

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

MAÍRA ARRIVABENE COELHO BARAN

QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL
NO BRASIL: AUTOAVALIAÇÃO E PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES.

CURITIBA

2023

MAÍRA ARRIVABENE COELHO BARAN

QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL
NO BRASIL: AUTOAVALIAÇÃO E PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES.

Dissertação apresentada ao curso de Pós-Graduação em Medicina Interna e Ciências da Saúde do Setor de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, como requisito parcial à obtenção do título de Mestre em Medicina Interna e Ciências da Saúde.

Orientadora: Profa. Dra. Silvia Regina Valderramas

Co-orientadora: Dra. Marise Bueno Zonta

CURITIBA

2023

B225 Baran, Maíra Arrivabene Coelho
Qualidade de vida em pacientes com atrofia muscular espinhal no Brasil: autoavaliação e percepção dos cuidadores [recurso eletrônico] / Maíra Arrivabene Coelho Baran, – Curitiba, 2023.

Dissertação (mestrado) – Programa de Pós-Graduação em Medicina Interna. Setor de Ciências da Saúde. Universidade Federal do Paraná.

Orientadora: Profa. Dra. Sílvia Regina Valderramas
Coorientadora: Profa. Dra. Marise Bueno Zonta

1. Atrofia muscular espinhal. 2. Cuidadores. 3. Qualidade de vida. I. Valderramas, Sílvia Regina. II. Zonta, Marise Bueno. III. Programa de Pós-Graduação em Medicina Interna. Setor de Ciências da Saúde. Universidade Federal do Paraná. IV. Título.



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
SETOR DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
PRÓ-REITORIA DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO MEDICINA INTERNA E
CIÊNCIAS DA SAÚDE - 40001016012P1

TERMO DE APROVAÇÃO

Os membros da Banca Examinadora designada pelo Colegiado do Programa de Pós-Graduação MEDICINA INTERNA E CIÊNCIAS DA SAÚDE da Universidade Federal do Paraná foram convocados para realizar a arguição da dissertação de Mestrado de MAIRA ARRIVABENE COELHO intitulada: "QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL NO BRASIL: AUTOAVALIAÇÃO E PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES.", sob orientação da Profa. Dra. SILVIA REGINA VALDERRAMAS, que após terem inquirido a aluna e realizada a avaliação do trabalho, são de parecer pela sua APROVAÇÃO no rito de defesa.

A outorga do título de mestra está sujeita a homologação pelo colegiado, ao atendimento de todas as indicações e correções solicitadas pela banca e ao pleno atendimento das demandas regimentais do Programa de Pós-Graduação.

Curitiba, 23 de Agosto de 2023.

Assinatura Eletrônica

25/08/2023 09:49:48.0

SILVIA REGINA VALDERRAMAS

Presidente da Banca Examinadora

Assinatura Eletrônica

25/08/2023 21:54:54.0

LUANA SOUTO BARROS

Avallador Externo (SAREPTA THERAPEUTICS BIOPHARMACEUTIC COMPANY)

Assinatura Eletrônica

23/08/2023 16:14:30.0

TAINÁ RIBAS MÉLO

Avallador Externo (DEPARTAMENTO DE SAÚDE COLETIVA)



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
SETOR DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
PRÓ-REITORIA DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO MEDICINA INTERNA E
CIÊNCIAS DA SAÚDE - 40001016012P1

ATA Nº034

ATA DE SESSÃO PÚBLICA DE DEFESA DE MESTRADO PARA A OBTENÇÃO DO GRAU DE MESTRA EM MEDICINA INTERNA E CIÊNCIAS DA SAÚDE

No dia vinte e três de agosto de dois mil e vinte e três às 09:00 horas, na sala virtual do PPGMICS - UFPR: <https://tinyurl.com/2p82x3xp>, veiculada pela plataforma MICROSOFT TEAMS, foram instaladas as atividades pertinentes ao rito de defesa de dissertação da mestranda MAIRA ARRIVABENE COELHO, intitulada: "QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL NO BRASIL: AUTOAVALIAÇÃO E PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES.", sob orientação da Profa. Dra. SILVIA REGINA VALDERRAMAS. A Banca Examinadora, designada pelo Colegiado do Programa de Pós-Graduação MEDICINA INTERNA E CIÊNCIAS DA SAÚDE da Universidade Federal do Paraná, foi constituída pelos seguintes Membros: SILVIA REGINA VALDERRAMAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), LUANA SOUTO BARROS (SAREPTA THERAPEUTICS BIOPHARMACEUTIC COMPANY), TAINÁ RIBAS MELO (DEPARTAMENTO DE SAÚDE COLETIVA). A presidência iniciou os ritos definidos pelo Colegiado do Programa e, após exarados os pareceres dos membros do comitê examinador e da respectiva contra argumentação, ocorreu a leitura do parecer final da banca examinadora, que decidiu pela APROVAÇÃO. Este resultado deverá ser homologado pelo Colegiado do programa, mediante o atendimento de todas as indicações e correções solicitadas pela banca dentro dos prazos regimentais definidos pelo programa. A outorga de título de mestra está condicionada ao atendimento de todos os requisitos e prazos determinados no regimento do Programa de Pós-Graduação. Nada mais havendo a tratar a presidência deu por encerrada a sessão, da qual eu, SILVIA REGINA VALDERRAMAS, lavrei a presente ata, que vai assinada por mim e pelos demais membros da Comissão Examinadora.

Curitiba, 23 de Agosto de 2023.

Assinatura Eletrônica

25/08/2023 09:49:48.0

SILVIA REGINA VALDERRAMAS

Presidente da Banca Examinadora

Assinatura Eletrônica

25/08/2023 21:54:54.0

LUANA SOUTO BARROS

Avallador Externo (SAREPTA THERAPEUTICS BIOPHARMACEUTIC COMPANY)

Assinatura Eletrônica

23/08/2023 16:14:30.0

TAINÁ RIBAS MELO

Avallador Externo (DEPARTAMENTO DE SAÚDE COLETIVA)

DEDICATÓRIA

Aos meus pais José e Mônica que sempre me incentivaram a estudar e a
seguir meus sonhos.
Ao meu marido Thiago e meu filho Emanuel por toda paciência e carinho nesta
trajetória.

AGRADECIMENTOS

À DEUS, por sempre abençoar minha vida

A professora Dra. Silvia Valderramas, por confiar no meu trabalho, pelo acolhimento, orientação, apoio na análise estatística e pelo compromisso em me ensinar

A professora Dra. Marise Zonta, pela co-orientação, por acreditar na minha proposta de pesquisa, pelo acolhimento e pelo compromisso em me ensinar.

