at diagnosis, number of exostoses, number of surgeries, family history of OMH, presence of limb deformities, surgeries to correct deformities, and location of exostoses. However, a correlation was found between pain and QL (AUQEI and WHOQOL – BREF evaluations) and between pain and the adaptive level of patients with OMH. Finally, there was no correlation between surgical treatment (removal of exostoses and correction of deformities) with QL and the adaptive level of patients with OMH. In conclude that pain negatively influences the QL of children and adolescents with OMH and that the assessment of the quality of life construct is important to broaden the perspective of the health/disease process in this pathology.

Keywords: Quality of life; Multiple Hereditary Osteochondroma; Pain; Exostoses; AUQEI; VINELAND; WHOQOL.

SUMÁRIO

RESUMO	VI
ABSTRACT	VIII
LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS.....	XI
LISTA DE FIGURAS	XII
LISTA DE QUADROS E TABELAS	XIII
1 INTRODUÇÃO	1
1.1 Exostose.....	1
1.2 Osteocondromatose Múltipla Hereditária	2
1.2.1 Epidemiologia	2
1.2.2 Etiopatogenia.....	3
1.2.3 Diagnóstico	4
1.2.4 Apresentação clínica	6
1.2.5 Tratamento	8
1.2.6 Prognóstico.....	10
1.3 Qualidade de vida.....	11
1.3.1 Qualidade de vida relacionada à saúde	12
1.3.2 Qualidade de vida em crianças e adolescentes.....	14
1.3.3 Medidas relevantes para crianças e adolescentes.....	17
1.3.4 Medidas auto-relatadas versus medidas observadas	18
1.3.5 Doenças específicas e medidas genéricas	19
1.3.6 Instrumentos existentes para medir a QV em crianças e adolescentes	20
2 JUSTIFICATIVA E HIPÓTESE.....	22
3 OBJETIVOS.....	23
3.1 Objetivo principal	23
3.2 Objetivos específicos	23
4 METODOLOGIA	24
4.1 Aspectos éticos	24
4.2 Seleção dos pacientes.....	24
4.3 Coleta de dados.....	25
4.4 Avaliação da classe social	25

4.5	Avaliação da qualidade de vida (questionário AUQEI)	26
4.6	Avaliação do comportamento adaptativo (questionário VINELAND)	27
4.7	Avaliação da qualidade de vida (questionário WHOQOL-BREF)	27
4.8	Avaliação da dor	28
4.9	Análise estatística	29
5	RESULTADOS	30
6	DISCUSSÃO	39
7	CONCLUSÃO	48
8	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	49
	ANEXOS	58

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

AUQEI	<i>Autoquestionnaire Qualité de vie Enfant Imagé</i> (Auto questionário de qualidade de vida da criança)
BMP	<i>Bone Morphogenetic Protein</i> (Proteína morfogenética óssea)
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
EVA	Escala Visual Analógica
EXT 1	Exostosina glicosiltransferase do tipo 1
EXT 2	Exostosina glicosiltransferase do tipo 2
FGF	<i>Fibroblast Growth Factor</i> (Fator de crescimento fibroblástico)
HS	Heparan-sulfato
Ihh	<i>Indian hedgehog</i> (Proteína Indian hedgehog)
INTO	Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia Jamil Haddad
OMH	Osteocondromatose Múltipla Hereditária
OMS	Organização Mundial de Saúde
PTHrP	<i>Parathyroid Hormone-related Protein</i> (Proteína relacionada ao hormônio paratireóideo)
QV	Qualidade de vida
QVRS	Qualidade de vida relacionada à saúde
RM	Ressonância magnética
SPSS	<i>Statistical Package for the Social Sciences</i> (Pacote estatístico para as ciências sociais)
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
VINELAND	Vineland Adaptive Behavior Scale (Escala adaptativa de VINELAND)
WHOQOL-BREF	<i>World Health Organization Quality of Life Instrument</i> (Instrumento de avaliação da qualidade de vida da Organização Mundial de Saúde)
Wnt	Wingless-INT

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Imagem de radiografia dos joelhos de paciente portador de OMH.....	1
Figura 2.A - Imagem de um paciente portador de OMH.....	5
Figura 2.B - Imagem de ressonância magnética da coxa de um paciente portador de OMH apresentando uma exostose no fêmur distal.....	5

LISTA DE QUADROS E TABELAS

Tabela 1 - Distribuição dos grupos em relação ao gênero.....	30
Tabela 2 - Distribuição dos grupos por idade e idade média ao diagnóstico da OMH.....	30
Tabela 3 - Dados demográficos do grupo OMH.....	31
Tabela 4 - Avaliação por grupos da intensidade de dor pela EVA.....	31
Tabela 5 - Classificação social das famílias por grupos.....	32
Tabela 6 - Análise por grupos da avaliação da QV com o questionário AUQEI.....	33
Tabela 7 - Resultado global e por subdomínios por grupos da Escala de VINELAND.....	33
Tabela 8 - Classificação por grupos do nível adaptativo pela Escala de VINELAND.....	34
Tabela 9 - Análise por grupos da avaliação da QV com o questionário WHOQOL-BREF.....	35
Tabela 10 - Correlação entre dor e variáveis numéricas do grupo OMH.....	36
Tabela 11 - Análise entre dor e variáveis categóricas do grupo OMH.....	36
Tabela 12 - Correlação da dor com as avaliações globais no grupo OMH.....	37
Tabela 13 - Correlação do tratamento cirúrgico com as avaliações globais no grupo OMH....	38
Tabela 14 - Análise comparativa entre o tratamento para correção de deformidades e as avaliações globais no grupo OMH.....	38

1 INTRODUÇÃO

1.1 Exostose

As exostoses ou osteocondromas, segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), são os tumores ósseos benignos mais frequentes, representando 8 a 15% de todos os tumores ósseos e 20 a 50% dos tumores ósseos benignos (JÄGER et al., 2007). Os osteocondromas se caracterizam pelo crescimento ósseo composto de córtex e cavidade medular em continuidade com a do osso normal adjacente, recoberto externamente por camada de cartilagem hialina (SINGH; MUKHERJEE, 2015), que reduz de espessura gradualmente com a idade (BOVÉE, 2008) (Figura 1).

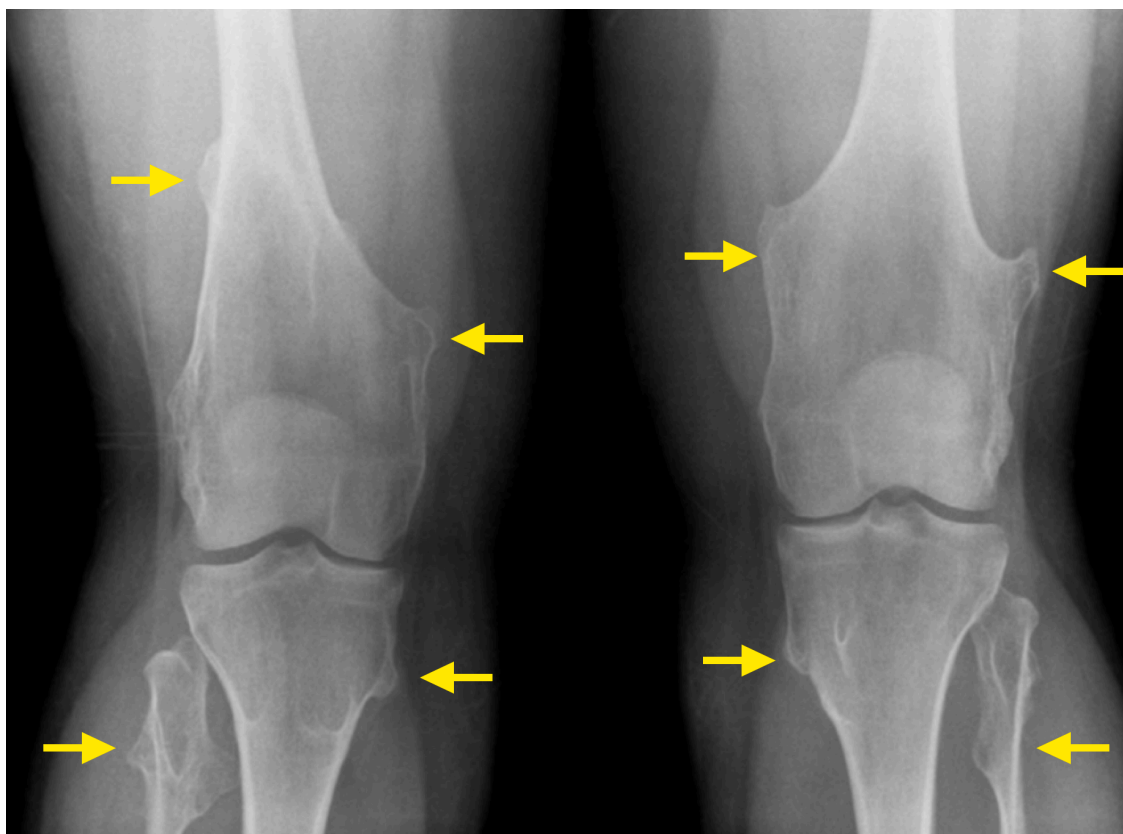


Figura 1. Radiografia dos joelhos de um paciente jovem portador de Osteocondromatose Múltipla Hereditária mostrando exostoses (setas amarelas) no fêmur distal e na tíbia e fíbula proximal, que tipicamente apontam para longe da articulação (imagem adaptada do artigo publicado KOK et al., 2013).

As exostoses em geral têm distribuição simétrica, variam muito em tamanho e número e podem ter base ampla (sésil) ou pedunculada (PHAN; PACIFICI; ESKO, 2017).

Todos os ossos que se desenvolvem pela ossificação endocondral (ossos longos, vertebrae e costelas) podem ser acometidos, o que pode comprometer o crescimento longitudinal desses ossos durante o desenvolvimento do esqueleto (BELTRAMI et al., 2016). Aproximadamente 15% dos pacientes possuem múltiplas lesões (PATEL et al., 2019).

1.2 Osteocondromatose Múltipla Hereditária

Descrita pela primeira vez em 1814 por Alexis Boyer, a Osteocondromatose Múltipla Hereditária (OMH) também é denominada de Exostose Múltipla, Osteocondromatose Familiar, Exostose Cartilaginosa Múltipla ou Aclasis Diafisária. A OMH é uma doença displásica genética rara, que acomete o esqueleto em desenvolvimento. É caracterizada pelo crescimento e proliferação de várias exostoses, encontradas preferencialmente nas metáfises dos ossos longos, na proximidade da placa de crescimento, áreas estas que se relacionam com o crescimento ósseo ativo e com ossificação endocondral (TSANG et al., 2014).

1.2.1 Epidemiologia

A OMH é a displasia esquelética genética mais prevalente, com estimativa de 1:50.000 indivíduos e incidência na população ocidental de 1,5% (ALMAN, 2015). Os homens são mais frequentemente acometidos do que mulheres, com uma relação de 1,5:1 (RYCKX; SOMERS; AIIAERT, 2013). Aproximadamente 62% a 90% dos pacientes com OMH tem história familiar positiva (HAMOUDA; ABULHASAN; AL-AWADI, 2011; CZAJKA; DICAPRIO, 2015).

As exostoses se desenvolvem logo após o nascimento e continuam a surgir ao longo da

infância até ser atingida a maturidade esquelética (RYCKX; SOMERS; AIIAERT, 2013; CZAJKA; DICAPRIO, 2015). Aproximadamente 96% dos diagnósticos de OMH ocorrem em pacientes entre 2 e 12 anos de idade (OHKUMA; MCCARTHY; DEUNE, 2011). Clement e Porter (2014) relataram que a apresentação usual é entre aos 2 e 10 anos de idade, sendo a maioria dos pacientes diagnosticados até os 4 anos de idade.

1.2.2 Etiopatogenia

A OMH é uma doença autossômica dominante causada pela mutação no gene *EXT 1* e *EXT 2*, que codificam glicoproteínas transmembranares tipo II - exostosina glicosiltransferase 1 (*EXT 1*) ou 2 (*EXT 2*), envolvidas na etapa de alongamento da biossíntese de heparan-sulfato (HS). A mutação destes genes resulta na redução dos níveis sistêmicos de HS em aproximadamente 50% (ANOWER-E-KHUDA et al., 2013; D'AMBROSI et al., 2017).

As mutações nas glicosiltransferases transmembrana *EXT 1* ou *EXT 2* foram identificadas como a causa da OMH em 70 a 94% dos pacientes (PEDRINI et al., 2011). O gene *EXT 1* mutado foi identificado em 56% a 78% dos pacientes com OMH, enquanto o gene *EXT 2*, estaria envolvido com mutações entre 21 a 44% dos pacientes (JENNES et al., 2009).

Os distúrbios genéticos dominantes ocorrem quando apenas uma única cópia de um gene anormal é necessária para causar uma determinada doença. A transmissão da anomalia dos genes *EXT* pode ser por herança de um dos pais, como uma condição autossômica dominante, ou pode ser resultado de uma nova mutação no paciente afetado. Aproximadamente 10% dos casos de OMH são considerados como resultado de novas mutações (CLEMENT; PORTER, 2014), com penetrância estimada no sexo feminino de 96%, no sexo masculino de 100% e expressividade variável (GUO; DENG; LIU, 2014).

As proteínas *EXT 1* e *EXT 2* estão localizados principalmente no retículo

endoplasmático, onde formam um heterodímero que se acumula no complexo de Golgi e que catalisa a biossíntese de cadeias do proteoglicano HS (WIWEGER et al., 2014). O HS é um componente essencial da placa epifisária e tem como função regular a distribuição e a disponibilidade de uma variedade de proteínas. O HS também promove a ligação com fatores de crescimento e citocinas responsáveis pela regulação de uma ampla gama de atividades biológicas, incluindo a distribuição e a ligação ao receptor de vários fatores de crescimento (JENNES et al., 2009). Na placa epifisária o HS tem papel fundamental na proliferação de condrócitos e na modulação da ossificação endocondral (HUEGEL et al., 2015). Este processo é regulado pelas principais vias de sinalização celular como Ihh (Indian hedgehog), FGF (Fator de crescimento fibroblástico), Wnt/Beta-catenina, PTHrP (Proteína relacionada ao hormônio paratireóideo) e BMP (Proteína morfogenética óssea) (HUEGEL et al., 2013a; KOZHEMYAKINA; LASSAR; ZELZER, 2015).

A síntese reduzida de HS impacta sobre essas moléculas sinalizadoras com consequências sobre a distribuição, amplitude de atividade, estabilidade e ação nas células alvo (HUEGEL et al., 2013a). Assim como impacta na gravidade clínica da doença, na diminuição do potencial de cicatrização tecidual, em dificuldades de aprendizado e alterações dentárias (HUEGEL et al., 2013b).

1.2.3 Diagnóstico

A extensão da OMH é estabelecida através da história detalhada da evolução dos sintomas e do exame físico para documentar o número e localização das exostoses, as limitações funcionais e as deformidades. O diagnóstico é principalmente clínico e radiográfico, baseando-se na história familiar positiva, em achados clínicos e exames de imagens (quando pelo menos duas exostoses são vistas em radiografias). O exame anatomopatológico e o teste genético

molecular dos genes *EXT 1* e *EXT 2* (para identificar a mutação, de um ou de ambos os genes) também podem ser utilizados para confirmar o diagnóstico (POLANSKY, 2013).

No diagnóstico por imagem, pelo envolvimento ósseo, a OMH pode ser diagnosticada por várias modalidades. A radiografia convencional das regiões sintomáticas continua sendo o principal método de diagnóstico por imagem para OMH devido à sua capacidade de demonstrar prontamente exostoses e deformidades ósseas. As exostoses se apresentam radiograficamente como crescimentos ósseos múltiplos com cartilagem justa epifisária, com curso indefinido do córtex e também da medular do osso normal para a medular da exostose (JONES, 2011) (Figura 2A).

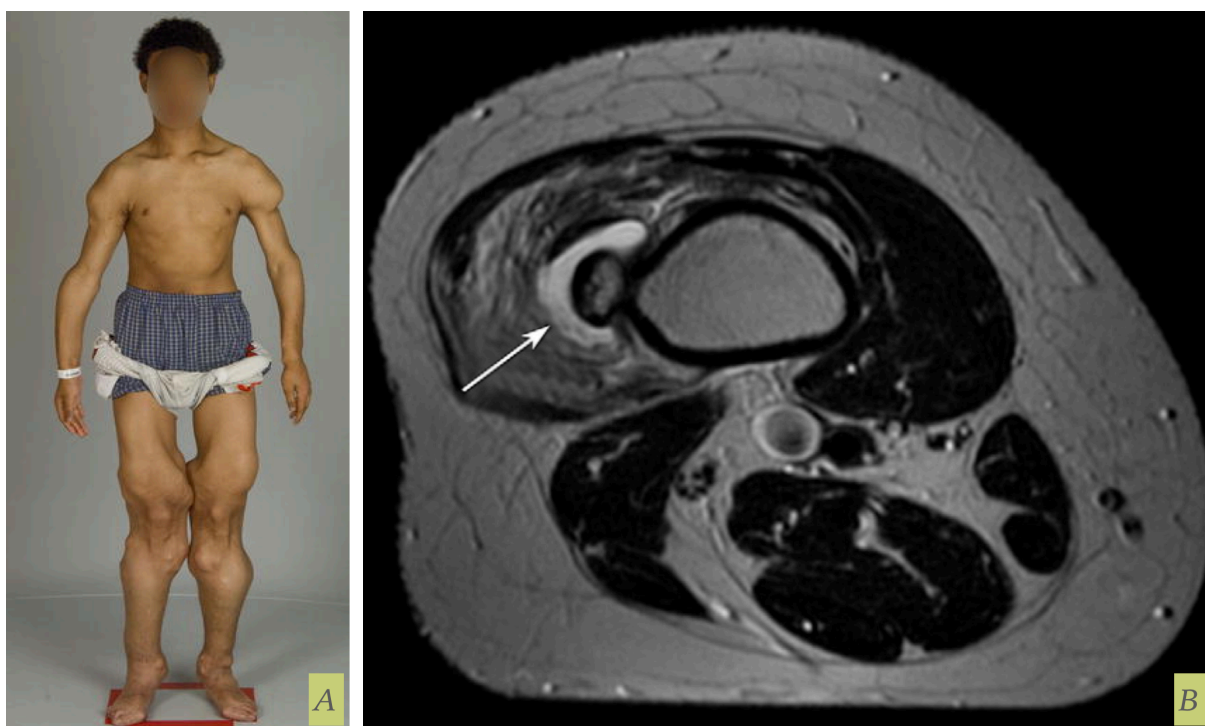


Figura 2. (A) Paciente portador de OMH apresentando acometimento, por diversas exostoses, nos membros superiores e inferiores bilaterais e concomitantemente deformidades (imagem adaptada do artigo SCHWARTZ et al., 2015). (B) Imagem de um corte axial, de uma ressonância magnética ponderada em T2 do fêmur distal em paciente com dor e edema na coxa. A imagem mostra uma coleção fluida de alto sinal, vista entre a exostose e o músculo vasto lateral (seta branca), onde há edema de partes moles associado, com formação de bursa e inflamação (bursite) (imagem adaptada do artigo de KOK et al., 2013).