Ao Rogério, monitor do Programa de Pós Graduação em Medicina Interna e Ciências da Saúde da UFPR, pelo carinho e pronto atendimento

Aos pacientes e amigos da Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal – AAME pela confiança e apoio.

“Seja a diferença que você quer ver no mundo”

Mahatma Gandhi

RESUMO

O paciente com AME viverá com a doença por toda à vida, por isso é tão importante conhecer sua qualidade de vida que, além de ser um importante indicador de prognóstico, auxilia no entendimento da eficácia e do impacto do tratamento. Os objetivos deste estudo foram caracterizar o perfil demográfico, socioeconômico e clínico dos pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil, avaliar a percepção da qualidade de vida (QV) e verificar se existe correlação entre a percepção dos pacientes e de seus cuidadores. Estudo observacional descritivo, onde foram incluídos pacientes com diagnóstico de AME e seus cuidadores. A QV foi avaliada pelo *Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 (PedsQL™ 4.0)*. Foram coletados dados socioeconômicos, demográficos, clínicos e informações do tratamento. Das 235 famílias, 167 foram elegíveis para responderem os questionários PedsQL 4.0, 115 cuidadores e 49 pacientes foram incluídos no estudo. A QV foi dividida de acordo com os tipos de AME. Entre os pacientes foram observadas diferenças para os domínios “Capacidade Física” (tipo II vs III, $p=0,022$) e “Emocional” (tipo I vs II, $p<0,05$), entre os cuidadores para os domínios “Capacidade Física” (tipos I vs II, $p=0,039$; tipo I vs III, $p<0,001$; II vs III, $p=0,022$), “Social” (tipo I vs III, $p<0,001$) e Escore Total (tipos I vs II, $p=0,033$; tipo I vs III, $p<0,001$). Houve correlação significativa entre os cuidadores e pacientes nos domínios Emocional para o AME tipo II ($r=0,61$, $p=0,037$) e Escore Total para o AME tipo III ($r=0,72$, $p=0,019$). Os pacientes com AME tipo II demonstraram uma menor percepção da qualidade de vida em relação aos outros tipos. A percepção da QV foi diferente entre os pacientes e seus cuidadores, sendo que a percepção dos pacientes é melhor que a dos cuidadores.

Palavras-chave: atrofia muscular espinhal; qualidade de vida; criança neurológica; impacto familiar; desfechos relatados pelos pacientes.

ABSTRACT

It is important to determine the level of quality of life of patients with SMA, as the patient will live with the disease for the rest of his life, in addition to being an important prognostic indicator, used to understand the effectiveness and impact of a treatment. The objectives of this study were to characterize the demographic, socioeconomic and clinical profile of patients with Spinal Muscular Atrophy (SMA) in Brazil, to evaluate the perception of quality of life (QoL) and to verify if there is a correlation between the perception of patients and their caregivers. Descriptive observational study, which included patients diagnosed with SMA and their caregivers. QoL was assessed using the Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 (PedsQLTM 4.0). Socioeconomic, demographic, clinical, and treatment information were collected. Of the 235 families, 167 were eligible to answer the PedsQL 4.0 questionnaires, 115 caregivers and 49 patients were included in the study. QoL was divided according to the types of AME. Among the patients, differences were observed for the domains "Physical Capacity" (type II vs III, $p=0.022$) and "Emotional" (type I vs II, $p<0.05$), between caregivers for the domains "Physical Capacity" (types I vs II, $p=0.039$; type I vs III, $p<0.001$; II vs III, $p=0.022$), "Social" (type I vs III, $p<0.001$) and Total Score (types I vs II, $p=0.033$; type I vs III, $p<0.001$). There was a significant correlation between caregivers and patients in the Emotional domains for EBF type II ($r=0.61$, $p=0.037$) and Total Score for EBF type III ($r=0.72$, $p=0.019$). Patients with SMA type II demonstrated a lower perception of quality of life compared to other types. The perception of QoL was different between patients and their caregivers, with patients' perception being better than that of caregivers.

Keywords: spinal muscular atrophy, quality of life, neurological child, family impact, patient-reported outcomes.

LISTA DE FIGURAS

- FIGURA 1 - Fluxograma de recrutamento e avaliações dos participantes.....33
- FIGURA 2 - Diagramas de dispersão entre os escores dos cuidadores e pacientes quanto ao escore do domínio Emocional para o AME Tipo II e quanto ao Escore total para o AME Tipo III. Cada ponto corresponde a cada caso (pacientes e cuidadores).....40

LISTA DE TABELAS

TABELA 1 - Características Socioeconômicas dos pacientes (n=235).....	35
TABELA 2 - Características demográficas e clínicas dos pacientes segundo o tipo de AME (n=235).....	36
TABELA 3 - PedsQL™ 4.0 – autoavaliação dos pacientes (n=49) e avaliação dos cuidadores (n=115) distribuídos segundo o tipo de AME.....	37
TABELA 4 - PedsQL™ 4.0 – associação entre a percepção dos pacientes e dos cuidadores (n=33).....	38

LISTA DE SIGLAS

AME - Atrofia Muscular Espinhal

AAME - Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal

BIPAP - Pressão Positiva das vias aéreas Binível

CPAP - Uma Pressão Positiva nas vias aéreas

CV - Capacidade Vital

nº - número

PedsQL™ 4.0 - Questionário Pediátrico de Qualidade de Vida TM versão 4.0

QV - Qualidade de Vida

QVRS - Qualidade de Vida Relacionada à Saúde

SMA - Spinal Muscular Atrophy

SMN - Sobrevivência do Neurônio Motor

SUS - Sistema Único de Saúde

UFPR - Universidade Federal do Paraná

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	12
2. IMPORTÂNCIA DO ESTUDO	13
3. OBJETIVOS DO ESTUDO	14
3.1 OBJETIVO GERAL	14
1.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	14
4. REVISÃO DE LITERATURA	15
4.1 ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL.....	15
4.2 DIAGNÓSTICO NA AME	17
4.3 TRATAMENTO CLINICO.....	19
4.3.1 ABORDAGEM RESPIRATÓRIA.....	19
4.3.2 ABORDAGEM NUTRICIONAL.....	19
4.3.3 ABORDAGEM ORTOPÉDICA.....	20
4.3.4 ABORDAGEM FARMACOLÓGICA	20
4.4 AVALIAÇÃO E TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO	21
4.5 QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE PORTADOR DE AME	22
4.5.1 INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA	24
4.5.2 QUESTIONÁRIO PEDIÁTRICO DE QUALIDADE DE VIDA	24
4.0.(PEDIQL™ 4.0)	26
5. METODOLOGIA	28
5.1 ARTIGO CIENTÍFICO	28
RESUMO	29
INTRODUÇÃO.....	30
MÉTODO	31
RESULTADOS	33
DISCUSSÃO.....	40
REFERÊNCIA.....	43
6. CONCLUSÕES	47
7. LIMITAÇÕES	48
REFERÊNCIAS	49

APÊNDICE 1: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO.....	55
APÊNDICE 2: FICHA DE COLETA DE DADOS SOCIODEMOGRÁTICO, ANTROPOMÉTRICO E CLÍNICO.....	65
ANEXOS 1: PARECER COMITÊ DE ÉTICA	68
ANEXO 2 – QUESTIONÁRIOS PEDIÁTRICOS SOBRE QUALIDADE DE VIDA....	72

1. INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular grave hereditária autossômica recessiva, causada por um erro do cromossomo 5q13.2, que na maioria dos pacientes leva a uma deleção homozigótica do gene *SMN1* (neurônio motor de sobrevivência) (BACH *et al.*, 2000; CHATWIN *et al.*, 2010). A AME é classificada em tipos clínicos (I, II, III e IV) com base na idade de apresentação dos primeiros sintomas e no número de cópias do gene *SMN2* (BACH *et al.*, 2000; CHATWIN *et al.*, 2010). Tem uma incidência de aproximadamente 1 em 10.000 recém-nascidos, uma prevalência de aproximadamente 1-2 por 100.000 pessoas (BURGLEN *et al.*, 1996; GENNARELLI *et al.*, 1995).

Apesar da importância e gravidade desta doença, no Brasil faltam informações ou dados epidemiológicos sobre o perfil da doença, sendo que não foram encontrados estudos até o momento que investigaram a prevalência da doença. O entendimento da equipe sobre a doença é fundamental para auxiliar os pacientes nas terapias corretas, estimulando as atividades da vida diária e assim melhorando sua qualidade de vida (BAIONI *et al.*, 2010).

A qualidade de vida (QV) pode ser definida como uma “percepção do indivíduo de sua posição na vida no contexto da cultura e dos sistemas de valores em que vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações” e é um aspecto importante a ser considerado na avaliação da saúde geral de um paciente (JEDRZEJOWSKA *et al.*, 2010). Por se tratar de uma doença crônica associada à fraqueza muscular progressiva, os pacientes com AME podem ter percepções diferentes sobre sua qualidade de vida (GENNARELLI *et al.*, 1995).

É importante determinar o nível de qualidade de vida dos pacientes com AME, pois o paciente viverá com a doença ao longo de toda sua vida, além de ser um importante indicador de prognóstico, usado para entender a eficácia e o impacto de um tratamento (JEDRZEJOWSKA *et al.*, 2010; GENNARELLI *et al.*, 1995; BAIONI *et al.*, 2010). Hoje existem medicações que associadas ao tratamento terapêutico correto melhoram a funcionalidade dos pacientes (GENNARELLI *et al.*, 1995; BAIONI *et al.*, 2010).

2. IMPORTÂNCIA DO ESTUDO

A AME não tem cura, mas o tratamento adequado possibilita tanto uma melhor qualidade como maior expectativa de vida. O cuidado multidisciplinar com atenção as dificuldades ventilatórias, de nutrição e de atividade física/mobilidade pode aumentar a independência e qualidade de vida para estes pacientes.

Viver com AME é um desafio não apenas para pacientes, mas também para seus familiares e cuidadores, bem como para as equipes de saúde e a sociedade. Ainda não existem estudos que descrevam as características epidemiológicas dos pacientes com AME no Brasil, o que dificulta a abordagem multidisciplinar destes pacientes. Acreditamos que os resultados deste estudo preenchem esta lacuna na literatura, e tem impacto na rotina de cuidados atualmente praticada pelas equipes multidisciplinares no Brasil. Além disso, e principalmente, este estudo traz informações pertinentes à percepção da qualidade de vida dos pacientes.

3. OBJETIVOS DO TRABALHO

3.1. OBJETIVO GERAL

Verificar a qualidade de vida de pacientes com AME no Brasil.

3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Caracterizar o perfil demográfico, social e clínico destes pacientes;
- Avaliar a percepção dos cuidadores sobre a qualidade de vida de pessoas com atrofia muscular espinhal (AME);
- Verificar se existe correlação entre a percepção da QV dos pacientes e de seus cuidadores

4. REVISÃO DE LITERATURA

4.1 ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular hereditária autossômica recessiva. É causada por um erro no gene dentro do cromossomo 5q13.2 (92% dos casos), caracterizado por uma deleção homozigótica de *SMN1* (neurônio motor de sobrevivência), em alguns casos são encontradas mutações pontuais ou é causada por mutações em outros genes, como por exemplo mutação no gene VAPB (Proteínas de Membrana Associadas a Vesículas), resultando em perda de neurônios motores alfa no corno anterior da medula espinhal e atrofia muscular secundária (BACH *et al.*, 2000; CHATWIN *et al.*, 2010; LEFEBVRE *et al.*, 1995; WIRTH *et al.*, 1999).

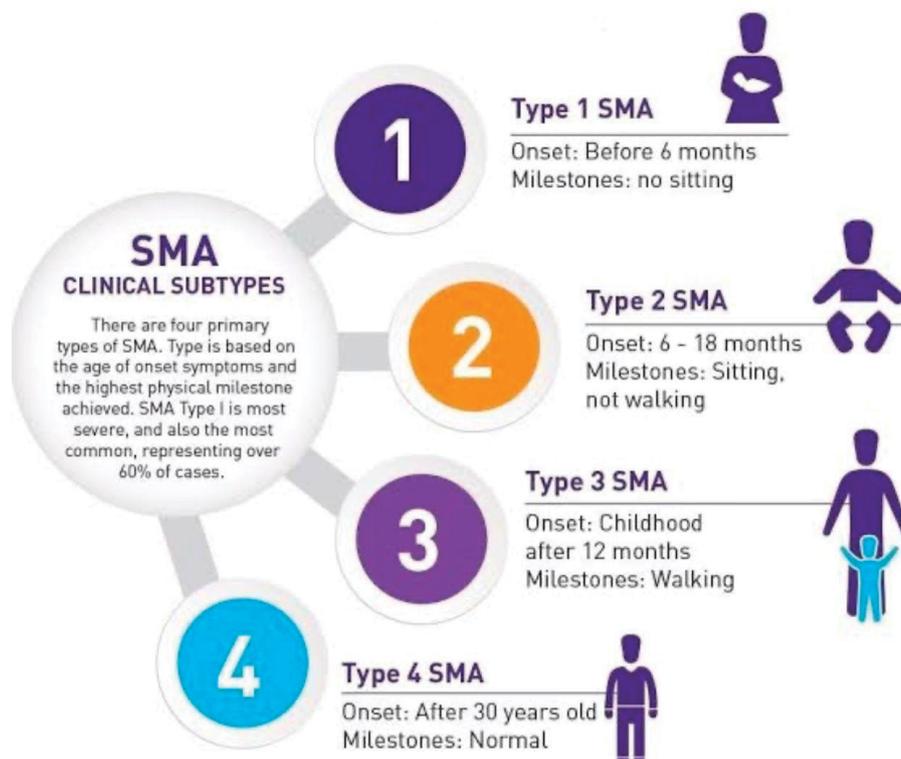
Uma cópia homóloga do gene *SMN1*, o gene *SMN2*, é encontrada no mesmo cromossomo, e é responsável por produzir cerca de 10 a 20% da proteína SMN funcional (BURGLEN *et al.*, 1996; GENNARELLI *et al.*, 1995). *SMN2* tem até quatro cópias que desempenham um papel na heterozigidade do fenótipo (FELDKOTTER *et al.*, 2002; MCANDREW *et al.*, 1997; WIRTH *et al.*, 2006). A AME é categorizada em 4 tipos de gravidade, e dependendo do número de cópias do *SMN2* e dos marcos motores, há uma subclassificação entre os tipos (BACH *et al.*, 2000; CHATWIN *et al.*, 2010).