Kok e colaboradores (2013) descrevem a ressonância magnética (RM) como o segundo exame de escolha no diagnóstico da OMH. A imagem da RM permite a medição precisa da espessura da capa cartilaginosa e a identificação das lesões nos tecidos moles adjacentes, com sensibilidade e especificidade superiores a 95%. Bernard e colaboradores (2010) consideram que a RM é o principal exame para investigar suspeita de malignidade pela alta sensibilidade (100%) e capacidade de contraste tecidual, o que facilita a avaliação da relação da lesão com os tecidos circundantes (figura 2B).

A tomografia computadorizada pode ser utilizada para investigar lesões em regiões de difícil visualização, como tórax, coluna vertebral e pelve. A cintilografia óssea com tecnécio tem baixa especificidade, mas ocasionalmente pode ser utilizada para determinar o número de exostoses. Entretanto, é uma técnica pouco sensível no diagnóstico diferencial entre exostoses simples e lesões que sofreram transformação maligna, uma vez que a captação ocorre tanto em lesões benignas como malignas (KOK et al., 2013).

1.2.4 Apresentação clínica

A maioria dos pacientes com pequenas exostoses são assintomáticos. Os sintomas, quando presentes, estão relacionados à localização, tamanho, forma e número de exostoses e as queixas mais comuns são dor e comprometimento funcional (HUEGEL et al., 2013b). Em média os pacientes apresentam seis exostoses com distribuição anatômica variável. Os locais mais envolvidos são os terços distal do fêmur (90%), proximal da tíbia (84%), fíbula (76%) e úmero (72%). Os ossos do antebraço, costelas, pelve e coluna vertebral tem menor comprometimento (CLEMENT; PORTER, 2014).

A OMH pode interferir no desenvolvimento normal da placa epifisária, resultando em distúrbios do crescimento. Além da discrepância no comprimento dos membros, observada em

25% dos pacientes (BOVÉE, 2008), podem ocorrer desvios angulares que resultam em dor, limitação dos movimentos articulares e deformidades dos membros (HUEGEL et al., 2013b). Goud e colaboradores (2012) relatam que a altura de 40% dos pacientes está abaixo da média normal da população.

Além do encurtamento e das deformidades dos membros, os pacientes podem apresentar queixas de dor neuropática secundária à compressão de nervos periféricos, associada ou não a déficits sensoriais ou motores (D'AMBROSI et al., 2016). Os nervos radial e fibular superficial são os mais frequentemente envolvidos (KOK et al., 2013). Na coluna vertebral as exostoses podem ocorrer em até 68% dos pacientes. A maioria está localizada na parte posterior das vértebras e em 27% dos pacientes pode ter extensão para o canal medular. Essas lesões podem estar associadas à compressão da medula e resultar em déficits neurológicos (ZAIJUN et al., 2013). O comprometimento vascular ocorre como resultado da compressão ou deslocamento do vaso causado pelo crescimento da exostose (KOK et al., 2013).

O aspecto mais preocupante de uma exostose é o seu potencial para transformação maligna (POLANSKY, 2013). Estudos relatam que pacientes portadores de exostoses têm um risco aumentado de transformação maligna para osteosarcoma ou condrosarcoma, com prevalência que pode variar entre diversas séries de 0,38% até 7,0% (PEDRINI et al., 2011; CZAJKA; DICAPRIO, 2015).

Por toda essa sintomatologia, a OMH causa um impacto significativo na qualidade de vida do paciente, influencia as atividades diárias e afeta negativamente o bem-estar psicológico e social do paciente (GOUD et al., 2012). A dor afeta negativamente o funcionamento social, a vitalidade e a percepção geral de saúde nesses pacientes (HUEGEL et al., 2013b).

A OMH não se limita apenas aos inconvenientes e as queixas físicas, mas tem um impacto importante na vida diária do paciente. Mais da metade das crianças na escola tem sérios

problemas, especialmente durante atividades físicas e prática de esportes, na escrita e nas tarefas relacionadas com o uso de computadores. Além disso, as deformidades nos membros e a baixa estatura são frequentemente consideradas como desfigurantes estéticos importantes. Por todas estas razões, a OMH pode ter grandes repercussões psicológicas nos pacientes (PEDRINI et al., 2011).

1.2.5 Tratamento

A OMH não requer terapia na ausência de sintomas clínicos. Deve-se ressaltar que o tratamento das exostoses pode ser conservador, para evitar eventuais complicações cirúrgicas. Além disso, a regressão espontânea das lesões foi documentada em casos isolados durante a infância e adolescência (PASSANISE et al., 2011).

As doenças ósseas do desenvolvimento genéticas, como a OMH, são incuráveis (FARUQI et al., 2014). A abordagem terapêutica da OMH é prioritariamente cirúrgica, uma vez que o tratamento medicamentoso ainda está em um nível experimental. Dentre esses estudos, a inibição da heparanase parece ser uma possibilidade promissora por reduzir, em modelos *in vivo*, as exostoses em crescimento (HUEGEL et al., 2015).

O tratamento cirúrgico tem como objetivo remover apenas as exostoses que cursam com queixa de dor (BOVÉE, 2008). A excisão é um procedimento relativamente simples, com baixa morbidade e que consiste da ressecção na base da exostose, com margem oncológica (NIEDŰWIECKA et al., 2013).

Os pacientes com OMH geralmente são submetidos a múltiplas intervenções cirúrgicas para remover exostoses sintomáticas ou tratar recidivas (JÄGER et al., 2007). Em média são realizados de três a cinco procedimentos cirúrgicos durante a vida, principalmente devido à recorrência de exostoses múltiplas (SINGH; MUKHERJEE, 2015). A taxa de recorrência local

é de 3% para as lesões ressecadas adequadamente (especialmente em crianças com placa epifisária aberta) e de 23% para lesões excisadas inadequadamente (NIEDŰWIECKA et al., 2013).

Nos pacientes que apresentam deformidades nos membros, a correção cirúrgica tem como objetivo melhorar o movimento, restaurar a função ou tem motivação estética (MIRPURI et al., 2015). As discrepâncias no comprimento dos membros são corrigidas cirurgicamente com epifisiodesse (parada da placa de crescimento) do membro mais longo ou alongamento ósseo do membro mais curto. Os desalinhamentos angulares moderados e graves dos membros inferiores podem ser tratados com hemiepifisiodeses ou osteotomias do fêmur distal, tíbia proximal ou tíbia distal (HAMOUDA; ABULHASAN; AL-AWADI, 2011). Existe certo consenso de que a cirurgia deve ser indicada com cautela pelo risco de desenvolvimento de dor residual no sítio cirúrgico que poderá agregar morbidade, particularmente ao quadro álgico do paciente com OMH (DARILEK et al., 2005).

O diagnóstico de transformação maligna da exostose deve ser suspeitado nas lesões que passaram a ser dolorosas e/ou aumentaram de tamanho depois de cessado o crescimento ósseo. A cirurgia é o tratamento de escolha e a ressecção cirúrgica isolada é geralmente suficiente, já que as lesões tendem a ser lesões de baixo grau com baixo poder de agressividade biológica. A radioterapia não é recomendada para osteocondromas benignos, mas pode ser associada adjuvante à cirurgia e quimioterapia para tratar condrossarcomas secundários e osteossarcomas (SHAH et al., 2007).

Considerando a base genética da OMH, diversos estudos estão sendo realizados com o objetivo de aprofundar o conhecimento das características genéticas da doença, visando novos alvos terapêuticos (HUEGEL et al., 2015).

1.2.6 Prognóstico

A OMH é uma doença crônica que requer acompanhamento cuidadoso para evitar complicações. Em pacientes com lesões vertebrais, Roach e colaboradores (2009) recomendam a realização de RM da coluna vertebral a cada dois anos a fim de identificar comprometimento do canal medular e, assim, prevenir danos neurológicos.

Pedrini e colaboradores (2011) identificaram alguns fatores prognósticos. Seriam fatores protetores: pacientes do sexo feminino, mutação isolada do gene *EXT 2* e um número de exostoses inferior ou igual a cinco. Por outro lado, o sexo masculino, a mutação do gene *EXT 1* ou um número de exostoses igual ou superior a 20 parecem estar associados a maior gravidade da doença.

As lesões da OMH são benignas, podem causar desconforto aos pacientes, mas não afetam a expectativa de vida. No entanto, a maioria dos pacientes com OMH são submetidos a inúmeros procedimentos cirúrgicos durante a vida para remover exostoses ou tratar lesões recidivadas (BOVÉE, 2008). A maioria dos estudos publicados sobre OMH foca na eficácia de técnicas cirúrgicas específicas para correção de deformidades (D'AMBROSI et al., 2016). No entanto, existem poucos estudos sobre o estado geral de saúde desses pacientes, sobre a gravidade da dor e déficit funcional, assim como a influência da OMH nas atividades diárias (DRISCOLL et al., 2013). Alguns estudos destacaram um número considerável de pacientes afetados pela OMH que sofrem dor ou desconforto relacionados com a doença, impactando significativamente na qualidade de vida. Contudo, a literatura especializada é escassa em relação aos estudos clínicos sobre qualidade de vida em crianças portadoras de OMH (CHHINA et al., 2012; GOUD et al., 2012; D'AMBROSI et al., 2017).

1.3 Qualidade de vida

A Organização Mundial de Saúde (OMS) define como saúde o “*total bem-estar físico, psicológico e social*”, definição esta que há muito é reconhecida como limitada (WHO, 1958). Assim sendo, a mensuração de bem-estar não deve refletir apenas as opiniões dos profissionais de saúde ou de familiares do indivíduo, ou estar relacionado à mensuração das condições físicas ou de bens materiais da pessoa. Nas últimas décadas, profissionais de saúde em geral têm focado suas atenções sobre métodos de mensuração de resultados e consequências de intervenções terapêuticas dos mais variados tipos, cuja conceptualização e quantificação é sempre controversa. Muitos indicadores se baseiam em modelos com foco na “*doença*”, um conceito médico de anormalidade patológica que é indicado por sinais e sintomas. A “*má saúde*” do indivíduo é demonstrada por sentimentos de dor e desconforto, além de percepções de mudança no funcionamento e sensações ou sentimentos habituais. A doença não necessariamente, é o resultado de uma anormalidade patológica. Uma pessoa pode se sentir mal sem que a ciência médica seja capaz de detectar uma doença. A mensuração do estado de saúde teria que levar em consideração ambos os conceitos: doença e má saúde (BOWLING, 1997).

Considerando que a evolução de determinada doença é influenciada por diversos fatores não biológicos, houve necessidade de ser aplicado um modelo mais abrangente na avaliação da qualidade de vida. O estado psicológico, a motivação e adesão a estratégias terapêuticas, o nível socioeconômico, a disponibilidade de recursos de saúde, a rede de suporte social e crenças, convicções e comportamentos individuais e culturais podem comprovadamente influenciar na evolução do paciente (BOWLING, 1997).

O conceito de qualidade de vida (QV) tem base subjetiva. A partir do século XX o que passou a importar é como o paciente se sente ao invés de como o técnico de saúde, baseado em suas medidas clínicas, acredita que ele deva se sentir. A resposta dos sintomas ou as taxas de

sobrevida já não são mais suficientes para medir a QV e, particularmente, quando se trata da abordagem de condições crônicas, a terapêutica deve ser avaliada quanto a ser mais ou menos provável de conduzir a uma vida que valha a pena ser vivida em termos sociais, psicológicos e físicos (THE WHOQOL, 1995). Segundo a OMS, a QV pode ser definida como *“a percepção de um indivíduo em relação a sua posição na vida, no contexto de sua cultura e no sistema de valores em que ele vive; e em relação aos seus objetivos, expectativas e padrões, ainda podendo ser influenciada pela saúde física, pelo estado psicológico, pelo nível de independência, pelas relações sociais, pelos fatores ambientais e pelas crenças pessoais do indivíduo”* (THE WHOQOL, 1997). O conceito de QV não é novo, visto que a discussão sobre no que se constitui o bem-estar ou a *“felicidade”* remonta a Platão e Aristóteles (WHO-IASSID, 2000). Mesmo sendo antigo, no âmbito da saúde a preocupação com a QV é relativamente recente.

1.3.1 Qualidade de vida relacionada à saúde

Na década de 80 a OMS organizou um grupo de estudos para a definição do conceito de qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) e dos modos de avaliá-la (THE WHOQOL GROUP, 1995). Apesar da ausência de trabalhos científicos sobre a QV até a década de 90, este termo já era utilizado desde a década de 70 e, depois das tentativas de conceitualização mais recentes, esse tema rapidamente se tornou nos anos subsequentes uma variável importante na pesquisa médica (MULDOON et al., 1998).

A definição presume que a QV, ao menos em parte, independe do real estado de saúde do indivíduo, sendo provavelmente um reflexo do mundo como este percebe e reage em relação a sua saúde e a outros aspectos não médicos da sua vida. A natureza subjetiva desse conceito talvez possa ser melhor entendida ao se focar o quão doente ou incapacitado um indivíduo se considera no contexto de sua vida pessoal, em termos de bem-estar físico, psíquico e social e

também ao se levar em conta que esse conceito pode variar em diferentes contextos culturais (BOWLING, 1997; MULDOON et al., 1998).

Entretanto, apesar da QV ser um conceito subjetivo, para fins de pesquisa, foi necessário o desenvolvimento de instrumentos que a mensurassem de forma objetiva. A avaliação da QV, deve sim, ser capaz de indicar o grau de satisfação pessoal do indivíduo (VARNI; SEID; RODE, 1999).

A pesquisa científica é o território clássico de utilização de escalas e questionários, garantindo que a informação coletada seja padronizada e, portanto, passível de comparação com outros indivíduos de forma confiável (ITO; RAMOS, 1998). Porém, o cuidado deve estar pautado em estar atento para o fato de que muitos desses métodos de avaliação de QV são baseados nos valores daqueles que o desenharam, enquanto, de fato, a QV deve refletir os valores idiossincráticos de cada indivíduo, daí a dificuldade em sua mensuração (FELDMAN et al., 2000).

Um modelo mais positivo seria o de uma escala de sensação, ou de bem-estar, que passasse dos indivíduos plenos de energia, para os que se sentem bem, até os que se sentem mal e os definitivamente doentes, fazendo uso da palavra “*saúde*” mais do que “*doença*” para enfatizar o aspecto “*positivo*” da escala (MERREL; REED, 1949). A QVRS seria um conceito mais amplo do que simplesmente o estado de saúde pessoal, incluindo percepções de bem-estar, um nível básico de satisfação e uma sensação geral de valoração de si mesmo (BOWLING, 1997). No caso das crianças e adolescentes, que são submetidos ao convívio a longo prazo com uma condição mórbida, qual seria o conceito de QV?

Para as crianças e adolescentes doentes, “*bem-estar*” pode significar “.... *o quanto seus desejos e esperanças se aproximam do que realmente está acontecendo. Também reflete sua prospecção, tanto para si quanto para os outros...*” e “...*é muito sujeita a alterações, sendo*

influenciada por eventos cotidianos e problemas crônicos” (HINDS, 1990). Assim sendo, quando o conceito de QV é trazido para a infância e adolescência, há ainda mais aspectos a serem considerados. Primeiro, este conceito não deve se limitar ao funcionamento social, físico e emocional da criança, pois é importante que se leve em conta as alterações decorrentes do desenvolvimento nesse período da vida (BRADLYN; POLLOCK, 1996). Segundo, a percepção sobre o que é QV para uma criança pode ser diferente da percepção do adulto (EISER, 1997). Terceiro, é provável que, nessa fase da vida, o ambiente e as condições físicas e mentais do indivíduo (pois este nasce e se desenvolve nessas circunstâncias) influenciem mais em sua percepção de QV do que no caso dos adultos (LINDSTRÖM, 1994).

1.3.2 Qualidade de vida em crianças e adolescentes

Quando se avalia o adulto, é evidente que a noção de bem-estar e de realização pessoal repousa inteiramente sobre sentimentos experimentados (registro subjetivo) em relação a elementos muito diversos (registro objetivo) e que a avaliação da dimensão QV só pode ser feita pelo próprio sujeito (MANIFICAT et al., 1997). Já quando lidamos com crianças e adolescentes, deve-se atentar para o fato de que esses indivíduos têm diferentes graus de percepção sobre si mesmo e sobre o mundo, dependendo da sua fase de desenvolvimento e, por isso, dificilmente podem ser uniformizados numa só concepção de satisfação pessoal (KUCZYNSKI, 2002).

A pesquisa sobre a QV de crianças e adolescentes é particularmente importante, não apenas pelo aumento do número de crianças e adolescentes com doenças crônicas, mas também pelo tratamento médico que afeta parâmetros somáticos, emocionais e sociais, sendo crucial esclarecer o estado das crianças e adolescentes sob o ponto de vista deles. Uma razão pela qual a QV é cada vez mais levada em consideração em estudos clínicos e de saúde é, portanto, as

mudanças substanciais na gama de distúrbios e tratamentos que têm sido observados em crianças e adolescentes desde os anos 80. Essa chamada “*nova morbidade*” é caracterizada pela mudança de doenças agudas para doenças crônicas (VAN CLEAVE; GORTMAKER; PERRIN, 2010). Isso faz com que seja necessário levar em consideração a QV a longo prazo e identificar a carga devido a doença, de modo a expor possíveis deficiências no bem-estar. Assim, uma compreensão da percepção subjetiva entre crianças e adolescentes sobre seu estado de saúde e seu tratamento pode ser usada para avaliar o sucesso do tratamento, mas também, em um nível individual, para otimizar o tratamento em si (FAYED et al., 2012).

Embora as intervenções médicas muitas vezes levem a uma melhora objetiva no estado de saúde de crianças e adolescentes, a hospitalização frequente, os vários procedimentos cirúrgicos e a incerteza sobre o futuro, podem ter um efeito prejudicial no curso da doença e na forma de como os pacientes lidam com isso (EISER, 1996).

A questão de como os adolescentes se sentem em relação à sua saúde e ao seu tratamento é tão importante na avaliação do sucesso do tratamento quanto na otimização e na individualização do tratamento. As doenças mais frequentemente examinadas são aquelas que podem apresentar crises repentinas, doenças com de risco de vida e doenças cujo tratamento têm alto custo. As doenças frequentes e menos ameaçadoras ou as doenças que persistem por um tempo limitado ficam, comparativamente, em segundo plano (SOLANS et al., 2008).

A QVRS passou, portanto, a focar a avaliação das opções de tratamento, particularmente para os transtornos crônicos que não reduzem a expectativa de vida, mas acompanham os pacientes ao longo de suas vidas, como a OMH. Concentrando-se nas necessidades dos pacientes, podem-se obter *insights* adicionais sobre a importância e a utilidade dos respectivos procedimentos, e as diferenças subjetivas entre as diferentes medidas de tratamento (SAARNI et al., 2007).