A AME tipo 1 (doença de Werdnig-Hoffmann) pode se manifestar desde a fase intra-útero até os 6 meses de vida. As crianças apresentam hipotonia global com fraqueza acentuada das musculaturas proximal e intercostal, insuficiência ventilatória e disfagia. A expectativa de vida sem suporte ventilatório é em torno de dois anos. Pode ser subdividida em 3 subtipos (WANG *et al.*, 2007; PETRONE *et al.*, 2007; IOOS *et al.* 2004): no subtipo 1A os primeiros sinais aparecem até as 2 semanas de vida, e a criança apresenta pouca ou nenhuma motricidade; no subtipo 1B o diagnóstico é por volta dos 3 meses, sendo que a criança apresenta pouca motricidade e não vence a gravidade; o subtipo 1C tem o diagnóstico entre os 3 e 6 meses de vida, as crianças apresentam melhor motricidade, mas não conseguem sentar de forma independente (WANG *et al.*, 2007; PETRONE *et al.*, 2007; IOOS *et al.* 2004).

A AME tipo 2, ou forma intermediária, se manifesta a partir dos 7 até os 18 meses; a criança apresenta hipotonia moderada, fraqueza muscular mais proximal dos membros, principalmente nos inferiores, consegue sentar mas não deambular. A expectativa de vida gira em torno de 10 a 40 anos (WANG *et al.*, 2007; PETRONE *et al.*, 2007; IOOS *et al.* 2004; BAIONI *et al.*, 2010).

A AME tipo 3, doença de Wolfhart-Kugelberg-Welander, se manifesta na idade juvenil dos 18 meses aos 10 anos. É caracterizada pela fraqueza muscular moderada à leve, visível principalmente em membros inferiores, e a expectativa de vida é indefinida. A fraqueza aumenta lentamente com o passar dos anos, sendo que no subtipo 3A os pacientes perdem a marcha, mas no subtipo 3B permanecem deambulando, algumas vezes com auxílio de órteses (WANG *et al.*, 2007; IOOS *et al.* 2004; BAIONI *et al.*, 2010).

Na AME tipo 4 não existe um consenso quanto à idade de início. Alguns autores descrevem que ela se desenvolve após os 10 anos de idade, enquanto outros relatam que o início da fraqueza ocorre normalmente na segunda ou terceira década de vida ou por volta dos 30 anos. O prejuízo motor é leve e não ocorrem problemas de deglutição ou respiratórios. Esses indivíduos conseguem andar normalmente e possuem uma expectativa de vida normal (BAIONI *et al.*, 2010).



De acordo com a literatura, a AME tem uma incidência de aproximadamente 1 em 10.000 recém-nascidos (JEDZEJOWSKA *et al.*, 2010; OGINO *et al.*, 2004; VAIDJA *et al.*, 2006; WILSON *et al.*, 2008), uma prevalência de aproximadamente 1-2 por 100.000 pessoas (NORWOOD *et al.*, 2009) e uma frequência de portadores assintomáticos de 1 em 50. Casais que tiveram uma criança afetada têm 25% de risco de recorrência em cada gravidez subsequente (BACH *et al.*, 2000; CHATWIN *et al.*, 2010).

No Brasil ainda não existem estudos sobre a incidência ou prevalência de pessoas com AME.

4.2 DIAGNÓSTICO NA AME

O processo diagnóstico geralmente é iniciado a partir dos sinais clínicos que o paciente apresenta, a menos que haja casos familiares anteriores. Clinicamente, esses bebês apresentam hipotonia, fraqueza progressiva simétrica, principalmente nos músculos proximais, com maior acometimento nos membros inferiores, muitas vezes poupando os músculos faciais, mas frequentemente com fraqueza muscular bulbar. Há também fraqueza dos músculos intercostais com menor acometimento do diafragma, o que resulta no tórax típico em forma de sino e em um padrão paradoxal de respiração (WANG *et al.*, 2007; PETRONE *et al.*, 2007; IOOS *et al.*, 2004; MERCURI *et al.*, 2018).

A AME é causada em aproximadamente 96% dos pacientes pela ausência homozigótica dos exons 7 e 8 do gene SMN1 ou, em alguns casos, apenas do exon 7 (MERCURI *et al.*, 2018; WIRTH, 2000). A maioria dos pacientes herda a mutação do SMN1 de ambos os pais, contudo, cerca de 2% tem deleções de novo em um dos 2 alelos (MERCURI *et al.*, 2018).

O locus SMN faz parte de uma região de duplicação genômica invertida no cromossomo humano 5, que contém um gene homólogo, SMN2 (BURGLEN *et al.*, 1996; GENNARELLI *et al.*, 1995). O SMN2 está intacto em todos os pacientes com SMA, os números de cópias, no entanto, podem variar entre 0 e 4 por cromossomo 5 na população em geral. Os pacientes com AME sempre carregam pelo menos uma cópia SMN2 (FELDKOTTER *et al.*, 2002; MCANDREW *et al.*, 1997; MERCURI *et al.*, 2018).

O diagnóstico molecular da AME é baseado em testes genéticos. O teste genético do SMN1 / SMN2 é altamente confiável e é uma investigação de primeira linha quando a condição é suspeita em um caso típico, não necessitando de uma biópsia muscular. A eletroneuromiografia geralmente não é necessária em crianças do tipo I e II, contudo este exame pode auxiliar em fenótipos menos grave (MERCURI *et al.*, 2018).

O padrão ouro dos testes genéticos da AME é uma análise quantitativa do SMN1 e do SMN2, o teste *Multiple Ligation Probe Amplification* (MLPA), a reação em cadeia da polimerase quantitativa (PCR) ou sequenciamento de próxima geração (NGS) (MERCURI *et al.*, 2018; ARKBLAD *et al.*, 2009).

As deleções homozigóticas de SMN1 podem ser identificadas também por PCR, seguida de digestão enzimas de restrição. Esse método é mais rápido e mais barato, e geralmente disponível em qualquer laboratório, mas não permite a quantificação do número de cópias SMN1 ou SMN2. No entanto, o conhecimento sobre cópias de SMN1 é relevante para a identificação de deleções heterozigotas, enquanto cópias de SMN2 são importantes para identificar a gravidade do fenótipo, o prognóstico e abordagens terapêuticas (FELDKOTTER *et al.*, 2002; WIRTH *et al.*, 2006; MERCURI *et al.*, 2018).

A maioria dos pacientes com AME tipo I carrega 2 cópias de SMN2, do tipo II e tipo III A tem 3 cópias, e pacientes do tipo III B e VI tem 4 cópias de SMN2 (FELDKOTTER *et al.*, 2002; WIRTH *et al.*, 2006). Embora exista uma forte correlação entre as cópias do SMN2 e a gravidade da doença, há exceções e, em casos individuais, o número de cópias do SMN2 pode não prever a gravidade do fenótipo. Essa limitação deve ser mencionada ao relatar o número de cópias ou aconselhar pacientes ou suas famílias (MERCURI *et al.*, 2018).

A ausência de ambas as cópias SMN1 completas fornecerá o diagnóstico de SMA. Se apenas 1 cópia completa estiver presente e o fenótipo clínico for compatível com a SMA, o gene SMN1 deverá ser sequenciado procurando outras mutações sutis, pontuais. Se ambas as cópias completas do SMN1 estiverem presentes, é altamente improvável o diagnóstico de SMA, mas o gene SMN1 deve ser sequenciado se houver um fenótipo ou consanguinidade. Se o sequenciamento indicar um gene SMN1 intacto

na presença de um fenótipo sugestivo de AME incluindo também EMG neurogênico, outras doenças do neurônio motor devem ser consideradas (MERCURI *et al.*, 2018).

4.3 TRATAMENTO

A AME necessita de cuidados especiais, respiratórios, nutricionais, ortopédicos e farmacológicos, que ajudam a estacionar a progressão da doença, a prolongar a vida do indivíduo e melhorar sua qualidade de vida.

4.3.1. *Abordagem respiratória*

A fraqueza dos músculos respiratórios leva a um quadro de insuficiência ventilatória. Com a progressão da doença esses pacientes precisam de auxílio ventilatório para descansar ou realizar a função que os músculos não conseguem mais, e esse auxílio vem através do suporte ventilatório. Apesar dos pacientes com AME não terem alterações na estrutura e na funcionalidade dos pulmões, eles estão mais propensos a fazer infecções respiratórias devido à hipoventilação, deformidade torácica, tosse ineficaz e disfagia, a infecção respiratória associada a insuficiência ventilatória leva a insuficiência respiratória (BACH *et al.*, 2000; CHATWIN *et al.*, 2010; BAIONI *et al.*, 2010; BACH, GONÇALVES, 2012).

Para prevenir essas complicações foi desenvolvido pelo médico norte americano Dr John Bach e pelo fisioterapeuta português Dr Miguel Gonçalves (BACH, GONÇALVES, 2012) um protocolo de cuidados respiratórios que inclui suporte ventilatório, técnicas de reexpansão com ambu e a tosse mecanicamente assistida através do uso da máquina da tosse diariamente.

4.3.2. *Abordagem Nutricional*

As crianças com AME apresentam fraqueza nos músculos bulbares e vários problemas gastrointestinais, como refluxo gastroesofágico, constipação, distensão abdominal e esvaziamento gástrico retardado (WIRTH *et al.*, 2006; MERCURI *et al.*, 2018; OSKOU, KAUFMANN, 2008). Essas alterações podem acarretar em um mau estado nutricional (MERCURI *et al.*, 2018).

De acordo com o último consenso sobre cuidados da AME de 2018 (MERCURI *et al.*, 2018), devido a fraqueza dos músculos bulbares os pacientes com AME, principalmente AME Tipo I, apresentam disfagia e engasgos frequentes, sendo

indicado intervenções como sonda nasogástrica, sonda nasojejunal ou realização de gastrostomia, muitas vezes realizadas em contexto proativo, pelo risco de pneumonia de aspiração e pelo não ganho de peso adequado.

Os pacientes com AME podem ter uma massa gorda aceitável para seu corpo, entretanto podem ser classificados como tendo um peso abaixo do normal, baseado no critério peso/altura, em consequência da sua reduzida massa corporal. Isto poderia levar a uma recomendação dietética inapropriada, o que acarretaria obesidade (BAIONI, AMBIEL, 2010).

4.3.3. Abordagem Ortopédicos

As limitações da função motora são decorrentes da fraqueza muscular e, quando não tratadas corretamente podem levar a deformidade postural, limitação da mobilidade e da execução de atividades diárias, risco aumentado de dor, osteopenia e fraturas (BAIONI, AMBIEL, 2010; MERCURI *et al.*, 2018).

Algumas intervenções podem ser feitas para evitar ou melhorar as deformidades já instaladas. Alongamentos e exercícios para o controle postural, controle de dor e contraturas; adaptação das atividades diárias, mobilidade com cadeira de rodas ou andador, ortostatismo, órteses nos membros e terapias que incentivem o desenvolvimento da mobilidade, são técnicas que prolongam a sobrevivência dessas crianças, além de melhorar sua qualidade de vida (BAIONI, AMBIEL, 2010; MERCURI *et al.*, 2018).

Adaptações na casa são recomendadas para garantir a segurança e a independência do paciente. (OSKOU, KAUFMANN, 2008)

4.3.4. Abordagem Farmacológica

Recentemente tratamentos medicamentosos provaram ser capazes de influenciar o curso da AME. Existem três medicamentos específicos para a AME liberados pela ANVISA e durante o período do estudo apenas um deles estava implementado no SUS (Sistema Único de Saúde), o Nusinersen (Spinraza), um oligonucleotídeoantisense administrado por via intratecal. Os resultados clínicos dos pacientes têm sido muito favoráveis (FINKEL *et al.*, 2016; FINKEL *et al.*, 2017).