Em comparação com adultos, a medição da QVRS em crianças e adolescentes ainda é um campo relativamente novo de pesquisa. Inicialmente, as dimensões da QVRS encontradas em adultos eram geralmente transferidas para as crianças. As medidas disponíveis envolviam principalmente uma avaliação externa pelos pais, e novos instrumentos eram frequentemente desenvolvidos para um estudo específico e sem verificações de qualidade adequadas (RAVENS-SIEBERER et al., 2007). As diretrizes para o desenvolvimento de instrumentos de QVRS para crianças emitidas pela Divisão de Saúde Mental da OMS (THE WHOQOL, 1994) exigem que *“tais medidas sejam adequadas à idade e centradas na criança, de preferência levem em conta o auto-relato, sejam utilizáveis independentemente de o estado de saúde e transcultural, e deve incluir aspectos positivos e negativos”* dos domínios relevantes (relações familiares/sociais, função, física, ambiente social e material). Além disso, os instrumentos de QV devem atender aos critérios de qualidade dos procedimentos psicométricos (confiabilidade, validade, sensibilidade à mudança) (NOLTE et al., 2012).

Ao mensurar a QVRS de crianças e adolescentes, uma série de aspectos precisam ser levados em conta em termos de conteúdo e de método. A pesquisa sobre QV em crianças e adolescentes enfrenta vários desafios (FAYED et al., 2012). No entanto, ressalta-se que a QV é um constructo, não podendo ser completamente operacionalizado e diretamente medido, ou seja, as medidas numéricas, por si só, podem ser consideradas índices que permitem margem de erros (TESCH; OLIVEIRA; LEÃO, 2007).

Na medição da QVRS de crianças e adolescentes se faz necessário atentar aos seguintes aspectos-chave: quais dimensões da QVRS são relevantes para crianças e adolescentes? Existem instrumentos adequados para mensurá-las? Quais são as vantagens e desvantagens das medidas auto referidas e informadas por procuração sobre a qualidade de vida de crianças e adolescentes? Como a QVRS pode ser verificada de maneira adequada à idade? Quais são as vantagens e desvantagens de medidas específicas de doenças e das medidas genéricas? A

resposta a essas perguntas é de grande importância para a qualidade da mensuração, e portanto, para sua utilidade como parâmetro de resultado na avaliação e escolha entre as opções de tratamento (GRANGE et al., 2007).

1.3.3 Medidas relevantes para crianças e adolescentes

Existe um consenso de que a QV deve ser vista como um construto multidimensional que compreende, no mínimo, um componente físico, emocional e social do bem-estar e da função (BULLINGER; SCHMIDT; PETERSEN, 2002). Quanto à questão se crianças e adolescentes descrevem sua QV nas mesmas dimensões dos adultos, a definição geral de QV dada por Matza e colaboradores (2004) para adultos, ou seja, *“a percepção subjetiva de um indivíduo sobre o impacto do estado de saúde, incluindo doença e tratamento, no funcionamento físico, psicológico e social”*, também se aplica a crianças e adolescentes. No entanto, os aspectos específicos da vida das crianças incluídos nesses três componentes são diferentes.

Embora se suponha que as dimensões que são relevantes para os adultos também sejam significativas para crianças e adolescentes, pode-se esperar que seus pesos relativos difiram em diferentes idades (BULLINGER, 1995). Segundo Schor (1998) as diferentes dimensões da QV estão mais intimamente ligadas em crianças do que em adultos. A adaptação de instrumentos concebidos para adultos para medir a QV de crianças e adolescentes pareceria, portanto, problemática. Entretanto, alguns autores são categóricos em afirmar que, para avaliar QV na infância, o pesquisador deve partir da premissa de que um indivíduo em desenvolvimento é e sempre será capaz de se expressar quanto à sua subjetividade (ASSUMPÇÃO et al., 2000).

1.3.4 Medidas auto-relatadas versus medidas observadas

A QVRS é geralmente considerada um construto que não pode ser observado diretamente e independentemente de sua definição ou conceito subjacente. Esse constructo inclui a percepção e o julgamento da própria vida a partir da perspectiva subjetiva do indivíduo, bem como do bem-estar subjetivo, ou humor afetivo. Essas duas suposições significam que, quando possível, a QV deve ser medida usando-se o autorrelato. Portanto, a QV de crianças e adolescentes também deve, idealmente, ser verificada por meio do autorrelato (SCHUMACHER; KLAIBERG; BRÄHLER, 2003).

A avaliação parental da QV das crianças é um substituto incerto para o autorrelato, baseado no pressuposto de que este último tem maior validade (conceitual), e deve ser usado apenas como um “*último recurso*” ou como uma fonte adicional de informação, por exemplo, em relação a problemas físicos ou emocionais, uma vez que a avaliação dos pais não representa a maneira pela qual a doença é percebida e experimentada pelas próprias crianças. Pesquisas realizadas até o momento mostraram que, ao contrário de dúvidas anteriores, a QV de crianças e adolescentes pode ser mensurada por meio de questionários de autorrelato, desde que desenvolvidos com a idade, maturidade e desenvolvimento cognitivo dos pacientes em questão (RAJMIL et al., 2004). Embora a compreensão do conceito de QV e a avaliação da própria saúde e bem-estar sejam determinadas pelos três fatores descritos, crianças e adolescentes são capazes de entender e dar respostas confiáveis e válidas a perguntas sobre sua saúde e QV (RILEY, 2004).

Estudos revelaram haver uma baixa ou moderada correlação entre as avaliações dos pais e autorreferidas. Uma correlação mais alta entre as avaliações autorreferenciadas e de procuração foi percebida para os aspectos observáveis da QVRS, como bem-estar físico, do que para os aspectos não observáveis, como o bem-estar emocional (UPTON; LAWFORD; EISER,

2008).

Existe um consenso de que as classificações dos pais podem complementar o autorrelato, mas não o substituir. Os pais não são juízes objetivos, mas possuem uma perspectiva própria, que pode servir como fonte adicional de informação. Por uma questão de princípio, ao avaliar a QVRS de crianças e adolescentes, é necessário levar em conta o seu desenvolvimento e as mudanças contínuas que ocorrem ao longo do tempo, como no que diz respeito à percepção do próprio estado emocional (ELLERT et al., 2011).

Uma avaliação longitudinal da QVRS deve, portanto, levar em conta tanto o nível de referência quanto as mudanças naturais ao longo do tempo, uma vez que o efeito dos tratamentos médicos não pode ser diferenciado das alterações normais de desenvolvimento. No entanto, a possibilidade de adaptação de padrões de avaliação interna também deve ser levada em consideração em estudos transversais sobre doenças crônicas devido a um fenômeno que é descrito como o “*paradoxo do bem-estar*” ou “*mudança de resposta*”. Alguns autores oferecem versões específicas para cada idade de seus questionários a fim de levar em conta os diferentes estágios de desenvolvimento. Um requisito fundamental para mensuração da QV, apropriada para a idade, é que o alvo em questão deve ser envolvido no desenvolvimento de um instrumento, ou seja, o conteúdo de uma medida de QV deve ser idealmente obtido diretamente das crianças envolvidas (HERSCHBACH, 2002).

1.3.5 Doenças específicas e medidas genéricas

Quando se estuda a saúde geral e quando se comparam os efeitos e cursos de diferentes doenças, as medidas não específicas - chamadas de genéricas - são mais relevantes. Estas determinam o maior número possível de aspectos da QV e podem ser usadas para diferentes doenças, incapacidades, situações, pacientes e populações. Quando informações adicionais

específicas da doença devem ser sobrepostas aos aspectos genéricos da QV, várias medidas oferecem módulos adicionais específicos da doença, que examinam os efeitos específicos de doenças crônicas na infância, além de itens e escalas genéricas. Quando se trata da medição transcultural da QVRS, deve-se notar que as medidas de QV para crianças têm sido frequentemente desenvolvidas em diferentes países e culturas e, portanto, precisam ser traduzidas e verificadas psicometricamente antes de poderem ser usadas em outro idioma (RAJMIL et al., 2004).

1.3.6 Instrumentos existentes para medir a QV em crianças e adolescentes

Um bom instrumento para avaliar a QV na infância deve ser construído a partir do olhar da própria criança, cobrindo um largo espectro de centros de interesse e domínios de sua vida. Até hoje, nenhum instrumento conseguiu abranger todas essas características (GLAZER; IVAN, 1996).

Na última década foram desenvolvidos instrumentos para medir a QVRS em crianças. Esses instrumentos fornecem uma boa visão geral das medidas genéricas e específicas de doenças existentes. As medidas de QVRS para crianças e adolescentes, que são atualmente mais utilizadas, devem satisfazer aos seguintes critérios: permitir a utilização em diferentes doenças, ter a qualidade psicométrica testada e considerada adequada, estar disponível como medida de autorrelato, ter sido publicada em veículo científico, ser concebida principalmente para crianças e adolescentes e medir os três principais componentes da QVRS (bem-estar físico, emocional e social), conforme definido pela OMS (SOLANS et al., 2008).

Nos levantamentos bibliográficos publicados na última década se observa um aumento crescente na criação, utilização e validação de instrumentos de QV no campo da saúde da criança nas comunidades científicas. Porém, constata-se a escassez de instrumentos nacionais,

o que parece refletir a dificuldade da comunidade científica para desenvolver instrumentos de avaliação de QV aplicados às crianças considerando o contexto de diversidade sociocultural do país. Outro aspecto observado é a falta de capacidade e de criatividade do pesquisador para adaptar instrumentos que se tornem interessantes e mobilizem as crianças a socializarem suas experiências (SOARES et al., 2011). Para preencher este espaço, foram desenvolvidos alguns instrumentos para avaliar QV em crianças, inclusive já validados na literatura nacional (ASSUMPÇÃO et al., 2000; KLATCHOIAN et al., 2008).

2 JUSTIFICATIVA E HIPÓTESE

A OMH é uma doença relativamente rara que acomete principalmente crianças em fase de crescimento. Ainda que em alguns indivíduos não haja a necessidade de tratamento especializado, nas formas de apresentação mais graves os pacientes podem desenvolver deformidades ósseas que resultam em dor e déficit funcional. Nesses casos, a intervenção cirúrgica se faz necessária. Porém, o aparecimento de novas lesões e recidivas locais geram a necessidade de diversos procedimentos cirúrgicos ao longo da infância. Entretanto, a cura não é obtida, conforme a expectativa dos pacientes e familiares. Mesmo que as intervenções cirúrgicas busquem reparar as sequelas físicas provocadas pela doença, poucos estudos avaliaram o impacto das múltiplas intervenções na QV destas crianças. A avaliação eficiente desses parâmetros pode auxiliar os profissionais de saúde na implementação de um protocolo global que contemple tanto a avaliação funcional quanto a psíquica, corroborando a decisão da indicação cirúrgica. Além disso, será possível identificar os prejuízos globais causados pela doença e seu tratamento, poupando diversas crianças de procedimentos adicionais, principalmente aqueles motivados por questões estéticas que resultam em custos adicionais com internações hospitalares e procedimentos médicos para os sistemas públicos e privados de saúde.

3 OBJETIVOS

3.1 Objetivo principal

Avaliar a qualidade de vida das crianças / adolescentes portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária atendidas no Centro de Atenção Especializada em Oncologia Ortopédica do Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia Jamil Haddad (INTO).

3.2 Objetivos específicos

- Analisar o perfil sócio econômico dos pacientes com Osteocondromatose Múltipla Hereditária e em crianças / adolescentes saudáveis da mesma faixa etária;
- Avaliar a qualidade de vida sob a perspectiva da criança / adolescente no grupo dos pacientes com Osteocondromatose Múltipla Hereditária e em crianças saudáveis da mesma faixa etária;
- Determinar o padrão de dor através da Escala Visual Analógica de dor no grupo de pacientes com Osteocondromatose Múltipla Hereditária e em crianças / adolescentes saudáveis da mesma faixa etária;
- Correlacionar a dor no grupo dos pacientes com Osteocondromatose Múltipla Hereditária com sua qualidade de vida.
- Correlacionar a resposta (satisfação) com o tratamento cirúrgico no grupo dos pacientes com Osteocondromatose Múltipla Hereditária com sua qualidade de vida.

4 METODOLOGIA

4.1 Aspectos éticos

Foi realizado um estudo do tipo caso controle, em corte transversal, para avaliar a QV de pacientes portadores de OMH tratados no Centro de Atenção Especializada em Oncologia Ortopédica do Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia Jamil Haddad (INTO/MS). O estudo foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) institucional e aprovado em outubro de 2017 (registro nº CAE 77781917.7.0000.5273, Anexos A e B). O estudo também foi submetido ao Comitê de Pesquisas Acadêmicas da Prefeitura do Município do Rio de Janeiro, sendo aprovado em Diário Oficial sob o número 07/002.421/2018 (Anexo C), em junho de 2018. Nesse parecer foi autorizado a coleta dos dados dos participantes do grupo controle, nas unidades escolares pertencentes à primeira Coordenadoria Regional de Educação (E/1ªCRE). Antes da entrevista com os participantes, os pacientes e os responsáveis legais foram esclarecidos sobre os procedimentos e objetivos do estudo e concordaram em participar através da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (Anexo D) e do Termo de Assentimento (Anexo E), de acordo com as normas da resolução nº 466 de 12/12/2012 do Conselho Nacional de Saúde.

4.2 Seleção dos pacientes

Foram incluídos no estudo pacientes com OMH de ambos os gêneros e idade entre 4 a 17 anos, tratados no período de janeiro de 2018 a maio de 2019 no Centro de Atenção Especializada em Oncologia Ortopédica do Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia Jamil Haddad. No grupo controle foram incluídos crianças e adolescentes saudáveis da mesma faixa etária dos pacientes, recrutados em duas escolas públicas da região metropolitana do Rio

de Janeiro (Escola Municipal Anne Frank e Escola Municipal Minas Gerais). Foram excluídos do estudo os indivíduos que se recusaram a assinar o termo de assentimento e/ou cujos responsáveis se recusaram a assinar o TCLE; idade fora da faixa etária determinada; informações incompletas nos questionários; retardo mental (suspeita ou confirmada) ou transtornos nas esferas compreensiva ou expressiva (surdo-mudez, afasia, transtornos do neurodesenvolvimento, síndromes genéticas associadas a retardo mental), que dificultasse a compreensão dos instrumentos utilizados.

4.3 Coleta de dados

Na amostra selecionada foram colhidos os seguintes dados, através de entrevista com os pacientes e responsáveis: sexo, idade, escolaridade dos pacientes, idade do primeiro diagnóstico, história familiar de portador de OMH, número de cirurgias ortopédicas realizadas para OMH e presença de deformidades. Os dados demográficos obtidos foram registrados em formulário padronizado (Anexo F) e sumarizados em tabelas. A aplicação dos instrumentos foi feita em ambiente ambulatorial na Unidade de Pesquisa Clínica (UPECLIN) do INTO.

4.4 Avaliação da classe social

Para homogeneizar a amostra do estudo foi feita avaliação da classe social da família do paciente através da aplicação do questionário padronizado e validado na literatura, intitulado “Avaliação de Classe Social de Pelotas” (Anexo G) (LOMBARDI et al., 1988). Na avaliação foram obtidas informações sobre o responsável pelo sustento da família: se trabalhava por conta própria, se era assalariado ou empregador, o setor de produção que estava vinculado, se possuía formação universitária ou conhecimento de ofício, se ocupava posto diretivo, se tinha empregados e qual o valor total da renda mensal. No estudo, essa avaliação foi aplicada ao

cuidador responsável pelo sustento do participante da pesquisa ou em referência à ocupação e à renda deste. As classes sociais definidas na avaliação foram estratificadas em: burguesia, nova pequena burguesia, pequena burguesia tradicional, proletariado típico, proletariado não típico (ou atípico) e subproletariado, seguindo a estratificação de Lombardi e colaboradores (1998). Essa escala foi utilizada pela necessidade de avaliar a influência da situação sócio econômica e cultural sobre a QV do participante, visto que diferentes níveis sociais podem, ou não, levar à diferentes QV; e homogeneizar os grupos OMH e controle com a finalidade de excluir essa variável do estudo (BURSTRÖM; JOHANNESSON; DIDERICHSEN, 2001).

4.5 Avaliação da qualidade de vida (questionário AUQEI)

A avaliação da QV foi realizada através do questionário auto aplicado AUQEI (*Autoquestionnaire Qualité de vie Enfant Imagé* – MANIFICAT et al., 1997), traduzido e validado no Brasil por Assumpção e colaboradores (2000). O AUQEI compreende um total de 26 perguntas que exploram relações familiares, sociais, atividades, saúde, funções corporais e separação. Baseado no ponto de vista de satisfação da própria criança, o questionário utiliza o suporte de imagens de quatro faces que exprimem diferentes estados emocionais. A criança, ao ser questionada, deve apresentar uma experiência própria vivida perante cada uma das alternativas para que compreenda as situações e apresente sua própria experiência. Para cada pergunta, a criança deve dar uma das quatro respostas, com pontuações correspondentes de 0 a 3 (“ *muito infeliz*” = 0 ponto; “*infeliz*” = 1 ponto; “*feliz*” = 2 pontos e “*muito feliz*” = 3 pontos), onde os maiores escores significam melhor QV. A escala é composta por quatro domínios (autonomia, lazer, função e família) e possibilita a obtenção de um escore único, resultante do somatório dos escores atribuídos aos itens (Anexo H). O instrumento é genérico e de fácil aplicação, o que possibilitou comparar crianças acometidas por alguma condição específica

com crianças saudáveis e verificar os sentimentos da criança em relação ao seu estado atual, e não a partir de inferências com base em desempenho e produtividade.

4.6 Avaliação do comportamento adaptativo (Escala de VINELAND)

O comportamento adaptativo foi avaliado através da Escala Adaptativa de VINELAND® (*Vineland Adaptive Behavior Scale* – SPARROW; BALLA; CICCETTI, 1984). Esse instrumento avalia a adaptação social e pessoal dos indivíduos desde a infância até a idade adulta e é aplicável a indivíduos com e sem deficiências. O questionário foi aplicado aos pais ou responsáveis legais da criança que responderam apenas às questões referentes à faixa etária da criança, abrangendo os subdomínios: comunicação (receptiva, expressiva e escrita), socialização (relações interpessoais, brincar e lazer, habilidades sociais) e atividades da vida diária (pessoal, doméstica e comunidade).

Nos três domínios (comunicação, atividades da vida diária e socialização) a pontuação atribuída para os itens obedeceu aos seguintes critérios: “*sim / frequentemente*” (2 pontos); “*algumas vezes ou parcialmente*” (1 ponto); “*não / nunca*” (0 ponto); “*não teve oportunidade*” (N); “*não sabe*” (NS). Essas pontuações foram somadas, resultando na pontuação geral para cada subdomínio. Esse dado foi transformado em percentil e expressou a comparação do comportamento adaptativo da criança em relação à “*média*” das outras crianças da mesma idade, sendo que quanto menor o percentil, pior o desempenho da criança (Anexo I).