Seis ensaios clínicos randomizados, controlados por placebo, usaram creatina, fenilbutirato, gabapentina, hormônio liberador de tireotropina, hidroxíureia e terapia combinada com valproato e acetil-L-carnitina (WADMAN *et al.*, 2020; WADMAN *et al.*, 2019) no tratamento da AME. Nenhum desses estudos tiveram resultados estatisticamente significantes nas medidas de desfecho em participantes com AME. Outros estudos relataram o uso do salbutamol xarope para melhorar as funções motoras dos pacientes (KINALI *et al.*, 2002; PANE *et al.*, 2008; FINKEL *et al.*, 2018). O salbutamol é frequentemente usado na prática clínica.

Não existe restrição para o uso de antibióticos, medicamentos para refluxo gastroesofágico ou suplementos para a saúde óssea, cálcio e bifosfonato (FINKEL *et al.*, 2018).

4.4 AVALIAÇÃO E TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO

A avaliação clínica na AME é dividida em motora e respiratória. Na avaliação motora o foco é no sistema musculoesquelético, mas cada aspecto da avaliação tem uma relevância para cada tipo de AME. Observa-se as deficiências funcionais, as deformidades osteomioarticulares, o grau de força muscular, as amplitudes de movimentos articulares, e são aplicadas regularmente as escalas funcionais motoras relevantes para cada tipo de AME (*Chop Intend e Hammersmith*) e os teste cronometrados para monitorar os aspectos da função que refletem as atividades da vida diária (MERCURI *et al.*, 2018).

Na avaliação respiratória o foco está voltado para a capacidades respiratória, padrão respiratório e a troca gasosa. Existem alguns exames principais: capacidade vital (CV), pico de fluxo da tosse, capnografia e oximetria. Para o paciente estável sem doença pulmonar intrínseca, a gasometria arterial é desnecessária. (BACH, GOLÇALVES, 2012)

Após as avaliações, os objetivos terapêuticos são traçados para cada paciente individualmente, sempre respeitando sua idade e suas limitações. Em geral os objetivos são: otimizar, manter ou promover as funções motoras; evitar contraturas muscular; evitar ou melhorar deformidades osteomioarticulares; minimizar o comprometimento motor; retardar a perda, manter ou promover mobilidade; otimizar a tolerância a várias posições; manter ou melhorar a propriocepção corporal; melhorar

o equilíbrio; melhorar a resistência; manter a complacência do pulmão e da parede torácica; promover o desenvolvimento normal do pulmão e da parede torácica das crianças; conservar a ventilação alveolar normal o dia todo; manter padrão respiratório normal; maximizar o fluxo de tosse; prevenir episódios de falência respiratória aguda; evitar hospitalizações e prolongar a sobrevivência do paciente (MERCURI *et al.*, 2018; CHATWIN *et al.*, 2003).

Os programas de exercícios e atividades motoras consistem em: alongamentos passivos, ativo-assistidos ou ativos; mobilização passiva; exercícios ativo-assistidos, ativos ou resistidos (cuidado com a fadiga muscular); atividades lúdicas para estimulação do desenvolvimento motor; treino de transferências; estimulação para troca de decúbito nas formas passiva, ativo-assistida ou ativa; sedestação; ortostatismo e deambulação (MERCURI *et al.*, 2018).

A terapia respiratória consiste no suporte ventilatório, técnica de reexpansão pulmonar (*airstacking*) e técnicas de higiene pulmonar (manual e mecânica). O ajuste dos parâmetros ventilatórios tem que ser visando o descanso da musculatura respiratória, o volume corrente ideal, a saturação sempre acima de 95% e a expansão pulmonar total. A técnica de reexpansão pulmonar ou o empilhamento de ar (*airstacking*) pode ser feita através do ressuscitador manual (ambu) e deve ser repetida de 10 à 15 vezes, no mínimo 2 à 3 vezes ao dia. As técnicas de higiene brônquica podem ser feitas de forma manual realizando o empilhamento de ar com oambu e em seguida a tosse com compressão torácica ou abdominal, ou de forma mecânica através da máquina da tosse (*cough-assist*) (CHATWIN *et al.*, 2010; MARQUES *et al.*, 2014; CHATWIN *et al.*, 2003).

Antes de realizar os exercícios motores é preciso verificar se o paciente está estável na parte respiratória, para evitar gasto energético desnecessário e possíveis complicações cardiorrespiratórias.

4.5 QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE PORTADOR DE AME

A qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) é definida como “a percepção do indivíduo de sua posição na vida, no contexto da cultura e sistema de valores nos quais ele vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações” (DARABAS *et al.*, 2009). Ela pode ser definida como o grau de

satisfação ou insatisfação sentida por pessoas com vários aspectos de suas vidas (OLIVEIRA, ARAUJO, 2011).

Considerando a população pediátrica, os instrumentos avaliam a percepção da criança em diferentes áreas como a física, psicossocial, emocional, social e escolar. Apesar de não serem muitos os estudos específicos sobre a qualidade de vida do paciente com AME, principalmente no Brasil, há um corpo de literatura com relação à qualidade de vida de pacientes com condições neuromusculares raras e incapacitantes. O estudo de Mah *et al.*, (2008) nesta população pode mostrar prejuízo significativo na QV daquelas em ventilação mecânica, comparadas às que não utilizavam este recurso. Observaram também que crianças com doenças neuromusculares apresentam dificuldades com dor, pouca energia, limitação de atividades entre outras (MAH *et al.*, 2008).

A qualidade de vida é considerada como um importante indicador de prognóstico nas doenças neuromusculares, além de dados importantes para ajudar a entender as implicações clínicas de uma doença, benefícios globais do tratamento e informar o gerenciamento médico ideal, facilitando as avaliações econômicas de novas tecnologias (JEDRZEJOWSKA *et al.*, 2010; LANDFELDT *et al.*, 2019).

Embora não exista cura, e o paciente com AME irá permanecer nessa condição de saúde ao longo de toda sua vida, (DARABAS *et al.* 2009; OLIVEIRA, ARAUJO, 2011; VAIDYA, BOES, 2014) as terapias sintomáticas têm potencial de aumentar a expectativa de vida e sua QV. A avaliação da QV é uma forma de conhecer a realidade dos pacientes e direcionar estratégias específicas para implementar os cuidados. A importância prática desta avaliação pode ser observada no estudo de Kocova *et al.*, que compararam a QV de crianças portadoras de AME na República Tcheca (2014) com as dos Estados Unidos. Os autores observaram que na Rep Tcheca a QV foi significativamente menor, principalmente devido a fatores econômicos e sociais. Estes resultados mostraram quais as principais áreas para onde as atividades de melhorias deveriam ser direcionadas naquele país (KOCOVA *et al.*, 2014).