4.7 Avaliação da qualidade de vida (Questionário WHOQOL-BREF)

A avaliação da QV foi realizada através do questionário auto aplicado WHOQOL – BREF (FLECK et al., 2000), uma versão reduzida do *World Health Organization Quality of Life*

Instrument 100 (WHOQOL-100), utilizado para mensurar a QVRS em grupos de indivíduos enfermos e sadios (HWANG et al., 2003). O WHOQOL-BREF é um instrumento específico composto por 26 questões, sendo duas questões gerais de QV e as demais 24 representam cada uma das 24 facetas que compõe o instrumento original (WHOQOL-100), onde cada faceta é avaliada por apenas uma questão. O instrumento é composto por quatro domínios da QV, sendo que cada domínio tem por objetivo analisar: a capacidade física, o bem-estar psicológico, as relações sociais e o meio ambiente onde o indivíduo está inserido. Além destes quatro domínios, o WHOQOL-BREF é composto também por um domínio que analisa a qualidade de vida global (FLECK et al., 2000; HWANG et al., 2003). Neste instrumento, as respostas seguem uma escala de Likert (de 1 a 5, sendo que quanto maior a pontuação, melhor a QV) onde cada domínio é composto por facetas com o resultado apresentado na forma de média por domínio e por faceta (Anexo J).

4.8 Avaliação da dor

A presença e intensidade da dor musculoesquelética foram avaliadas no momento da entrevista com a criança / adolescente. A medida foi feita através da Escala Visual Analógica (EVA) para dor (instrumento unidimensional para avaliação da intensidade), marcada por 11 pontos de dor numérica, na qual, em uma escala de 0 a 10, a menor pontuação significa ausência de dor até dor máxima (10). A medida numérica acompanha o desenho de seis fâcies, com diferentes cores e expressões (RUSTOEN et al., 2004). O resultado foi obtido resultou da média da soma das três medidas. A primeira medida foi a intensidade da dor no momento da entrevista

(medida 1), a segunda medida foi da pior sensação dolorosa nos últimos 15 dias (medida 2) e a terceira foi da menor sensação dolorosa nos últimos 15 dias (medida 3) (Anexo F).

4.9 Análise estatística

A análise estatística foi realizada com o programa SPSS (*Statistical Package for the Social Sciences*) para Windows versão 19.0.0. Para elaboração das tabelas foi utilizada a planilha eletrônica Microsoft Excel. A verificação da normalidade (distribuição de Gauss ou normal) das variáveis numéricas foi realizada aplicando testes de Kolmogorov-Smirnov. Quando a distribuição dos dados se mostrou não normal, foi utilizado um teste não paramétrico para comparação dos grupos. Da mesma forma utilizou-se teste paramétrico para quando a variável aderiu à normalidade. O critério de determinação de significância adotado foi nível de 5%, o que equivale a um intervalo de confiança de 95% (valores de p menores ou igual a 0,05). Os dados numéricos (variáveis quantitativas) foram expressos sob a forma de média $\pm$ desvio padrão, mediana, mínimo e máximo. Os dados categóricos (variáveis qualitativas) foram expressos sob a forma de frequência (n) e percentual (%) e as análises foram avaliadas pelo teste qui-quadrado. Para os comparativos entre os grupos com variáveis numéricas calculou-se a correlação de Spearman. Nos comparativos entre os grupos quanto a variáveis numéricas utilizou-se teste t-Student para variáveis de distribuição normal e teste de Mann-Whitney caso contrário.

5 RESULTADOS

Constituiu a amostra do presente estudo 60 pacientes, divididos em dois grupos (grupo OMH e grupo controle). Todos os entrevistados estavam matriculados e estudavam na época da pesquisa. No grupo OMH, foram avaliados 30 pacientes portadores de OMH (21 meninos e 9 meninas) com idade média de $12,5 \pm 3,3$ anos e no grupo controle 30 indivíduos (17 meninas e 13 meninos) com idade média de $12,4 \pm 3,0$ anos. Não foram observadas diferenças estatísticas significativas entre os grupos quanto à distribuição de gêneros ($p = 0,068$, Tabela 1) ou para idade média ($p = 0,902$, Tabela 2). No grupo de pacientes com OMH, a idade média do diagnóstico da patologia foi de $6,5 \pm 4,3$ anos (Tabela 2).

Tabela 1. Distribuição demográfica dos grupos em relação ao gênero.

DISTRIBUIÇÃO POR GÊNERO		Grupo				Total	
		Controle		OMH			
		<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%
<i>p</i> = 0,068	Feminino	17	56,7%	9	30,0%	26	43,3%
	Masculino	13	43,3%	21	70,0%	34	56,7%
Total		30	100%	30	100%	60	100%

Dados expressos em valores e percentuais. Teste qui-quadrado.

Tabela 2. Distribuição dos grupos por idade e idade média ao diagnóstico da OMH.

DISTRIBUIÇÃO POR IDADE		Grupo	
		Controle (n = 30)	OMH (n = 30)
Idade	Média	12,4	12,5
	Mediana	11,0	13,0
	Desvio-padrão	3,0	3,3
p = 0,902			

		Grupo
		OMH (n = 30)
Idade do diagnóstico	Média	6,5
	Mediana	6,0
	Desvio-padrão	4,3

Dados expressos em média, mediana e desvio padrão. Teste paramétrico *t*-student.

No grupo OMH a positividade para história familiar da doença foi de 53,3% (Tabela 3). No mesmo grupo observamos uma média de $5,2 \pm 1,83$ exostoses, sendo presente em 96,7% dos pacientes, nos membros inferiores (Tabela 3). O número médio de procedimentos cirúrgicos foi de $1,6 \pm 1,54$ (Tabela 3). A presença de deformidades nos membros estava presente em 53,3% de nossa amostra (Tabela 3).

Tabela 3. Dados demográficos do grupo OMH.

		Grupo OMH <i>n</i> = 30
<i>História familiar de OMH</i>	<i>Positiva</i>	53,3% (<i>n</i> =16)
	<i>Não sabe informar / Desconhece</i>	46,7% (<i>n</i> =14)
<i>Número de exostoses</i>	<i>Média</i>	5,2
	<i>Mediana</i>	5,0
	<i>Desvio-padrão</i>	1,83
<i>Localização das exostoses</i>	<i>MMII (n=29)</i>	96,7%
	<i>MMSS (n=24)</i>	80%
	<i>Tórax (n=6)</i>	20%
<i>Número de cirurgias</i>	<i>Média</i>	1,6
	<i>Mediana</i>	1,0
	<i>Desvio-padrão</i>	1,54
<i>Deformidades ósseas</i>	<i>Presente</i>	53,3% (<i>n</i> =16)
	<i>Ausente</i>	46,7% (<i>n</i> =14)

Dados expressos em percentuais, média, mediana e desvio padrão.

A intensidade da dor foi significativamente maior ($p < 0,001$) nos pacientes com OMH (Tabela 4).

Tabela 4. Avaliação por grupos da intensidade de dor pela EVA.

INTENSIDADE DE DOR		Grupo	
		<i>Controle (n = 30)</i>	<i>OMH (n = 30)</i>
Dor	<i>Média</i>	0,00	2,63
	<i>Mediana</i>	0,00	2,00
	<i>Desvio-padrão</i>	0,00	2,87

Dados expressos em média, mediana e desvio padrão. Teste não paramétrico Mann-Whitney.

As características de cada grupo quanto à distribuição da classe social das famílias estão descritas na Tabela 5. Nos dois grupos os participantes pertenciam predominantemente à classe subproletariada (40% do grupo controle e 46,7% do grupo OMH).

Tabela 5. Classificação social das famílias por grupos.

AVALIAÇÃO DE PELOTAS		Grupo				Total	
		Controle		OMH			
		n	%	n	%	n	%
Classe Social	B	0	0,0%	0	0,0%	0	0,0%
	NPB	8	26,7%	3	10,0%	11	18,3%
	PBT	2	6,7%	1	3,3%	3	5,0%
	PT	1	3,3%	3	10,0%	4	6,7%
	PA	7	23,3%	9	30,0%	16	26,7%
	SP	12	40,0%	14	46,7%	26	43,3%
Total		30	100%	30	100%	60	100%

Dados expressos em valores e percentuais. Abreviaturas: B: burguesia; NPB: nova pequena burguesia; PBT: pequena burguesia tradicional; PT: proletariado típico; PA: proletariado atípico; SP: subproletariado.

A avaliação da QV através da aplicação do questionário AUQEI mostrou valores semelhantes dos escores médios dos participantes dos dois grupos ($50,5 \pm 9,3$ pontos no grupo OMH e $48,6 \pm 5,0$ pontos no grupo controle, $p = 0,477$, Tabela 6). Na análise dos domínios específicos (função, família, lazer e autonomia) foi observada diferença estatisticamente significativa entre os grupos apenas para o domínio função ($p = 0,006$, Tabela 6).

Tabela 6. Análise por grupos da avaliação da QV com o questionário AUQEI.

AUQEI		Grupo	
		Controle (n=30)	OMH (n=30)
Função	Média	8,4	9,9
	Mediana	8,0	10,0
	Desvio-padrão	1,3	2,2
$p = 0,006$			
Família	Média	10,1	10,4
	Mediana	10,0	11,0
	Desvio-padrão	2,2	2,4
$p = 0,607$			
Lazer	Média	7,33	7,50
	Mediana	7,50	7,50
	Desvio-padrão	1,348	2,146
$p = 0,809$			
Autonomia	Média	7,4	7,6
	Mediana	7,0	8,0
	Desvio-padrão	1,6	2,3
$p = 0,524$			
Total	Média	48,6	50,5
	Mediana	48,0	50,0
	Desvio-padrão	5,0	9,3
$p = 0,477$			

Dados expressos em média, mediana e desvio padrão. Teste não paramétrico de Mann-Whitney.

A avaliação do comportamento adaptativo global e por subdomínios específicos (comunicação, atividades diárias e socialização) através da Escala Adaptativa de VINELAND foi semelhante entre os dois grupos ($p > 0,05$ em todas as comparações, Tabela 7).

Tabela 7. Resultado global e por subdomínios por grupos da Escala de VINELAND.

VINELAND		Grupo	
		Controle (n=30)	OMH (n=30)
Comunicação	Média	65,3	62,5
	Mediana	65,0	61,0
	Desvio-padrão	9,9	10,7
$p = 0,296$			
Atividades da vida diária	Média	70,1	66,7
	Mediana	68,5	64,5
	Desvio-padrão	12,9	12,6
$p = 0,454$			
Socialização	Média	71,0	69,1
	Mediana	71,0	69,5
	Desvio-padrão	10,9	7,4
$p = 0,424$			
Total	Média	64,0	61,6
	Mediana	62,0	61,0
	Desvio-padrão	9,1	7,1
$p = 0,307$			

Dados expressos por média, mediana e desvio padrão. Teste não paramétrico Mann-Whitney (subdomínio atividades da vida diária e total global); teste *t*-student (subdomínios comunicação e socialização).

A partir dos resultados obtidos pela Escala Adaptativa de VINELAND, os participantes foram estratificados quanto ao nível adaptativo de acordo com a presença e intensidade (leve e moderada) do déficit adaptativo (Tabela 8). Nos dois grupos os participantes apresentavam predominantemente déficit leve (66,7% do grupo controle e 76,7% do grupo OMH).

Tabela 8. Classificação por grupos do nível adaptativo pela Escala de VINELAND.

VINELAND		Grupo					
		Controle		OMH		Total	
		<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%
Nível adaptativo	déficit leve	20	66,7%	23	76,7%	43	71,7%
	déficit moderado	3	10,0%	4	13,3%	7	11,6%
	sem déficit	7	23,3%	3	10,0%	10	16,7%
Total		30	100%	30	100%	60	100%

Dados expressos por valores e percentuais.

A avaliação da QV global e das facetas capacidade física, bem-estar psicológico, relações sociais, meio ambiente e domínio autoavaliação da QV global através do questionário auto aplicado WHOQOL-BREF foi semelhante entre os dois grupos ($p > 0,05$ em todas as comparações, Tabela 9).

Tabela 9. Análise por grupos da avaliação da QV com o questionário WHOQOL-BREF.

WHOQOL - BREF		Grupo	
		Controle (n=30)	OMH (n=30)
Físico	Média	13,3	13,8
	Mediana	13,7	13,7
	Desvio-padrão	1,2	1,9
$p = 0,266$			
Psicológico	Média	14,0	13,9
	Mediana	14,0	14,0
	Desvio-padrão	1,6	2,5
$p = 0,941$			
Relações sociais	Média	15,7	15,2
	Mediana	16,0	16,0
	Desvio-padrão	2,4	3,0
$p = 0,733$			
Meio ambiente	Média	13,4	13,5
	Mediana	13,3	13,3
	Desvio-padrão	2,4	2,4
$p = 0,935$			
Auto-avaliação	Média	16,2	15,8
	Mediana	16,0	16,0
	Desvio-padrão	2,4	2,8
$p = 0,649$			
Total	Média	13,8	14,0
	Mediana	13,6	13,9
	Desvio-padrão	1,2	2,0
$p = 0,693$			

Dados expressos por média, mediana e desvio padrão. Teste não paramétrico Mann-Whitney (domínios físico, psicológico, relações sociais, meio ambiente e autoavaliação); teste *t*-student (resultado total).

Nos pacientes com OMH não foi observada correlação estatisticamente significativa entre o relato de dor e a idade ao diagnóstico, o número de exostoses, o número de cirurgias (remoção de exostoses e correção de deformidades) e cirurgias para remoção de exostoses ($p > 0,05$ em todas correlações, Tabela 10).

Tabela 10. Correlação entre dor e variáveis numéricas no grupo OMH.

<i>n</i> = 30		<i>Dor</i>
<i>Idade do diagnóstico</i>	<i>Coeficiente de correlação</i>	0,160
	<i>Significância (p)</i>	0,399
		<i>Dor</i>
<i>Número de exostoses</i>	<i>Coeficiente de correlação</i>	0,187
	<i>Significância (p)</i>	0,323
		<i>Dor</i>
<i>Número de cirurgias</i>	<i>Coeficiente de correlação</i>	0,262
	<i>Significância (p)</i>	0,162
		<i>Dor</i>
<i>Remoção de exostose</i>	<i>Coeficiente de correlação</i>	0,237
	<i>Significância (p)</i>	0,207

Correlação de Spearman.

Não foi observada significância estatística entre o relato de dor e história familiar de OMH, presença de deformidade nos membros, cirurgias para correção de deformidades e a localização das exostoses nos pacientes do grupo OMH ($p > 0,05$ em todas comparações, Tabela 11).

Tabela 11. Análise entre dor e variáveis categóricas no grupo OMH.

<i>História familiar</i>		<i>positiva (n=16)</i>		<i>desconhece (n=14)</i>	
<i>p</i> = 0,918	Média	2,88		2,36	
	Mediana	2,00		1,50	
	Desvio-padrão	3,28		2,41	
		<i>não apresenta (n=14)</i>		<i>apresenta (n=16)</i>	
<i>Deformidades nos membros</i>	Média	2,29		2,94	
	Mediana	1,50		3,00	
	Desvio-padrão	2,81		2,98	
		<i>realizou (n=11)</i>		<i>não realizou (n=19)</i>	
<i>Correção de deformidades</i>	Média	3,09		2,37	
	Mediana	3,00		1,00	
	Desvio-padrão	2,95		2,87	
		<i>MMII (n=6)</i>	<i>MMSS (n=1)</i>	<i>MMSS+MMII (n=17)</i>	<i>MMII+MMSS+Tórax (n=6)</i>
<i>Localização das exostoses</i>	Média	2,33	0,00	2,76	3,00
	Mediana	1,00	0,00	2,00	2,50
	Desvio-padrão	3,20	0,00	2,73	3,46

Dados expressos em média, mediana e desvio padrão. Teste não paramétrico Mann-Whitney.

A correlação entre o parâmetro dor e os resultados das avaliações globais de QV (AUQEI total e WHOQOL-BREF total) e da avaliação adaptativa global (VINELAND total) mostrou que a dor influencia, com significância estatística, na QV e no nível adaptativo dos pacientes com OMH ($p = 0,009$; $p = 0,05$; $p = 0,0025$, respectivamente para os três instrumentos), ou seja, pacientes com dor apresentam pior QV (Tabela 12).

Tabela 12. Correlação da dor com as avaliações globais no grupo OMH.

DOR vs AVALIAÇÕES GLOBAIS			
			Dor
AUQEI total	n = 30	Coeficiente de correlação	- 0,470
		Significância (p)	0,009
			Dor
WHOQOL total	n = 30	Coeficiente de correlação	- 0,358
		Significância (p)	0,05
			Dor
VINELAND total	n = 30	Coeficiente de correlação	- 0,408
		Significância (p)	0,025

Correlação de Spearman.

Não foi observada correlação estatisticamente significativa entre o tratamento cirúrgico dos pacientes com OMH e os resultados das avaliações globais de QV (AUQEI total e WHOQOL-BREF total) e da avaliação adaptativa global (VINELAND total) ($p > 0,05$ em todas as correlações, Tabela 13).

Tabela 13. Correlação do tratamento cirúrgico com as avaliações globais no grupo OMH.

TRATAMENTO CIRÚRGICO vs AVALIAÇÕES GLOBAIS			
<i>n</i> = 30		<i>número de cirurgias</i>	<i>remoção de exostoses</i>
<i>AUQEI</i> <i>total</i>	<i>Coeficiente de correlação</i>	- 0,179	- 0,136
	<i>Significância (p)</i>	0,343	0,474
<i>WHOQOL</i> <i>total</i>	<i>Coeficiente de correlação</i>	- 0,087	- 0,053
	<i>Significância (p)</i>	0,649	0,779
<i>VINELAND</i> <i>total</i>	<i>Coeficiente de correlação</i>	- 0,212	- 0,197
	<i>Significância (p)</i>	0,261	0,297

Correlação de Spearman.

Por fim, investigamos se o tratamento cirúrgico poderia influenciar no resultado da QV. Não foi observada significância estatística entre o tratamento cirúrgico para correção das deformidades ósseas e os resultados das avaliações globais de QV (AUQEI total e WHOQOL-BREF total) e da avaliação adaptativa global (VINELAND total) no grupo de pacientes com OMH ($p > 0,05$ em todas as comparações, Tabela 14).

Tabela 14. Análise comparativa entre o tratamento para correção de deformidades e as avaliações globais no grupo OMH.

CORREÇÃO DE DEFORMIDADE vs AVALIAÇÕES GLOBAIS			
		<i>Correção de deformidade</i>	
		<i>Não (n=19)</i>	<i>Sim (n=11)</i>
<i>AUQEI</i> <i>total</i>	Média	51,53	48,82
	Mediana	51,00	50,00
	<i>p</i> = 0,372	9,05	9,81
<i>WHOQOL-BREF</i> <i>total</i>	Média	14,03	14,00
	Mediana	13,50	14,77
	<i>p</i> = 0,899	2,00	2,03
<i>VINELAND</i> <i>total</i>	Média	61,11	62,36
	Mediana	60,00	62,00
	<i>p</i> = 0,866	4,90	10,02

Valores descritos por média, mediana e desvio padrão. Teste não paramétrico de Mann-Whitney (VINELAND e AUQEI), Teste paramétrico *t*-student (WHOQOL-BREF).

Na literatura, estima-se que a prevalência de OMH seja de aproximadamente 1:50.000 (ALMAN, 2015). Assim, com uma população de 208 milhões de habitantes (IBGE, 2019) o número esperado de casos no Brasil seria cerca de 4.000 pacientes. O fato de termos identificado cerca de 200 pacientes com OMH catalogados no INTO demonstra estarmos diante de uma das maiores amostras documentadas no Brasil.

A média da idade dos pacientes da nossa casuística foi $12,5 \pm 3,3$ anos, ligeiramente superior à média de $9,93 \pm 3,48$ anos descrita por Chhina e colaboradores (2012). Quanto ao gênero dos pacientes observamos prevalência do sexo masculino sobre o sexo feminino (70% vs 30%), que está de acordo com estudos anteriores (SHAPIRO; SIMON; GLIMCHER, 1979; KIVIOJA et al., 2000; BOVÉE, 2008; PEDRINI et al., 2011; HAMOUDA; ABULHASAN; AL-AWADI, 2011; EL-SOBKY et al., 2018). Contudo, outros estudos relatam predominância do sexo feminino (GOUD et al., 2012; CZAJKA; DICAPRIO, 2015; D'AMBROSI et al., 2017) ou ausência de predominância de gênero da OMH (SCHMALE; CONRAD 3RD; RASKIND, 1994; WICKLUND et al., 1995; PORTER et al., 2004; RYCKX; SOMERS; AIIAERT, 2013). Entretanto, nosso estudo não é epidemiológico e por isso o encontro de proporções entre sexos diferentes de alguns dados da literatura não é significativo.

Aproximadamente 96% dos diagnósticos de OMH ocorrem entre 2 e 12 anos de idade (BOVÉE, 2008). Kok e colaboradores (2013) observaram que mais de 80% dos casos são diagnosticados antes do final da primeira década de vida. Na casuística de Czajka e DiCaprio (2015) metade dos pacientes foi diagnosticada antes dos 3,5 anos de idade, com idade média de $5,4 \pm 7,2$ anos. Stitzman-Wengrowicz e colaboradores (2011) relatam idade média de 8,8 anos na época do diagnóstico. Da mesma forma que nesses estudos, na nossa casuística o diagnóstico

de OMH foi feito em crianças com idade média de $6,5 \pm 4,3$ anos.

Como a OMH é um distúrbio autossômico dominante, os pacientes têm um risco de 50% para transmitir a doença para seus filhos (BOVÉE, 2008). Na literatura são descritas taxas de transmissão entre 60% a 90% em pacientes com história familiar positiva para OMH (LEGEAUMALLET et al., 1997; HAMOUDA; ABULHASAN; AL-AWADI, 2011; GOUD et al., 2012). No nosso estudo confirmamos a história familiar em 53,3% dos pacientes. Contudo, acreditamos que este percentual possa ser mais elevado, considerando que alguns pacientes ou responsáveis não dispunham de informações sobre antecedentes familiares com história de OMH.

Por ser uma doença com ampla variabilidade clínica inter e intra-familiar, a idade do diagnóstico inicial e a distribuição das lesões não obedecem a um padrão de apresentação previsível entre os membros de uma mesma família com OMH (BOZZOLA et al., 2015). Em média os pacientes desenvolvem seis exostoses com distribuição anatômica variável. As localizações mais frequentes são os terços distal do fêmur (90%), proximal da tíbia (84%) e fíbula (76%) (CLEMENT; PORTER, 2014). Segundo Hamouda e colaboradores (2011) o número médio de exostoses é de 15 a 18, sendo a maioria localizada nas extremidades dos ossos longos. Nossos resultados confirmam os relatos da literatura quanto à localização preferencial das exostoses nos membros inferiores (96,4% dos pacientes). Por outro lado, o número de $5,2 \pm 1,8$ exostoses por paciente é menor do que a maior parte desses relatos. É possível que na nossa amostra o número real de exostoses tenha sido subestimado pela não inclusão das lesões assintomáticas não relatadas pelo paciente e que passaram despercebidas durante as consultas médicas, por não fazer parte da queixa principal dos pacientes.

Em dois estudos foi observado que 66% a 74% dos pacientes com OMH necessitaram realizar pelo menos um procedimento cirúrgico para remoção de exostose (média de 2 a 3

procedimentos) (SCHMALE; CONRAD 3RD; RASKIND, 1994; WICKLUND et al., 1995). No relato de Goud e colaboradores (2012) 48% das crianças precisaram realizar um ou mais procedimentos cirúrgicos para remover exostoses (média de 3,5 procedimentos). Já D'Ambrosi e colaboradores (2017) relatam em média 5,62 procedimentos cirúrgicos por paciente para o tratamento da OMH. Czajka e DiCaprio (2015) relataram que 70,8% dos pacientes realizaram pelo menos um procedimento cirúrgico relacionado a OMH. Neste estudo o número elevado de cirurgias (7,3 por paciente) foi atribuído ao viés de seleção e recrutamento de pacientes portadores da forma mais grave da doença. O percentual de pacientes da nossa casuística que foi submetido a pelo menos um procedimento cirúrgico durante o curso da OMH (73,4%) está de acordo com o percentual geral descrito na literatura. Contudo, o número de cirurgias realizadas por paciente (média de $1,6 \pm 1,5$) foi menor do que em todos os relatos da literatura. Uma possível justificativa para este achado é que apenas pacientes com déficit funcional importante, relacionado diretamente com a exostose, são tratados cirurgicamente no INTO.

De acordo com a literatura, aproximadamente 75% dos pacientes com a doença têm uma deformidade óssea clinicamente identificável (SCHMALE; CONRAD 3RD; RASKIND, 1994; GOTTSCHALK et al., 2012; WOODSIDE; GANEY; GASTON, 2015). Goud e colaboradores (2012) relatam que 80% dos pacientes em sua série, apresentavam deformidades visíveis. Observamos um percentual de 53,3% dos pacientes com essa alteração em nosso estudo. Acreditamos ser uma justificativa para esse menor índice de deformidades o fato de no Brasil existirem poucos centros na esfera pública que atendem esse tipo de paciente, além da heterogeneidade em relação à gravidade da doença.

Em uma série de 293 pacientes com OMH, 84% dos participantes relataram ter algum tipo de dor relacionada com a OMH, sugerindo que indivíduos com a doença sintam mais dor do que a população em geral (DARILEK et al., 2005). Goud e colaboradores (2012), ao

avaliarem crianças com OMH, observaram que 63% referiam ter tido algum tipo de dor nos 30 dias anteriores à abordagem para o estudo. Em consonância com outros estudos sobre OMH, que também relataram uma alta prevalência de dor (CHHINA et al., 2012; D'AMBROSI et al., 2017; BATHEN et al., 2019), observamos que 76,7% dos pacientes tinham queixas álgicas. O escore médio de dor avaliado pela EVA foi $2,63 \pm 2,87$, inferior ao escore $5,16 \pm 2,90$ observado em estudo semelhante ao nosso (D'AMBROSI et al., 2017). A dor é uma experiência sensorial e emocional desagradável, onde o termo desagradável denota seu caráter subjetivo. Esse conceito associado a nossa amostra heterogênea, em relação à gravidade da doença, pode justificar o resultado inferior aos encontrados em outros estudos.

A família ocupa um lugar central na vida do indivíduo e é apontada como um dos pilares responsáveis pela QV de seus membros. Na avaliação da classificação social das famílias pela Escala de Pelotas (LOMBARDI et al., 1988), observamos em nosso estudo a predominância da classe subproletariada (agentes que desempenham uma atividade não assalariada, em geral instável) em ambos os grupos, o que não apresentou uma discrepância na nossa amostra em relação a classe social entre os grupos.

O uso de dados autorreferidos pode implicar um viés de memória, no entanto, o uso de instrumentos padronizados relevantes para crianças é um ponto forte e faz comparações possíveis (DANBY; FARRELL, 2005). Entretanto, alguns relatos mostram que as crianças são competentes para dar consentimento e fornecer informações válidas sobre si mesmas (DANBY; FARRELL, 2005; KIM, 2016). Em nossa análise, observamos que 100% das crianças e adolescentes foram capazes de compreender e responder os questionários na íntegra, não ocorrendo qualquer intercorrência ou necessidade de exclusão do estudo.

Chhina e colaboradores (2012) relataram que metade das crianças com OMH tem dificuldades na escola e participam de forma limitada de atividades físicas e esportivas. Neste

relato os autores referem que os escores são maiores (melhor QV) quando a pesquisa é completada pelo pai do paciente, também portador de OMH. Este é um fenômeno comum com a QV devido à capacidade do indivíduo de se adaptar a uma condição. Indivíduos afetados com uma condição muitas vezes classificam sua QV como maior do que aqueles que não experimentaram a condição devido à adaptação. Isso também pode refletir que essas crianças estão mais bem adaptadas a viver com essa condição, já que um dos pais também tem essa condição. Percebemos em nosso estudo que tanto os pacientes portadores de OMH como os indivíduos do grupo controle, demonstraram perceber uma distinção clara entre os diferentes estados expressivos mencionados na aplicação do questionário AUQEI (muito feliz, feliz, infeliz e muito infeliz). Na comparação entre os grupos observamos pontuação total do AUQEI semelhante em relação a QV, fato esse talvez justificado pela adaptação dos pacientes portadores de OMH. No domínio função do questionário AUQEI a melhor pontuação no grupo da OMH, pode ser em decorrência da autoavaliação, ou seja, da autopercepção da criança / adolescente além do apoio ambiental e eventual superproteção.

Sobre a aferição da questão adaptativa, o questionário VINELAND permitiu que fosse observado uma semelhança da pontuação em todos os domínios, assim como no resultado final, entre os grupos. O desempenho no grupo OMH pode ser em função das famílias fragilizadas pelo diagnóstico de uma patologia crônica “pouparem” seus filhos de atividades e tarefas próprias para sua faixa etária. Esta atitude funcionaria como uma superproteção prejudicando a aquisição da independência, o que não necessariamente significa que essas crianças / adolescentes não sejam capacitadas do ponto de vista social e cognitivo. Em relação ao nível adaptativo foi constatado que 90% das crianças e adolescentes do grupo OMH, possuem déficit adaptativo leve a moderado, enquanto que no grupo controle foi de 76,7%.

A OMH não é um distúrbio musculoesquelético isolado. Sua natureza difusa e progressiva e seus efeitos sobre vários tecidos, pode ter consequências sobre a saúde, o bem-estar, as interações sociais e a percepção pessoal dos pacientes, o que exige maior sensibilidade e atenção por parte dos cuidadores (SEKI et al., 2001; PACIFICI, 2017). A utilização de instrumentos, em particular questionários validados para avaliar a QV de crianças, em geral apontam para piores índices de QV em crianças com OMH em relação às crianças saudáveis (CHHINA et al., 2012; GOUD et al., 2012; D'AMBROSI et al., 2017). Em nosso estudo, apesar das inúmeras consultas médicas, internações, além do fantasma da possibilidade do procedimento cirúrgico, os pacientes com OMH demonstraram satisfação com sua saúde em geral. Na avaliação da QV pelo questionário WHOQOL-BREF observamos na comparação entre os grupos resultados semelhantes tanto em relação aos domínios quanto na autoavaliação, o que pode ser explicado pela maior adaptação das crianças /adolescentes em relação a essas experiências negativas.

Analisando os dados obtidos, quando utilizamos a dor como um referencial, dentro do grupo de pacientes com OMH, não observamos correlações significantes com a idade ao diagnóstico, história familiar, presença de deformidade nos membros e localização das exostoses. Porém, não encontramos na literatura resultados que corroborem nossa discussão, sobre esses resultados.

Estudos relatam que pacientes com maior número de exostoses percebem que têm mais dor (CHHINA et al., 2012; D'AMBROSI et al., 2017), o que difere dos dados obtidos em nosso estudo. Sobre a correlação da dor com o número de exostoses, nossa hipótese é de que a raridade da doença associada a um pequeno número de pacientes dentro de subgrupos desta variável, possa justificar a não correlação encontrada no nosso estudo.

Assim como verificado por Clement e colaboradores (2012), não observamos correlação

entre as remoções das exostoses com a dor. Os autores justificam o fato de pacientes mais gravemente afetados submetidos à cirurgia, não demonstrarem benefício, em comparação com aqueles que não foram tão gravemente afetados.

Estudos verificaram que a dor da OMH é o principal responsável pelo tratamento cirúrgico múltiplo (CHHINA et al., 2012; GOUD et al., 2012; D'AMBROSI et al., 2017; ROBIN et al., 2019). Na nossa avaliação, não obtivemos correlação da dor com o número de cirurgias, tanto para remoção das exostoses como para correção das deformidades nos membros. A ausência de um protocolo que auxilie o cirurgião na indicação do tratamento cirúrgico nesta doença rara, assim como a não avaliação da dor, poderiam justificar o resultado encontrado em nosso estudo.

Darilek e colaboradores (2005) demonstraram que portadores de OMH apresentaram mais dor, sendo o fator mais provável para explicar a redução da QV. Chhina e colaboradores (2012) exploraram a QV de 43 crianças com OMH, que pontuaram menos que seu grupo controle, e verificaram que os menores escores observados foram na dor corporal e na autoestima emocional. Goud e colaboradores (2012) concluíram que a dor foi relacionada a percepção mais negativa da doença, tendo uma extensa influência nas atividades diárias. O mesmo autor, correlacionou a dor com problemas na escola, principalmente nas aulas de educação física e na escrita, onde 8% das crianças relataram terem sido vítimas de *bullying* por causa da OMH. Em adolescentes, a dor tem sido encontrada como fator de risco para o desenvolvimento de problemas de saúde mental (ECHOFF; STRAUME; KVERNMO, 2017a), uso de benefícios sociais (ECHOFF; STRAUME; KVERNMO, 2017b) e está associada à redução da QV (RATHLEFF et al., 2013). Nossos achados corroboram os resultados já descritos na literatura, onde a dor obteve uma correlação significativa com a QV em ambos os questionários, AUQEI e WHOQOL-BREF. Da mesma forma, a dor influenciou negativamente

a questão adaptativa deste grupo de pacientes, conforme observado através da escala de VINELAND.

Darilek e colaboradores (2005) demonstraram que maiores taxas de cirurgias relacionadas a OMH representam importante fator para a redução da QV. D'Ambrosi e colaboradores (2017) encontram uma correlação positiva entre o aumento do número de procedimentos cirúrgicos e a diminuição da QV. Porém, esta correlação entre a QV e número de cirurgias não se mostrou positiva em nossa análise, assim como não houve influência no aspecto adaptativo. Fato este que novamente pode ser justificado pela ausência de um protocolo, embasando as decisões cirúrgicas, além do tamanho da nossa amostra.

Fraser e Porter (2000) ratificam a importância de questionar os pacientes com OMH sobre seus problemas e necessidades por profissionais de saúde, sendo importante reconhecê-los para atendê-los, pois, muitos poderão ser submetidos a repetidas cirurgias ortopédicas. Goud e colaboradores (2012) confirmaram escores menores de QV para pacientes com a doença influenciados pela presença de deformidades. A correção de deformidades é um desafio terapêutico que, na maioria dos casos, tem que lidar com pacientes insatisfeitos em suas vidas diárias na esperança de ver melhorias após a cirurgia (D'AMBROSI et al., 2017). Não observamos em nosso estudo influência da correção de deformidades nos membros sobre a QV, assim como, a ausência de correlação com a avaliação adaptativa. Esse é um fenômeno comum com a QV devido à capacidade do indivíduo de se adaptar a uma condição. Isso também pode refletir que essas crianças estão mais bem adaptadas a viver com essa condição, já que um dos pais também podem ter a doença.

Identificamos como pontos fortes da nossa investigação: estudar um distúrbio raro e na literatura nacional não há trabalhos descritos com uma casuística maior na faixa etária estudada; a condição das crianças / adolescentes como sujeitos da pesquisa, permitindo conhecer a

avaliação da QV através da perspectiva desses sem a mediação dos responsáveis. Como limitações identificamos o fato de ser um corte transversal de uma amostra pequena de pacientes, o que impossibilitou que fossem feitas algumas análises comparativas específicas nas subpopulações; a variabilidade na faixa etária dependente do neuro desenvolvimento e o recrutamento de indivíduos com OMH apenas do INTO, que pode sugerir um viés de seleção.

A apropriação do constructo “*qualidade de vida*” significa um avanço importante na ampliação da perspectiva do processo saúde-doença, quando este deixa de ser centrado na doença para incluir outros aspectos da vida do sujeito (SCHUMACHER; KLAIBERG; BRÄHLER, 2003). Assim ele passa a refletir, o caráter multidimensional do constructo valorizando a história, a cultura, o cuidado com a saúde e a percepção do indivíduo.

Esperamos que o conhecimento obtido através do nosso estudo contribua tanto para introduzir uma nova percepção sobre a doença, beneficiando crianças, adolescentes e suas famílias, assim como para melhorar a qualificação de profissionais das áreas da Saúde e da Educação. Desta forma, futuras intervenções seriam adotadas contribuindo com a inclusão desses pacientes em todas as esferas da vida social. Nossos resultados também poderiam embasar futuros estudos nessa área voltados para essa população específica, bem como para essa faixa etária, ainda escassos no Brasil. Assim estaríamos contribuindo na abordagem de outras dimensões da doença relacionadas ao conceito de QV além dos aspectos biológicos.

Uma perspectiva futura é a padronização de um instrumento específico para avaliar a QV de pacientes com OMH. Por se tratar de distúrbio genético com características muito específicas, seria interessante a utilização de um instrumento que perceba as nuances desta doença.

Na avaliação do impacto da Osteocondromatose Múltipla Hereditária na qualidade de vida infanto juvenil:

- O perfil sócio econômico é semelhante entre os grupos estudados;
- Não houve diferença entre a QV de crianças com OMH e crianças sem a doença;
- A dor é um sintoma clínico relatado pelos pacientes com OMH, que interfere negativamente na QV de crianças / adolescentes;
- O tratamento cirúrgico das exostoses ósseas, características da OMH, não interfere negativa ou positivamente na QV das crianças e adolescentes portadores da doença.

ASSUMPÇÃO, JR.F.B.; KUCZYNSKI, E.; SPROVIERI, M.H.; ARANHA, E.M.G. Escala de avaliação de qualidade de vida: (AUQEI - Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Imagé) validade e confiabilidade de uma escala para qualidade de vida em crianças de 4 a 12 anos. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v.58, n.1, p.119-127, mar. 2000.

ALMAN, B.A. The role of hedgehog signalling in skeletal health and disease. **Nature Reviews Rheumatology**, v.11, n.9, p.552-560, jun. 2015.

ANOWER-E-KHUDA, M.D.F.; MATSUMOTO, K.; HIROKO, H.H.; MORITA, H.; YOKOCHI, T.; SHIMIZU, K.; KIMATA, K. Glycosaminoglycans in the blood of hereditary multiple exostoses patients: Half reduction of heparan sulfate to chondroitin sulfate ratio and the possible diagnostic application, **Glycobiology**, v.23, n.7, p.865-876, jul. 2013.

BATHEN, T.; FREDWALL, S.; STEEN, U.; SVENDBY, E.B. Fatigue and pain in children and adults with multiple osteochondromas in Norway, a cross-sectional study. **International journal of orthopaedic and trauma nursing**, fev. 2019.

BELTRAMI, G.; RISTORI, G.; SCOCCIANI, G.; TAMBURINI, A.; CAPANNA, R. Hereditary Multiple Exostoses: a review of clinical appearance and metabolic pattern. **Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism**, v.2, n.13, p.110-118, out. 2016.