Na revisão de Landfeldt *et al* (2019), os autores selecionaram 15 artigos de 11 países diferentes, 3 continentes (Europa, América do Norte e América do Sul), para a síntese dos dados de qualidade de vida de pacientes com atrofia muscular espinhal. Foram utilizados 7 instrumentos para avaliação, em 40% dos artigos a Escalas

Essenciais Genéricas Pediátricas de Qualidade de Vida (PedsQL) 4.0 (PedsQL GCS), em 40% o questionário PedsQL 3.0 modelo neuromuscular (PedsQL NMM), em 20% usando a pesquisa resumida de 36 itens (SF-36) e em 7% o questionário EuroQol EQ-5D (EQ-5D), a escala visual analógica (EVA), uma pergunta de item único (Likert-escala) e o questionário *AUQEI* - autoquestionário de qualidade de imagem infantil. (LANDFELDT *et al.*, 2019)

Devido a raridade da AME, muitas estimativas de QV identificadas na revisão foram derivadas de amostras relativamente pequenas, 40% (6 de 15) dos estudos foram baseados em 35 pacientes. Contudo, a revisão mostra que a QV do paciente está prejudicada na AME, principalmente devido ao comprometimento da saúde física, mas também revela que pouco se sabe sobre o impacto da doença em diferentes fenótipos e intervenções clínicas. (LANDFELDT *et al.*, 2019)

4.5.1 Instrumentos de avaliação da qualidade de vida

Atualmente, existem vários instrumentos validados para a avaliação da QDRV. Na revisão sistemática de Landfeldt *et al.*, em 2019, foram 15 artigos selecionados, os quais usaram as Escalas Essenciais Genéricas Pediátricas de Qualidade de Vida (PedsQL) 4.0 (PedsQL GCS), o modelo neuromuscular PedsQL 3.0 (PedsQL NMM), a pesquisa de forma resumida de 36 itens (SF-36), o EuroQol EQ-5D (EQ-5D), a Escala Visual Analógica (EVA), uma pergunta de item único (Likert-escala) e o questionário *AUQEI* – auto questionário de qualidade de imagem infantil. (LANDFELDT *et al.*, 2019)

As Escalas Essenciais Genéricas Pediátricas de Qualidade de Vida (PedsQL) 4.0 (PedsQL GCS) foi desenvolvido para ser uma abordagem para a aferição da QV pediátrica, integrando os méritos relativos das abordagens do funcionamento física, saúde psicossocial, funcionamento emocional, funcionamento social e funcionamento escolar. Inclui auto-avaliação para crianças e adolescentes entre 5 e 18 anos e questionários para os pais para crianças e adolescentes entre 2 e 18 anos. É uma mensuração da QV de 23 itens viável, confiável e válida para pacientes pediátricos com distúrbios de saúde crônicos e para populações escolares e comunitárias saudáveis. (KLATCHOIAN *et al.*, 2008)

O módulo neuromuscular PedsQLTM 3.0 foi desenvolvido para verificar a QV pediátrica do paciente com doença neuromuscular, ela contém 25 itens que abrangem três escalas: 1- sobre a doença neuromuscular do paciente (17 itens relacionados ao processo da doença e sintomatologia associada), 2- comunicação (3 itens relacionados à capacidade do paciente de se comunicar com os cuidadores e outros sobre sua doença) e 3 - sobre recursos familiares (5 itens relacionados sistemas de apoio financeiro e social da família). As escalas são compostas por formatos de auto-avaliação e de questionários para os pais. O método de pontuação do módulo neuromuscular PedsQLTM 3.0 são idênticos às escalas PedsQLTM 4.0. Esta escala não está validada no Brasil (IANNACCONE *et al.*, 2009).

A pesquisa de forma resumida de 36 itens (SF-36) tem o propósito de detectar diferenças clínicas e socialmente relevantes no status de saúde tanto da população geral quanto de pessoas acometidas por alguma enfermidade, assim como as mudanças na saúde ao longo do tempo, por meio de um número reduzido de dimensões estatisticamente eficientes. O SF-36 é constituído por 36 perguntas, uma que mede a transição do estado de saúde no período de um ano e não é empregada no cálculo das escalas, e as demais que são agrupadas em oito escalas ou domínios. As pontuações mais altas indicam melhor estado de saúde. (LAGUARDIA *et al.*, 2013)

O EQ-5D é um instrumento padronizado para medir o status genérico de saúde. Ele tem sido amplamente utilizado em pesquisas de saúde da população, estudos clínicos, avaliação econômica e na medição rotineira de resultados na prestação de cuidados de saúde operacionais. Foi desenvolvido para autopreenchimento e, como tal, captura informações diretamente do respondente, gerando dados que estão em conformidade com os requisitos gerais de todas as medidas de resultado relatado pelo paciente. (BALESTRONI *et al.*, 2012)

A Escala Visual Analógica (EVA) é um instrumento unidimensional para a avaliação da intensidade da dor. Trata-se de uma linha com as extremidades numeradas de 0-10. Em uma extremidade da linha é marcada “nenhuma dor” e na outra “pior dor imaginável”. Pede-se, então, para que o paciente avalie e marque na linha a dor presente naquele momento (MARTINEZ, GRASSI, MARQUES, 2011).

Uma pergunta de item único (Likert- escala) é um método de pesquisa que os entrevistados não escolhem entre um “sim / não”, mas existem opções específicas

baseadas em “concordar” ou “discordar” de uma determinada pergunta da escala Likert. A escala Likert é geralmente uma escala de cinco, sete ou nove pontos usada para medir o quanto os entrevistados concordam com uma variedade de afirmações. As escalas unipolares permitem que os usuários se concentrem na ausência ou presença de um único item. A escala mede dados ordinais, no entanto, na maioria das vezes, as escalas unipolares geram respostas mais precisas (OLIVEIRA *et al.*, 2005).

O questionário *AUQEI* – autoquestionário de qualidade de imagem infantil, é baseado no ponto de vista da satisfação da criança, visualizada a partir de 4 figuras que são associadas a diversos domínios da vida, através de 26 questões que exploram relações familiares, sociais, atividades, saúde, funções corporais e separação. Trata-se de uma auto-avaliação que utiliza o suporte de imagens, que a própria criança responde, com cada questão apresentando um domínio e as respostas (em número de 4) sendo representadas com o auxílio de faces que exprimem diferentes estados emocionais. Pede-se, então, à criança, que assinale, sem tempo definido, a resposta que mais corresponde ao seu sentimento frente ao domínio proposto (ASSUMPÇÃO *et al.*, 2000).

Após análise de todos estes instrumentos, o questionário *PedsQL™ 4.0* e a escala Liket foram os escolhidos para a realização deste estudo, por suprirem todas as necessidades da pesquisa.