BERNARD, S.A.; MURPHEY, M.D.; FLEMMING, D.J.; KRANSDORF, M.J. Improved Differentiation of Benign Osteochondromas from Secondary Chondrosarcomas with Standardized Measurement of Cartilage Cap at CT and MR Imaging. **Radiology**, v.255, n.3, p.857-865, jun. 2010.

BOVÉE, J.V. Multiple osteochondromas. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v.3, n.1, p.1-7, fev. 2008.

BOWLING, A. Measuring Health: A Review of Quality of Life Measurements Scales. Buckingham: **Open University Press**, 1997.

BOZZOLA, M.; GERTOSIO, C.; GNOLI, M.; BARONIO, F.; PEDRINI, E.; MEAZZA, C.; SANGIORGI, L. Hereditary multiple exostoses and solitary osteochondroma associated with growth hormone deficiency: to treat or not to treat? **Italian Journal of Pediatrics**, v.41, n.53, p.1-6, ago. 2015.

BRADLYN, A.S.; POLLOCK, B.H. Assessment of quality of life. **New England Journal of Medicine**, v.335, n.7, p.521, ago. 1996.

BULLINGER, M. German translation and psychometric testing of the SF-36 health survey: preliminary results from the IQOLA project. **Social science & medicine**, v.41, n.10, p.1359-1366, nov. 1995.

BULLINGER, M.; SCHMIDT, S.; PETERSEN, C. Assessing quality of life of children with chronic health conditions and disabilities: a European approach. **International Journal of Rehabilitation Research**, v.25, n.3, p.197-206, set. 2002.

BURSTRÖM, K.; JOHANNESSON, M.; DIDERICHSEN, F. Swedish population health-related quality of life results using the EQ-5D. **Quality of Life Research**, v.10, n.7, p.621-635, ago. 2001.

CLEMENT, N.D.; DUCKWORTH, A.D.; BAKER, A.D.L.; POTER, D.E. Skeletal growth patterns in hereditary multiple exostoses: a natural history. **Journal of Pediatric Orthopaedics B**, v.21, n.2, p.150-154, mar. 2012.

CLEMENT, N.D.; PORTER, D. Hereditary multiple exostoses: anatomical distribution and burden of exostoses is dependent upon genotype and gender. **Scottish Medical Journal**, v.59, n.1, p.35-44, jan. 2014.

CHHINA, H.; DAVIS, J.C.; ALVAREZ, C.M.; FRCSC, M. Health-related Quality of Life in People with Hereditary Multiple Exostoses. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v.32, n.2, p.210-214, mar. 2012.

CZAJKA, C.M.; DICAPRIO, M.R. What is the proportion of patients with multiple hereditary exostoses who undergo malignant degeneration? **Clinical Orthopaedics and Related Research**, v.473, n.7, p.2355-2361, jul. 2015.

D'AMBROSI, R.; BARBATO, A.; CALDARINI, C.; BIANCARDI, E.; FACCHINI, R.M. Gradual ulnar lengthening in children with multiple exostoses and radial head dislocation: results at skeletal maturity. **Journal of Children's Orthopaedics**, v.10, n.2, p.127-133, abr. 2016.

D'AMBROSI, R.; RAGONE, V.; CALDARINI, C.; SERRA, N.; USUELLI, F.G.; FACCHINI, R.M. The impact of hereditary multiple exostoses on quality of life, satisfaction, global health status, and pain. **Archives of Orthopaedics and Trauma Surgery**, v.137, n.2, p.209-215, fev. 2017.

DANBY, S.; FARRELL, A. Opening the research conversation. In: Farrell, A. (Ed.), *Ethical Research with Children*. **Open University Press**, Maidenhead, England, p.49-67, 2005.

DARILEK, S.; WICKLUND, C.; NOVY, D.; SCOTT, A.; GAMBELLO, M.; JOHNSTON, D.; HECHT, J. Hereditary multiple exostosis and pain. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v.25, n.3, p.369-376, jun. 2005.

DRISCOLL, M.; LINTON, J.; SULLIVAN, E.; SCOTT, A. Correction and recurrence of ankle valgus in skeletally immature patients with multiple hereditary exostoses. **Foot & Ankle Internacional**, v.34, n.9, p.1267-1273, abr. 2013.

ECHOFF, C.; STRAUME, B.; KVERNMO, S. Multisite musculoskeletal pain in adolescence and later mental health disorders: a population-based registry study of Norwegian youth: the NAAHS cohort study. **BMJ open**, v.7, n.2, p.e012035, fev. 2017a.

ECHOFF, C.; STRAUME, B.; KVERNMO, S. Multisite musculoskeletal pain in adolescence as a predictor of medical and social welfare benefits in young adulthood: the Norwegian Arctic Adolescent Health Cohort Study. **European Journal of Pain**, v.21, n.10, p.1697-1706, nov. 2017b.

EISER, C. Helping the Child with Chronic Disease: Themes and Directions. **Clinical Child Psychology and Psychiatry**, v.1, n.4, p.551-561, out. 1996.

EISER, C. Children's quality of life measures. **Archives of Diseases in Childhood**, v.77, n.4, p.350-354, out. 1997.

ELLERT, U.; RAVENS-SIEBERER, U.; ERHART, M.; KURTH, B.M. Determinants of agreement between self-reported and parent-assessed quality of life for children in Germany- results of the German Health Interview and Examination Survey for Children and Adolescents. **Health and Quality of Life Outcomes**, v.9, n.1, p.1-11, nov. 2011.

EL-SOBKY, T.A.; SAMIR, S.; ATIYYA, A.N.; MAHMOUD, S.; ALY, A.S.; SOLIMAN, R. Current pediatric orthopaedic practice in hereditary multiple osteochondromas of the forearm: a systematic review. **SICOT-J**, v.4, n.10, p.1-17, mar. 2018.

FARUQI, T.; DHAWAN, N.; BAHL, J.; GUPTA, V.; VOHRA, S.; TU, K.; ABDELMAGID, S.M. Molecular, Phenotypic Aspects and Therapeutic Horizons of Rare Genetic Bone Disorders. **Biomed Research International**, v.2014, p.1-16, ago. 2014.

FAYED, N.; CAMARGO, O.K.; KERR, E.; ROSENBAUM, P.; DUBEY, A.; BOSTAN, C.; FAULHABER, M.; RAINA, P.; CIEZA, A. Generic patient-reported outcomes in child health research: a review of conceptual content using World Health Organization definitions. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v.54, n.12, p.1085-1095, ago. 2012.

FELDMAN, B.M.; GRUNDLAND, B.; MCCULLOUGH, L.; WRIGHT, V. Distinction of quality of life, health related quality of life, and health status in children referred for rheumatologic care. **The Journal of Rheumatology**, v.27, n.1, p.226-233, jan. 2000.

FLECK, M.P.A.; LOUZADA, S.; XAVIER, M.; CHACHAMOVICH, E.; GUILHERME, V.G.; SANTO, L.; PINZON, V. Aplicação da versão em português do instrumento abreviado de avaliação da qualidade de vida "WHOQOL-bref". **Revista de saúde pública**, v. 34, n. 2, p. 178-183, dez. 2000.

FRASER, M.; PORTER, D.E. Hereditary multiple exostoses: a qualitative study exploring families' and patients' perceptions of disease impact and self-expressed needs. **Journal of Orthopaedic Nursing**, v.4, n.3, p.103-111, set. 2000.

GLAZER, J.P.; IVAN, T.M. Psychiatric aspects of cancer in childhood and adolescence. In: LEWIS, M. (Ed.) **Child and Adolescent Psychiatry: A Comprehensive Textbook**. 2nd Edition. Baltimore: Williams & Wilkins, 1996. p.956-968.

GOUD, A.L.; DE LANGE, J.; SCHOLTES, V.A.B.; BULSTRA, S.K.; HAM, S.J. Pain, physical and social functioning, and quality of life in individuals with multiple hereditary exostoses in The Netherlands: a national cohort study. **The Journal of Bone & Joint Surgery**, v.94, n.11, p.1013-1020, jun. 2012.

GOTTSCHALK, H.P.; KANAUCHI, Y.; BEDNAR, M.S.; LIGHT, T.R. Effect of osteochondroma location on forearm deformity in patients with multiple hereditary osteochondromatosis. **The Journal of Hand Surgery**, v.37, n.11, p.2286-2293, nov. 2012.

GRANGE, A.; BEKKER, H.; NOYES, J.; LANGLEY, P. Adequacy of health-related quality of life measures in children under 5 years old: systematic review. **Journal of Advanced Nursing**, v.59, n.3, p.197-220, jul. 2007.

GUO, X.L.; DENG, Y.; LIU, H.G. Clinical characteristics of hereditary multiple exostoses: A retrospective study of mainland chinese cases in recent 23 years. **Journal of Huazhong University of Science and Technology [medical Sciences]**, v.34, n.1, p.42-50, fev. 2014.

HAMOUDA, H.I.; ABULHASAN, S.; AL-AWADI, S. Hereditary multiple exostoses, macrocephaly, congenital heart disease, developmental delay, and mental retardation in a female patient: A possible new syndrome? Or new association? **Egyptian Journal of Medical Human Genetics**, v.12, n.1, p.95-98, mai. 2011.

HERSCHBACH, P. Das „Zufriedenheitsparadox“ in der Lebensqualitätsforschung - Wovon hängt unser Wohlbefinden ab? -. **Pmp - Psychotherapie · Psychosomatik · Medizinische Psychologie**, v.52, n.3/4, p.141-150, mar. 2002.

HINDS, P.S. Quality of life in children and adolescents with cancer. **Seminars in Oncology Nursing**, v.4, n.6, p.285-291, nov. 1990.

HUEGEL, J.; MUNDY, C.; SGARIGLIA, F.; NYGREN, P.; BILLINGS, P.A.; YAMAGUCHI, Y.; KOYAMA, E.; PACIFICI, M. Perichondrium phenotype and border function are regulated by Ext1 and heparan sulfate in developing long bones: A mechanism likely deranged in Hereditary Multiple Exostoses. **Developmental Biology**, v.377, n.1, p.100-112, mai. 2013 (a).

HUEGEL, J.; SGARIGLIA, F.; IWAMOTO, M.E.; KOYAMA, E.; DORMANS, J.P.; PACIFICI, M. Heparan sulfate in skeletal development, growth, and pathology: The case of hereditary multiple exostoses. **Developmental Dynamics**, v.242, n.9, p.1021-1032, jul. 2013 (b).

HUEGEL, J.; IWAMOTO, M.E.; SGARIGLIA, F.; KOYAMA, E.; PACIFICI, M. Heparanase Stimulates Chondrogenesis and Is Up-Regulated in Human Ectopic Cartilage. **The American Journal of Pathology**, v.185, n.6, p.1676-1685, jun. 2015.

HWANG, H.F.; LIANG, W.M.; CHIU, Y.N.; LIN, M.R. Suitability of the WHOQOL-BREF for community-dwelling older people in Taiwan. **Age and Ageing**, v.32, n.6, p.593-600, nov. 2003.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Coordenação de População e Indicadores Sociais - COPIS**, 2018. Rio de Janeiro: IBGE. 2019.

ITO, L.M.; RAMOS, R.T. Escalas de avaliação clínica: transtorno de pânico. **Rev. psiquiatr. clín. (São Paulo)**, v.25, n.6, p. 294-302, nov. 1998.

JÄGER, M.; WESTHOFF, B.; PORTIER, S.; LEUBE, B.; HARDT, K.; POKORA, B.R.; GOSSHEGER, G.; KRAUSPE, R. Clinical outcome and genotype in patients with hereditary multiple exostoses. **Journal of Orthopaedic Research**, v.25, n.12, p.1541-1551, ago. 2007.

JENNES, I.; PEDRINI, E.; ZUNTINI, M.; BALKASSMI, S.; ASTEGGIANO, C.G.; CASEY, B.; BAKKER, B.; SANGIORGI, L.; WUYTS, W. Multiple osteochondromas: mutation update and description of the multiple osteochondromas mutation database (MODb). **Human Mutation**, v.30, n.12, p.1620-1627, dez. 2009.

JONES, K.B. Glycobiology and the Growth Plate. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v.31, n.5, p.577-586, jul. 2011.

KIM, C.Y. Why research 'by' children? Rethinking the assumptions underlying the facilitation of children as researchers. **Children & Society**, v.30, n.3, p.230-240, jul. 2016.

KIVIOJA, A.; ERVASTI, H.; KINNUNEN, J.; KAITILA, I.; WOLF, M.; BÖHLING, T. Chondrosarcoma in a family with multiple hereditary exostoses. **The Journal of bone and joint surgery. British volume**, v.82, n.2, p.261-266, mar. 2000.

KLATCHOIAN, D.A.; LEN, C.A.; TERRERI, M.T.R.A.; SILVA, M.; ITAMOTO, C.; CICONELLI, R.M.; VARNI, J.W.; HILÁRIO, M.O.E. Qualidade de vida de crianças e adolescentes de São Paulo: confiabilidade e validade da versão brasileira do questionário genérico Pediatric Quality of Life Inventory TM versão 4.0. **Jornal de Pediatria**, v.84, n.4, p.308-315, ago. 2008.

KOK, H.K.; FITZGERALD, L.; CAMPBELL, N.; LYBURN, I.D.; MUNK, P.L.; BUCKLEY, O.; TORREGGIANI, W.C. Multimodality imaging features of hereditary multiple exostoses. **The British Journal of Radiology**, v.86, n.1030, p.1-6, out. 2013.

KOZHEMYAKINA, E.; LASSAR, A.B.; ZELZER, E. A pathway to bone: signaling molecules and transcription factors involved in chondrocyte development and maturation. **Development**, v.142, n.5, p.817-831, fev. 2015.

KUCZYNSKI, E. **Avaliação da qualidade de vida em crianças e adolescentes sadios e portadores de doenças crônicas e/ou incapacitantes**. Tese (Doutorado em Psiquiatria) - Faculdade de Medicina, University of São Paulo, São Paulo, out. 2002.

LEGEAI-MALLET, L.; MUNNICH, A.; MAROTEAUX, P.; MERRER, M. L. Incomplete penetrance and expressivity skewing in hereditary multiple exostoses. **Clinical genetics**. v. 52, n. 1, p.12-16, jul. 1997.

LINDSTRÖM, B. Quality of life for children and disabled children based on health as a resource concept. **Journal of Epidemiology & Community Health**, v.48, n.6, p.529-530, dez. 1994.

LOMBARDI, C.; BRONFMAN, M.; FACCHINI, L.A.; VICTORA, C.G.; BARROS, F.C.; BÉRIA, J.U.; TEIXEIRA, A.M.B. Operacionalização do conceito de classe social em estudos epidemiológicos. **Revista de Saúde Pública**, v.22, n.4, p.253-265, jun. 1988.

MANIFICAT, S.; DAZORD, A.; COCHAT, P.; NICOLAS, J. Evaluation de la qualité de vie de l'enfant: validation d'un questionnaire, premiers résultats. **Archives de Pédiatrie**, v.4, n.12, p.1238-1246, dez. 1997.

MATZA, L.S.; SWENSES, A.R.; FLOOD, E.M.; SECNIK, K.; LEIDY, N.K. Assessment of Health-Related Quality of Life in Children: A Review of Conceptual, Methodological, and Regulatory Issues. **Value in Health**, v.7, n.1, p.79-92, jan. 2004.

MERRELL, M.; REED, L. J. The epidemiology of health, social medicine, its deviations and objectives. **New York: The Commonwealth Fund**, 1949.

MIRPURI, R.G.; BRAMMEIER, J.; CHEN, H.; HSU, F.P.; CHIU, V.K.; CHANG, E.Y. Spinal cord stimulation for treatment of the pain associated with hereditary multiple osteochondromas. **Journal of Pain Research**, v.8, p.557-560, ago. 2015.

MULDOON, M.F.; BARGER, S.D.; FLORY, J.D.; MANUCK, S. What are Quality of Life Measurements Measuring? **British Medical Journal**, v.316, n.7130, p.542-545, fev. 1998.

NIEDŰWIECKA, M.; KACZMARECK, P.; KRAWCZYK, T.; OSZUKOWSKI, P.; MAROSZYSKA, I. Benign but fatal. A case of a newborn with congenital osteochondroma. **Bone**, v.54, n.1, p.169-171, mai. 2013.

NOLTE, S.; ELSWORTH, G.R.; NEWMAN, S.; OSBORNE, R.H. Measurement issues in the evaluation of chronic disease self-management programs. **Quality of Life Research**, v.22, n.7, p.1655-1664, nov. 2012.

OHKUMA, R.; MCCARTHY, E.F.; DEUNE, E.G. Hereditary multiple exostoses in the hands and fingers: early presentation and early surgical treatment in family members. Case reports. **Hand**. v.6, n.2, p.209-216, jan. 2011.

PACIFICI, M. Hereditary multiple exostoses: new insights into pathogenesis, clinical complications, and potential treatments. **Current Osteoporosis Reports**. v.15, n. 3, p.142-152, mai. 2017.

PASSANISE, A.M.; MEHLMAN, C.T.; WALL, E.; DIETERLE, J. Radiographic Evidence of Regression of a Solitary Osteochondroma. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v.31, n.3, p.312-316, mai. 2011.

PATEL, J.N.; GIANAKOS, A.; MILLER, J.M.; HOSKINS, T.; WITTIG, J.C. Benign Bone Tumors about the Hip. **The Journal of Hip Surgery**, v.3, n.1, p.8-13, fev. 2019.

PEDRINI, E.; JENNES, I.; TREMOSINI, M.; MILANESI, A.; MORDENTI, M.; PARRA, A.; SGARIGLIA, F.; ZUNTINI, M.; CAMPANACCI, L.; FABBRI, N.; PIGNOTTI, E.; WUYTS, W.; SANGIORGI, L. Genotype-Phenotype Correlation Study in 529 Patients with Multiple Hereditary Exostoses: Identification of "Protective" and "Risk" Factors. **The Journal of Bone and Joint Surgery**, v.93, n.24, p.2294-2302, dez. 2011.

PHAN, A.Q.; PACIFICI, M.; ESKO, J.D. Advances in the pathogenesis and possible treatments for multiple hereditary exostoses from the 2016 international MHE conference. **Connective Tissue Research**, v.59, n.1, p.85-98, nov. 2017.

POLANSKY, S.R. Primary Bone Tumors of Adulthood. **Radiation Therapist**, v.22, n.1, p.33-58, Spring. 2013.

PORTER, D.E.; LONIE, L.; FRASER, M.; DOBSON-STONE, C.; PORTER, J.R.; MONACO, A.P.; SIMPSON, A.H.R.W. Severity of disease and risk of malignant change in hereditary multiple exostoses: a genotype-phenotype study. **The Journal of bone and joint surgery. British volume**, v.86, n.7, p.1041-1046, set. 2004.

RAJMIL, L.; HERDMAN, M.; SANMAMED, M.J.F.; DETMAR, S.; BRUIL, J.; Generic health-related quality of life instruments in children and adolescents: a qualitative analysis of content. **Journal of adolescent Health**, v.34, n.1, p.37-45, jan. 2004.

RATHLEFF, M.S.; ROOS, E.M.; OLESEN, J.L.; RASMUSSEN, S. High prevalence of daily and multi-site pain—a cross-sectional population-based study among 3000 Danish adolescents. **BMC pediatrics**, v.13, n.1, p.191, nov. 2013.

RAVENS-SIEBERER, U.; AUQUIER, P.; ERHART, M.; GOSCH, A.; RAJMIL, L.; BRUIL, J.; POWER, M.; DUER, W.; CLOETTA, B.; CZEMY, L.; MAZUR, J.; CZIMBALMOS, A.; TOUNTAS, Y.; HAGQUIST, C.; KILROE, J.; The KIDSCREEN-27 quality of life measure for children and adolescents: psychometric results from a cross-cultural survey in 13 European countries. **Quality of Life Research**, v.16, n.8, p.1347-1356, ago. 2007.

RILEY, A.W. Evidence That School-Age Children Can Self-Report on Their Health. **Ambulatory Pediatrics**, v.4, n.4, p.371-376, jul. 2004.

ROACH, J.W.; KLATT, J.W.B.; FAULKNER, N.D. Involvement of the Spine in Patients with Multiple Hereditary Exostoses. **The Journal of Bone and Joint Surgery**, v.91, n.8, p.1942-1948, ago. 2009.

ROBIN, F.; ROPARS, M.; VIOLAS, P.; CHAPPARD, D.; BURTIN, F.; LORÉAL, O.; GUGGENBUHL, P. La maladie des exostoses multiples. **Revue du Rhumatisme Monographies**, v.86, n.2, p.84-91, jan. 2019.

RUSTOEN, T.; WAHL, A. K.; HANESTAD, B. R.; LERDAL, A.; PAUL, S.; MIASKOWSKI, C. Prevalence and characteristics of chronic pain in the general Norwegian population. **European Journal of pain**, v.8, n.6, p.555-565, Mar. 2004.

RYCKX, A.; SOMERS, J.F.; AIIAERT, L. Hereditary multiple exostosis. **Acta Orthopaedica Belgica**, v.79, n.6, p.597-607, Dez. 2013.

SAARNI, S.I.; SUVISAARI, J.; SINTONEN, S.; KOSKINEN, S.; HÄRKÄNEN, T.; LÖNNQVIST, J. The health-related quality-of-life impact of chronic conditions varied with age in general population. **Journal of Clinical Epidemiology**, v.60, n.12, p.1-11, dez. 2007.

SEKI, H.; KUBOTA, T.; IKEGAWA, S.; HAGA, N.; FUJIOKA, F.; OHZEKI, S.; FUKUSHIMA, Y. Mutation frequencies of EXT1 and EXT2 in 43 Japanese families with hereditary multiple exostoses. **American journal of medical genetics**, v.99, n.1, p.59-62, fev. 2001.

SCHMALE, G.A.; CONRAD 3RD, E.U.; RASKIND, W.H. The natural history of hereditary multiple exostoses. **The Journal of Bone and Joint Surgery**, v.76, n.7, p.986-992, jul. 1994.

SCHOR, E.L. Children's health and the assessment of health-related quality of life. **Measuring Health-Related Quality of Life in Children and Adolescents—Implication for Research and Practice**. Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum Publishers, 1998.

SCHUMACHER, J.; KLAIBERG, A.; BRÄHLER, E. Diagnostik von Lebensqualität und Wohlbefinden—Eine Einführung. In: **Diagnostische Verfahren zu Lebensqualität und Wohlbefinden**. Göttingen: Hogrefe. p.9-24, 2003

SCHWARTZ, B.S.; KOZIN, S.H.; ZLOTOLOW, D.A.; ABZUG, J.M. Benign Bony Lesions. In: ABZUG, J.; KOZIN, S.; ZLOTOLOW, D. (eds) **The Pediatric Upper Extremity**. Springer, New York, NY. 2015.

SHAH, Z.K.; PEH, W.C.G.; WONG, Y.; SHEK, T.W.H.; DAVIES, A.M. Sarcomatous transformation in diaphyseal aclasis. **Australasian Radiology**, v.51, n.2, p.110-119, abr. 2007.

SHAPIRO, F.; SIMON, S.; GLIMCHER, M.J. Hereditary multiple exostoses. Anthropometric, roentgenographic, and clinical aspects. **JBJS**, v.61, n.6, p.815-824, set. 1979.

SINGH, P.; MUKHERJEE, S. Hereditary multiple exostoses, a tale of 50 years. **Indian Pediatrics**, v.52, n.9, p.795-796, set. 2015.

SOARES, A.H.R.; MARTINS, A.J.; LOPES, M.C.B.; BRITTO, J.A.A.; OLIVEIRA, C.Q.; MOREIRA, M.C.N. Qualidade de vida de crianças e adolescentes: uma revisão bibliográfica. **Ciência & Saúde Coletiva**, v.16, n.7, p.3197-3206, jul. 2011.

SOLANS, M.; PANE, S.; ESTRADA, M.D.; SUTTON, V.S.; BERRA, S.; HERDMAN, M.; ALONSO, J.; RAJMIL, L. Health-Related Quality of Life Measurement in Children and Adolescents: A Systematic Review of Generic and Disease-Specific Instruments. **Value in Health**, v.11, n.4, p.742-764, jul. 2008.

SPARROW, S.S.; BALLA, D.A.; CICCHETTI, D.V. Vineland adaptive behavior scales: Expanded form. **American Guidance Service**, 1984.

STITZMAN-WENGROWICZ, M.L.; PRETELL-MAZZINI, J.; DORMANS, J.P.; DAVIDSON, R.S. Regression of a sessile osteochondroma: a case study and review of the literature. **University of Pennsylvania Orthopaedic Journal**, v.21, p.73-76, mai. 2011.

TESCH, F.C.; OLIVEIRA, B.H.; LEÃO, A. Mensuração do impacto dos problemas bucais sobre a qualidade de vida de crianças: aspectos conceituais e metodológicos. **Cadernos de Saúde Pública**, v.23, n.11, p.2555-2564, nov. 2007.

The WHOQOL Group. The Development of the World Health Organization Quality of Life Assessment Instrument (the WHOQOL). In: Orley J.; Kuyken W. (editors) **Quality of Life Assessment: International Perspectives**. Springer, Berlin, Heidelberg. p.41-60, 1994.

THE WHOQOL GROUP. The world health organization quality of life assessment (WHOQOL): position paper from the world health organization. **Social Science and Medicine**, Oxford, v.41, n.10, p.1403-1409, nov. 1995.

THE WHOQOL GROUP. The world health organization quality of life instruments. **European Journal of Psychological Assessment**, Berlin, v.13, n.3, p.164-178, 1997.

TSANG, K.Y.; TSANG, S.W.; CHAN, D.; CHEAH, K.S. The chondrocytic journey in endochondral bone growth and skeletal dysplasia. **Birth Defects Research Part C: Embryo Today: Reviews**, v.102, n.1, p.52-73, mar. 2014.

UPTON, P.; LAWFORD, J.; EISER, C. Parent-child agreement across child health-related quality of life instruments: a review of the literature. **Quality of life research**, v.17, n.6, p.895, jun. 2008.

VAN CLEAVE, J.; GORTMAKER, S.L.; PERRIN, J.M. Dynamics of obesity and chronic health conditions among children and youth. **Jama**, v.303, n.7, p.623-630, fev. 2010.

VARNI, J.W.; SEID, M.; RODE, C.A. The PedsQL™: measurement model for the pediatric quality of life inventory. **Medical care**, v.37, n.2, p.126-139, fev. 1999.

WOODSIDE, J.C.; GANEY, T.; GASTON, R.G. Multiple osteochondroma of the hand: initial and long-term follow-up study. **Hand**, v.10, n.4, p.616-620, jun. 2015.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. The first ten years of the World Health Organization. Geneva: World Health Organization. 1958.

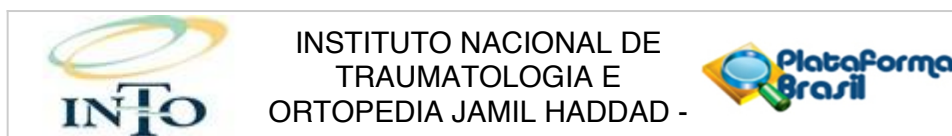
WHO-IASSID, WORK PLAN. Quality of Life its Conceptualization Measurements and Application. **A consensus document**, p. 6, ago. 2000.

WICKLUND, C.L.; PAULI, R.M.; JOHNSTON, D.; HECHT, J.T. Natural history study of hereditary multiple exostoses. **American journal of medical genetics**, v.55, n.1, p.43-46, jan. 1995.

WIWEGER, M.I.; DE ANDREA, C.E.; SCHEEPSTRA, K.W.; ZHAO, Z.; HOGENDOORN, P.C. Possible effects of EXT2 on mesenchymal differentiation-lessons from the zebrafish. **Orphanet journal of rare diseases**, v.9, n.1, p.35, mar. 2014.

ZAIJUN, L.; XINHAI, Y.; ZHIPENG, W.U.; WENDING, H.; QUAN, H.; ZHENHUA, Z.; DAPENG, F.; JISHENG, Z.; WEI, Z.; JIANRU, X. Outcome and prognosis of myelopathy and radiculopathy from osteochondroma in the mobile spine: a report on 14 patients. **Clinical Spine Surgery**, v.26, n.4, p.194-199, jun. 2013.

ANEXO A. Parecer de aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Exostose Múltipla Hereditária

Pesquisador: PAOLA RIBAS GONZALEZ DA ROCHA

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 77781917.7.0000.5273

Instituição Proponente: MINISTERIO DA SAUDE

Patrocinador Principal: MINISTERIO DA SAUDE

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 2.308.893

Apresentação do Projeto:

Trata-se de projeto de aluna do Mestrado Profissional do INTO envolvendo a análise de pacientes com exostose múltipla hereditária.

Objetivo da Pesquisa:

Avaliar a qualidade de vida de pacientes com exostose múltipla hereditária e por fim descrever o perfil psíquico desses pacientes.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Risco de desconforto ou de cansaço durante a aplicação do questionário. Benefícios de conhecer melhor como a doença impacta a qualidade de vida dos acometidos, redução da expectativa dos pacientes em relação aos resultados do tratamento, redução da não aceitação da doença.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Trabalho com bastante relevância dado o impacto da doença nos pacientes acometidos.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Apresentou todos os termos obrigatórios.

Recomendações:

Nada a acrescentar.

Endereço: Avenida Brasil, n° 500

Bairro: São Cristóvão

CEP: 20.940-070

UF: RJ

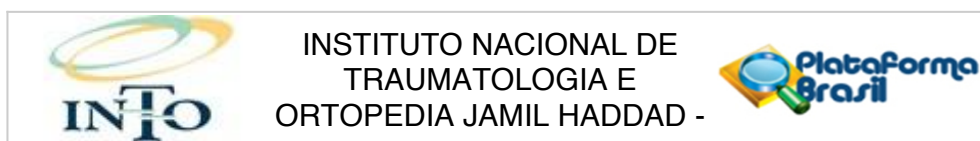
Município: RIO DE JANEIRO

Telefone: (21)2134-5000

Fax: (21)2134-5228

E-mail: cep.into@into.saude.gov.br

ANEXO B. Parecer de aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa - Emenda



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DA EMENDA

Título da Pesquisa: Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Exostose Múltipla Hereditária

Pesquisador: PAOLA RIBAS GONZALEZ DA ROCHA

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 77781917.7.0000.5273

Instituição Proponente: MINISTERIO DA SAUDE

Patrocinador Principal: MINISTERIO DA SAUDE

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 2.684.846

Apresentação do Projeto:

Trata-se de emenda a projeto de pesquisa já aprovado por este CEP para a inclusão de três pesquisadores que irão colaborar na coleta de dados. O projeto é de aluna do Mestrado Profissional do INTO envolvendo a análise de pacientes com exostose múltipla hereditária.

Objetivo da Pesquisa:

Avaliar a qualidade de vida de pacientes com exostose múltipla hereditária e por fim descrever o perfil psíquico desses pacientes.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Risco de desconforto ou de cansaço durante a aplicação do questionário.

Benefícios de conhecer melhor como a doença impacta a qualidade de vida dos acometidos, redução da expectativa dos pacientes em relação aos resultados do tratamento, redução da não aceitação da doença.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Trabalho com bastante relevância dado o impacto da doença nos pacientes acometidos. A emenda está justificada para permitir a coleta e análise dos dados tendo em vista o tamanho da amostra incluída na pesquisa.

Endereço: Avenida Brasil, nº 500

Bairro: São Cristóvão

CEP: 20.940-070

UF: RJ

Município: RIO DE JANEIRO

Telefone: (21)2134-5000

Fax: (21)2134-5228

E-mail: cep.into@into.saude.gov.br

ANEXO C. Aprovação do Comitê de Pesquisa Acadêmicas da Prefeitura do RJ



**PREFEITURA
DA CIDADE DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA MUNICIPAL DE EDUCAÇÃO**
Afonso Rua Cavalcanti, nº 455 – sala 412 – Bl.1 – CASS
Cidade Nova – Rio de Janeiro – RJ – CEP: 20211-901
Telefone: (21) 2976-2478 –convênios.peaquisas@rioeduca.net

AUTORIZAÇÃO PARA PESQUISA

Sr(a) Coordenador(a) da E/1ª CRE

Autorizamos a realização do projeto de Pesquisa Acadêmica de **Paola Ribas Gonzalez da Rocha**, mestranda do Curso de Mestrado Profissional em Ciências Aplicadas ao Sistema Musculoesquelético do Instituto Nacional de Traumatologia e Ortopedia Jamil Haddad – MS/INTO, intitulada **“AVALIAÇÃO DO IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDAS DAS CRIANÇAS PORTADORAS DE EXOSTOSE MÚLTIPLA HEREDITÁRIA”**, processo nº 07/002.421/2018.

O objetivo da Pesquisa é avaliar a qualidade de vida de pacientes com exostose múltipla hereditária, para descrever o perfil psíquico desses pacientes.

O trabalho fará uso de entrevistas e questionários, tendo como público-alvo: 30 crianças portadoras de exostose múltipla hereditária e 30 crianças sem qualquer diagnóstico clínico ou psiquiátrico, provenientes de escolas da região, que pertencem a E/1ª CRE.

A pesquisadora se compromete a respeitar a rotina das escolas e a divulgar os resultados à Subsecretaria de Ensino.

A pesquisa terá validade até junho de 2020, podendo ser prorrogada após nova autorização.

Este documento deverá ser entregue na sede da E/ 1ª CRE e a pesquisa será realizada nas escolas a serem selecionadas pela E/CRE.

Rio de Janeiro, 20 de junho de 2018.

Vania Maria de Souza

VANIA MARIA DE SOUZA
Assistente I – E/SUBE
Matrícula 70/302.738-0

Vania Maria de Souza
E/SUBE - Assistente I
70/302.738-0

ANEXO D. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - página 1.

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

De acordo com as normas das Resoluções N° 466 de 12/12/12 e N° 441 de 12/09/2011 do Conselho Nacional de Saúde

O menor sob sua responsabilidade está sendo convidado para participar da pesquisa “Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária”. Ele foi selecionado porque, o mesmo é portador de Exostose Múltipla Hereditária, uma doença benigna que tem várias implicações pela presença dos inúmeros osteocondromas, os quais representam essas protusões que encontramos nessa doença. Esta participação não é obrigatória. A qualquer momento você pode desistir da autorização para ele participar e retirar seu consentimento. A sua recusa não trará nenhum prejuízo para o menor que você representa na relação com o médico que o trata ou com este hospital. O tratamento para a doença que ele é portador será o mesmo ele participando ou não deste estudo.

O objetivo desta pesquisa é avaliar a qualidade de vida em crianças portadoras de OMH, ou seja, avaliar a sensação de bem-estar e satisfação pessoal dessas crianças. Para avaliar qualidade de vida utilizaremos um questionário, que é uma lista de perguntas respondidas pelas próprias crianças e uma escala para avaliação da percepção da dor também respondida pelas crianças. Os pais ou responsáveis participarão respondendo perguntas sobre a saúde geral das crianças, sobre seu comportamento e sobre a condição social da família. Nosso objetivo é avaliar o impacto da doença na qualidade de vida dessas crianças.

A participação do menor sob os seus cuidados, caso você autorize, consistirá em permitir que o mesmo possa ser entrevistado e responda as perguntas do teste e escala, após a leitura e assinatura do Termo de Assentimento.

Os testes serão realizados no ambulatório da Pesquisa Clínica em dias e horários combinados segundo a disponibilidade dos participantes. As informações obtidas serão de caráter confidencial, a elas só terão acesso os pesquisadores diretamente envolvidos na pesquisa, que analisarão os dados do ponto de vista estatístico. Os dados não serão divulgados de forma a identificá-lo como participante do estudo. Os resultados que forem divulgados serão identificados com siglas que não permitirão conhecer a identidade dele ou dela. Com isso pretende-se manter o caráter científico, ético e profissional da referida pesquisa.

O menor que você representa não terá qualquer tipo de custo/despesa por participar dessa pesquisa, como também não terá qualquer ressarcimento financeiro.

Os benefícios relacionados com a participação do menor sob sua responsabilidade são que os resultados desse estudo poderão ajudar a melhorar no futuro o tratamento de crianças com Osteocondromatose Múltipla Hereditária.

ANEXO D. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – página 2.

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

De acordo com as normas das Resoluções N° 466 de 12/12/12 e N° 441 de 12/09/2011 do Conselho Nacional de Saúde

Esse termo foi redigido em três vias, sendo uma para você, outra para o pesquisador e uma para ser anexada ao prontuário do participante, onde consta o telefone e endereço do pesquisador principal e do Comitê de Ética Médica em Pesquisa - CEP. Você poderá esclarecer suas dúvidas sobre o projeto e a participação do menor que você representa, agora ou a qualquer momento através dos números do telefone e endereço do e-mail disponíveis nesse Termo.

Em caso de dúvida quanto à condução ética do estudo, entre em contato com o Comitê de Ética e Pesquisa do INTO/MS.

Endereço: Avenida Brasil n° 500, 9° andar – sala 4 – São Cristóvão – Rio de Janeiro – RJ.

CEP: 20940-070 / Tel: (21) 2134-5000/2134-5061 e-mail: cep.into@into.saude.gov.br

Rio de Janeiro, ____ de _____ de 20 ____.

Pesquisadora Responsável: Paola Ribas Gonzalez da Rocha

Tel: (21) 2134-5498 / e-mail: paolaribas@me.com

Assinatura e carimbo do responsável pela aplicação do termo

Em caso de dúvida quanto à condução ética do estudo, entre em contato com o Comitê de Ética e Pesquisa do INTO/MS.

Endereço: Avenida Brasil n° 500, 9° andar – sala 4 – São Cristóvão – Rio de Janeiro – RJ.

CEP: 20940-070 / Tel: (21) 2134-5000 / 2134-5061 / e-mail: cep.into@into.saude.gov.br

Declaro que entendi os objetivos e condições da pesquisa e concordo com a participação do menor sob minha responsabilidade.

Assinatura do responsável legal pelo participante da pesquisa
Documento de Identidade

ANEXO E. Termo de Assentimento – página 1.

TERMO DE ASSENTIMENTO

De acordo com as normas das Resoluções N° 466 de 12/12/12 e N° 441 de 12/09/2011 do Conselho Nacional de Saúde

Você está sendo convidado para participar da pesquisa “Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária”.

Nesse estudo vamos querer entender um pouco mais sobre a qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária, com o objetivo de melhorar o tratamento de outras crianças que tenham a mesma doença que você.

Vamos fazer atividades diferentes do que você vê na escola. Algumas são fáceis, outras você vai ter que pensar um pouco mais para responder e outras pode ser que você não saiba, e isso é esperado. Por isso não se preocupe. Seu responsável concordou com a sua participação, mas para isso preciso saber se você concorda em participar. Você poderá tirar dúvidas em qualquer momento e recusar sua participação ou retirar seu assentimento, é um direito seu e não terá problema se desistir.

Ninguém saberá que você está participando da pesquisa, não falaremos a outras pessoas, nem daremos a estranhos as informações que você nos der. Os resultados da pesquisa vão ser publicados, mas sem identificar você e as outras crianças que vão participar da pesquisa. Quando terminarmos a pesquisa os resultados serão escritos em uma revista científica.

A pesquisa será feita no INTO onde são tratadas crianças com doenças dos ossos. Para isso vamos conversar e responder algumas perguntas de questionários. As crianças que vão participar têm de quatro a dezessete anos de idade.

Caso você tenha alguma dúvida ou queira conversar sobre a pesquisa, você poderá telefonar para Paola Ribas no telefone (21) 2512-2433 que é a psiquiatra da infância e adolescência que fará a avaliação com você ou para Eugênia no telefone (21) 2134-5498.

Esse termo foi redigido em três vias, sendo uma para você, outra para o pesquisador e outra vai ficar no seu prontuário, onde estão inscritos o telefone e o endereço do pesquisador principal e do Comitê de Ética em Pesquisa do INTO, também chamado de CEP. Você poderá esclarecer suas dúvidas

ANEXO E. Termo de Assentimento – página 2.

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

De acordo com as normas das Resoluções N° 466 de 12/12/12 e N° 441 de 12/09/2011 do Conselho Nacional de Saúde

Esse termo foi redigido em três vias, sendo uma para você, outra para o pesquisador e uma para ser anexada ao prontuário do participante, onde consta o telefone e endereço do pesquisador principal e do Comitê de Ética Médica em Pesquisa - CEP. Você poderá esclarecer suas dúvidas sobre o projeto e a participação do menor que você representa, agora ou a qualquer momento através dos números do telefone e endereço do e-mail disponíveis nesse Termo.

Em caso de dúvida quanto à condução ética do estudo, entre em contato com o Comitê de Ética e Pesquisa do INTO/MS.

Endereço: Avenida Brasil n° 500, 9° andar – sala 4 – São Cristóvão – Rio de Janeiro – RJ.

CEP: 20940-070 / Tel: (21) 2134-5000/2134-5061 e-mail: cep.into@into.saude.gov.br

Rio de Janeiro, ____ de _____ de 20 ____.

Pesquisadora Responsável: Paola Ribas Gonzalez da Rocha

Tel: (21) 2134-5498 / e-mail: paolaribas@me.com

Assinatura e carimbo do responsável pela aplicação do termo

Em caso de dúvida quanto à condução ética do estudo, entre em contato com o Comitê de Ética e Pesquisa do INTO/MS.

Endereço: Avenida Brasil n° 500, 9° andar – sala 4 – São Cristóvão – Rio de Janeiro – RJ.

CEP: 20940-070 / Tel: (21) 2134-5000 / 2134-5061 / e-mail: cep.into@into.saude.gov.br

Declaro que entendi os objetivos e condições da pesquisa e concordo com a participação do menor sob minha responsabilidade.

Assinatura do responsável legal pelo participante da pesquisa
Documento de Identidade

ANEXO F. Instrumento de coleta de dados



MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEDIA JAMIL HADDAD

INSTRUMENTO DE COLETA DE DADOS

Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária

Nome: _____

Número do prontuário INTO: _____

Data de nascimento: ____ / ____ / ____

Gênero: () Masculino () Feminino

Escolaridade: _____

Medicamentos de uso regular: _____

Comorbidades: _____

História familiar: Algum familiar tem a mesma doença? () não () sim. Quantos? _____

Localização dos Osteocondromas: () MMSS () MMII () Outros

Internações ortopédicas: () não () sim. Quantas? _____

Cirurgias ortopédicas: () não () sim. Quantas? _____

Remoção do(s) Osteocondromas: () não () sim. Quantas? _____

Correção da(s) deformidades: () não () sim. Quantas? _____

Idade ou data do primeiro diagnóstico médico: _____

Deformidades: () não () sim. Caso positivo: () MMSS () MMII () Tórax

DOR: EVA: (consulta) _____ Pior momento (últimos 15 dias) _____ Melhor momento (últimos 15 dias) _____



Data da coleta: ____ / ____ / ____

Paciente número: _____

ANEXO G. Avaliação de Classe Social de Pelotas



MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEDIA JAMIL HADDAD

Questionário para classificação de classe socioeconômica - PELOTAS

Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária

Primeira dimensão: Lugar que ocupa em um sistema de produção historicamente determinado.

Condição de atividade: () Trabalhando () Desempregado () Aposentado () Auxílio-doença () Pensionista () Bolsa família

Sector de atividade (atividade do estabelecimento):

Ramo de atividade:

Tipo de atividade (nome da ocupação):

Posição na ocupação:

Compra da força de trabalho (nº de trabalhadores que emprega ou contrata):

Segunda dimensão: Relação com os meios de produção.

Propriedade dos meios de produção:

Terceira dimensão: Papel na organização social do trabalho.

Nível de escolaridade: () Sem escolaridade () Ensino fundamental incompleto () Ensino fundamental completo

() Ensino médio incompleto () Ensino médio completo () Curso técnico incompleto () Curso técnico completo

() Ensino superior incompleto () Ensino superior completo () Pós-graduação incompleta () Pós-graduação completa

Quarta dimensão: Magnitude e forma em que recebem a parte da riqueza social de que dispõe.

Montante do salário: () Superior a 15 salários mínimos () Inferior a 15 salários mínimos

Montante de rendimentos oriundos de outras fontes de renda: () Superior a 15 salários mínimos () Inferior a 15 salários mínimos

Classificação socioeconômica:

() Burguesia () Nova pequena burguesia () Pequena burguesia tradicional

() Proletariado não típico () Proletariado típico () Sub-proletariado

Data: ____ / ____ / ____

Nº do prontuário INTO: _____

ANEXO H. Avaliação da qualidade de vida – Questionário AUQEI



MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEDIA JAMIL HADDAD

Questionário de avaliação de qualidade de vida em crianças e adolescentes - AUQEI

Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária

Nº do prontuário INTO: _____

Data: ____ / ____ / ____

Algumas vezes você está muito infeliz ? Diga o por quê: _____

Algumas vezes você está infeliz ? Diga o por quê: _____

Algumas vezes você está feliz ? Diga o por quê: _____

Algumas vezes você está muito feliz ? Diga o por quê: _____

Diga como você se sente:

- | | | | | |
|---|-------------------|-------------|-----------|-----------------|
| 1. <u>À mesa, junto com sua família:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 2. <u>À noite, quando você se deita:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 3. <u>Se você tem irmãos, quando brinca com eles:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 4. <u>À noite, ao dormir:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 5. <u>Na sala de aula:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 6. <u>Quando você vê uma fotografia sua:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 7. <u>Em momentos de brincadeiras, durante o recreio escolar:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 8. <u>Quando você vai a uma consulta médica:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 9. <u>Quando você pratica um esporte:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 10. <u>Quando você pensa em seu pai:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 11. <u>No dia do seu aniversário:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 12. <u>Quando você faz as lições de casa:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 13. <u>Quando você pensa em sua mãe:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 14. <u>Quando você fica internado no hospital:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 15. <u>Quando você brinca sozinho(a):</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 16. <u>Quando seu pai ou sua mãe falam de você:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 17. <u>Quando você dorme fora de casa:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 18. <u>Quando alguém te pede que mostre alguma coisa que você sabe fazer:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 19. <u>Quando os amigos falam de você:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 20. <u>Quando você toma os remédios:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 21. <u>Durante as férias:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 22. <u>Quando você pensa em quando tiver crescido:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 23. <u>Quando você está longe de sua família:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 24. <u>Quando você recebe as notas da escola:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 25. <u>Quando você está com seus avós:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |
| 26. <u>Quando você assiste televisão:</u> | () Muito infeliz | () Infeliz | () Feliz | () Muito feliz |

Fonte: ASSUMPTO JR., F.B., et al. Escala de Avaliação de Qualidade de Vida (AUQEI: Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Image): Validade e confiabilidade de uma escala para qualidade de vida em crianças de 4 a 12 anos. Arq Neuropsiquiatr 2000; 58(1):119-127

The VINELAND logo, featuring a large stylized 'V' followed by the word 'INELAND' in a sans-serif font, with horizontal lines above and below the text.

Sara S. Sparrow, David A. Balla e Domenic V. Cicchetti

FORMA SINTÉTICA

ANTES DE COMEÇAR, LEIA CUIDADOSAMENTE O MANUAL DE INSTRUÇÕES

[illegible]

4

ANEXO I. Avaliação do comportamento adaptativo – Escala de VINELAND (pág.5)

[illegible]

6

ANEXO I. Avaliação do comportamento adaptativo – Escala de VINELAND (pág.7)

Cotação dos itens	2 – Sim, normalmente 1 – Algumas vezes, ou parcialmente 0 – Não, nunca N – Não teve oportunidade D – Desconhecido				
		R. INTERPESSOAIS	JOGOS E LAZER	REGRAS SOCIAIS	OBSERVAÇÕES
<1	1. Olha para a cara do <i>educador</i> . 2. Responde à voz do <i>educador</i> ou de outra pessoa. 3. Distingue o <i>educador</i> dos outros. 4. Mostra interesse por pessoas ou objectos novos. 5. Expressa 2 ou mais emoções reconhecíveis (prazer, tristeza, medo, aflição, etc.) 6. Mostra antecipação de ser levantada pelo <i>educador</i> . 7. Mostra afeição às pessoas familiares. 8. Mostra interesse por crianças ou colegas, sem ser os irmãos. 9. Chama a atenção de uma pessoa familiar. 10. Brinca sozinha ou acompanhada com um brinquedo ou um objecto. 11. Brinca com os outros em jogos de interacção simples. 12. Usa objectos comuns da casa para brincar. 13. Mostra interesse pelas actividades dos outros. 14. Imita movimentos simples dos adultos (bater palmas, dizer adeus c/ a mão)				
1.2	15. Sorri ou ri apropriadamente, em resposta a interacções positivas. 16. Dirige-se pelo nome a pelo menos duas pessoas familiares. 17. Mostra desejo de agradar ao <i>educador</i> . 18. Participa em pelo menos um jogo ou actividade com os outros. 19. Imita uma tarefa relativamente complexa, horas depois de a ter visto. 20. Imita frases do adulto, ouvidas anteriormente. 21. Ocupa-se em actividades de faz de conta, sozinha ou com os outros.				
3	22. Mostra preferência por alguns amigos de entre outros 23. Diz "Por favor." Quando pede alguma coisa. 24. Verbaliza o seu estado de alegria, tristeza, medo e zanga.				
4	25. Identifica pessoas por outras características, que não o nome. 26. Partilha brinquedos ou objectos sem ser preciso dizê-lo. 27. Diz os programas de TV favoritos e em que canal e dia passam. (PODE-SE COTAR N)				
	28. Segue regras em jogos simples, sem ser preciso lembrá-la. 29. Tem um amigo preferido de cada sexo. 30. Segue regras da escola.				
5	31. Responde verbal e positivamente aos sucessos dos outros. 32. Pede desculpa por erros não intencionais. 33. Tem um grupo de amigos. 34. Segue regras da comunidade.				
6	35. Brinca com jogos que requerem capacidades de decisão. 36. Não fala com a boca cheia. 37. Tem um melhor amigo do mesmo sexo.				
		40	24	10	Soma de 2, 1, 0 da pág. 7
	Cotar com 2 os itens antes da base e com 0 os itens depois do máximo				
	OBSERVAÇÕES				
		R. INTERPESSOAIS	JOGOS E LAZER	REGRAS SOCIAIS	

8

ÁREA DA MOTRICIDADE

ANEXO I. Avaliação do comportamento adaptativo – Escala de VINELAND (pág.10)

ÁREA DO COMPORTAMENTO DESAJUSTADO		Cotação dos itens		OBSERVAÇÕES
		2 – Sim, normalmente	1 – Algumas vezes, ou parcialmente	
Nota: A Área do Comportamento Desajustado é para indivíduos de idade 5-0-0 ou mais velhos. A administração é opcional.		0 – Não, nunca NÃO COTAR N OU D		
PARTE 1				
1. Chupa no polegar ou noutro dedo.				
2. É excessivamente dependente.				
3. Isola-se.				
4. Molha a cama.				
5. Tem distúrbios alimentares.				
6. Tem distúrbios de sono.				
7. Rói as unhas.				
8. Recusa a escola ou o trabalho.				
9. Exibe ansiedade extrema.				
10. Exibe tiques.				
11. Chora ou ri facilmente.				
12. Tem contacto visual pobre.				
13. Exibe tristeza excessiva.				
14. Range os dentes de dia ou de noite.				
15. É muito impulsivo.				
16. Tem atenção e concentração pobre.				
17. É hiperactivo.				
18. Tem birras.				
19. É negativista ou desafiante.				
20. Aborrece os outros ou é insolente.				
21. Mostra falta de consideração.				
22. Mente, engana ou rouba.				
23. É muito agressivo fisicamente.				
24. Blasfema em situações inapropriadas.				
25. Foge.				
26. É teimoso e rabugento.				
27. Falta à escola ou ao trabalho.				
A. PARTE 1 Cotação Total (Soma de 2, 1, 0 da Parte 1)				Pôr um círculo à volta de uma das opções S - Severo M - Moderado
PARTE 2				
Nota: A Parte 2 é só para os indivíduos que serão comparados com os grupos padrões normativos.				
28. Envolva-se em comportamentos sexuais inapropriados.			S M	
29. Tem preocupações excessivas ou peculiares com objectos ou actividades.			S M	
30. Expressa pensamentos que revelam pouca sensibilidade.			S M	
31. Exibe maneirismos ou hábitos extremamente peculiares.			S M	
32. Exibe comportamentos auto-agressivos.			S M	
33. Destroí intencionalmente os seus bens ou os dos outros.			S M	
34. Utiliza linguagem bizarra.			S M	
35. Não tem consciência do que acontece ao seu redor.			S M	
36. Balanceia-se quando sentado ou em pé.			S M	
B. Soma de 2, 1, 0 da Parte 2				
PARTES 1 e 2 Cotação Total (Somar A e B)				
OBSERVAÇÕES				

ANEXO J. Avaliação da qualidade de vida – Questionário WHOQOL-BREF página 1



MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEDIA JAMIL HADDAD

Questionário WHOQOL – BREF

Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária

Este questionário é sobre como você se sente a respeito de sua qualidade de vida, saúde e outras áreas de sua vida. Por favor responda a todas as questões. Se você não tem certeza sobre que resposta dar em uma questão, por favor, escolha entre as alternativas a que lhe parece mais apropriada. Esta, muitas vezes, poderá ser sua primeira escolha. Por favor, tenha em mente seus valores, aspirações, prazeres e preocupações. Nós estamos perguntando o que você acha de sua vida, **tomando como referência as duas últimas semanas**. Por favor, leia cada questão, veja o que você acha e circule no número e lhe parece a melhor resposta.

1		Muito ruim	Ruim	Nem ruim nem boa	Boa	Muito boa
	Como você avaliaria sua qualidade de vida?	1	2	3	4	5
2		Muito insatisfeito	Insatisfeito	Nem satisfeito nem insatisfeito	Satisfeito	Muito satisfeito
	Quão satisfeito(a) você está com a sua saúde?	1	2	3	4	5

As questões seguintes são sobre **o quanto** você tem sentido algumas coisas nas últimas duas semanas.

		Nada	Muito pouco	Mais ou menos	Bastante	Extremamente
3	Em que medida você acha que sua dor (física) impede você de fazer o que você precisa?	1	2	3	4	5
4	O quanto você precisa de algum tratamento médico para levar sua vida diária?	1	2	3	4	5
5	O quanto você aproveita a vida?	1	2	3	4	5
6	Em que medida você acha que a sua vida tem sentido?	1	2	3	4	5
7	O quanto você consegue se concentrar?	1	2	3	4	5
8	Quão seguro(a) você se sente em sua vida diária?	1	2	3	4	5
9	Quão saudável é o seu ambiente físico (clima, barulho, poluição, atrativos)?	1	2	3	4	5

As questões seguintes perguntam sobre **quão completamente** você tem sentido ou é capaz de fazer certas coisas nestas últimas duas semanas.

		Nada	Muito pouco	Médio	Muito	Completamente
10	Você tem energia suficiente para seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
11	Você é capaz de aceitar sua aparência física?	1	2	3	4	5
12	Você tem dinheiro suficiente para satisfazer suas necessidades?	1	2	3	4	5
13	Quão disponíveis para você estão as informações que precisa no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
14	Em que medida você tem oportunidades de atividade de lazer?	1	2	3	4	5

Folha 1 de 2

ANEXO J. Avaliação da qualidade de vida – Questionário WHOQOL-BREF página 2



MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE TRAUMATOLOGIA E ORTOPEdia JAMIL HADDAD

Questionário WHOQOL – BREF

Avaliação do impacto na qualidade de vida das crianças portadoras de Osteocondromatose Múltipla Hereditária

As questões seguintes perguntam sobre **quão bem ou satisfeito** você se sentiu a respeito de vários aspectos de sua vida nas últimas duas semanas.

		Muito ruim	Ruim	Nem ruim nem bom	Bom	Muito bom
15	Quão bem você é capaz de se locomover?	1	2	3	4	5
		Muito insatisfeito	Insatisfeito	Nem satisfeito nem insatisfeito	Satisfeito	Muito satisfeito
16	Quão satisfeito(a) você está com o seu sono?	1	2	3	4	5
17	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade de desempenhar as atividades do seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
18	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade para o trabalho?	1	2	3	4	5
19	Quão satisfeito(a) você está consigo mesmo?	1	2	3	4	5
20	Quão satisfeito(a) você está com suas relações pessoais (amigos, parentes, conhecidos, colegas)?	1	2	3	4	5
21	Quão satisfeito(a) você está com sua vida sexual?	1	2	3	4	5
22	Quão satisfeito(a) você está com o apoio que você recebe de seus amigos?	1	2	3	4	5
23	Quão satisfeito(a) você está com as condições do local onde mora?	1	2	3	4	5
24	Quão satisfeito(a) você está com o seu acesso aos serviços de saúde?	1	2	3	4	5
25	Quão satisfeito(a) você está com o seu meio de transporte?	1	2	3	4	5

As questões seguintes referem-se a **com que frequência** você sentiu ou experimentou certas coisas nas últimas duas semanas.

		Nunca	Algumas vezes	Frequentemente	Muito frequentemente	Sempre
26	Com que frequência você tem sentimentos negativos tais como mau humor, desespero, ansiedade, depressão?	1	2	3	4	5

Data: ____ / ____ / ____

Nº prontuário INTO: _____

Folha 1 de 1