4.5.2 Questionário Pediátrico de Qualidade de Vida 4.0. (*PedsQL™ 4.0*)

O *PedsQL™ 4.0* foi projetado para avaliar a qualidade de vida relacionada à saúde pediátrica, integrando os méritos relativos das abordagens genéricas e daquelas concentradas em doenças específicas. Para validação foi aplicado em mais de 35.000 crianças saudáveis e crianças com inúmeras condições de saúde crônica, incluindo crianças com distúrbios neuromusculares. (IANNACCONE *et al.*, 2009)

O *PedsQL™ 4.0* foi validado no Brasil em 2008. O questionário genérico *PedsQL™ 4.0* é composto por 23 itens divididos em 5 funções: capacidade física, aspecto emocional, aspecto social e atividade escolar. O instrumento inclui auto-avaliação para crianças e adolescentes entre 5 e 25 anos e questionários para os pais para crianças e adolescentes entre 2 e 25 anos, leva aproximadamente 5 minutos

para ser respondido. (LANDFELDT *et al.*, 2019; KLATCHOIAN *et al.*, 2008; VARNJ *et al.*, 2007)

Estudos internacionais usaram o questionário PedsQL 4.0 para avaliar as crianças com AME. Na revisão sistemática de Landfeldt *et al.*, em 2019, foram selecionados 15 artigos, os quais 6 estudos usaram a escala *PedsQL GCS* para estimar a QV dos pacientes com AME (pontuação de 0 à 100, onde uma pontuação mais alta representa uma QV melhor). A média do escore de autoavaliação ficou entre 55 a 65 no geral do instrumento. Nas divisões por funcionalidade ficaram: funcionalidade física entre 35 a 55, saúde psicossocial entre 63 a 70 funcionalidade emocional entre 63 a 70, funcionalidade social entre 62 a 67 e funcionamento escolar entre 65 a 70. A médica geral do instrumento avaliado pelos responsáveis ficou entre 47 a 65, sendo funcionalidade física entre 20 a 45, saúde psicossocial entre 62 a 75 funcionalidade emocional entre 64 a 72, funcionalidade social entre 54 a 61 e funcionamento escolar entre 61 a 67 (LANDFELDT *et al.*, 2019).

Comparado com os dados de referência do PedsQL GCS para indivíduos saudáveis, que variam entre 80 e 90 na maioria das escalas e na pontuação total, os pacientes com AME indicaram um impacto na “Saúde Física”. Em relação às avaliações pelos responsáveis, os cuidadores indicaram que o “Funcionamento Social” também era um domínio da vida marcadamente influenciado pela doença. No entanto, dado que nem todos os estudos estratificaram seus resultados por tipo de AME, capacidade funcional e / ou outras medidas de gravidade / estágio / progressão da doença e por causa de diferenças não triviais entre as amostras de estudo relacionadas à distribuição das características demográficas (por exemplo, sexo e idade), bem como possíveis diferenças na QV geral entre países, não é possível tirar conclusões definitivas sobre os determinantes das diferenças observadas. No entanto, alguns dados sugerem que o impacto na saúde física está inversamente associado ao tipo de AME (LANDFELDT *et al.*, 2019).

5. METODOLOGIA

Este estudo foi elaborado respeitando-se a Declaração de Helsinque de 1975, revisada em 2000 (ASSOCIAÇÃO MÉDICA MUNDIAL, 2000), tendo sido aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do Setor de Ciências da Saúde da UFPR, sob o CAAE: 39003720.4.0000.0102. (ANEXO 1). A coleta de dados somente foi iniciada após a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (APÊNDICE 1) pelos participantes, conforme Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (“Resolução No 466 de dezembro de 2012”, 2012). Desde a aprovação desta pesquisa emitimos relatórios semestrais àquele Comitê, informando-o a respeito do andamento da coleta de dados em curso.

Na elaboração do desenho da pesquisa foram consideradas amplamente as diversas possibilidades de viés, buscando-se estratégias para minimizá-las. Foram seguidas todas as recomendações do *Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology (STROBE) Statement* (VANDENBROUCKE *et al.*, 2007; VON ELM *et al.*, 2008).

Seguindo as Normas Regimentais do Programa de Pós-graduação em Medicina Interna e Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, de maio de 2018, Art. 68º (ANEXO 1), segue artigo submetido ao Jornal de Pediatria.

5.1 ARTIGO CIENTÍFICO

QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL NO BRASIL: AUTOAVALIAÇÃO E PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES.

Maira Coelho^a, Marize Zonta^b, Salmo Raskin^c, Silvia Valderramas^d

^a PT, Postgraduate Program in Internal Medicine and Health Sciences student, Universidade Federal do Paraná - Curitiba (PR), Brazil

^b PT, PhD, Professor, Postgraduate Program in Internal Medicine and Health Sciences, Universidade Federal do Paraná - Curitiba (PR), Brazil

^c MD, PhD, Laboratório Genetika, Curitiba, PR, Brazil

^dPT, PhD, Professor, Postgraduate Program in Internal Medicine and Health Sciences and Department of Prevention and Rehabilitation in Physical Therapy, Universidade Federal do Paraná - Curitiba (PR), Brazil.

RESUMO

Objetivos: caracterizar o perfil demográfico, socioeconômico e clínico dos pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil, avaliar a percepção da qualidade de vida (QV) e verificar se existe correlação entre a percepção dos pacientes e de seus cuidadores.

Metodo: estudo observacional descritivo, no qual foram incluídos pacientes com diagnóstico de AME e seus cuidadores. A QV foi avaliada pelo *Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 (PedsQL™ 4.0)*. Foram coletados dados socioeconômicos, demográficos, clínicos e informações do tratamento.

Resultado: Das 235 famílias, 167 foram elegíveis para responderem os questionários PedsQL 4.0, 115 cuidadores e 49 pacientes foram incluídos no estudo. A QV foi dividida de acordo com os tipos de AME. Entre os pacientes foram observadas diferenças para os domínios “Capacidade Física” (tipo II vs III, $p=0,022$) e “Emocional” (tipo I vs II, $p<0,05$), entre os cuidadores para os domínios “Capacidade Física” (tipos I vs II, $p=0,039$; tipo I vs III, $p<0,001$; II vs III, $p=0,022$), “Social” (tipo I vs III, $p<0,001$) e Escore Total (tipos I vs II, $p=0,033$; tipo I vs III, $p<0,001$). Houve correlação significativa entre os cuidadores e pacientes nos domínios Emocional para o AME tipo II ($r=0,61$, $p=0,037$) e Escore Total para o AME tipo III ($r=0,72$, $p=0,019$).

Conclusão: Os pacientes com AME tipo II demonstraram uma menor percepção da qualidade de vida em relação aos outros tipos. A percepção da QV foi diferente entre os pacientes e seus cuidadores, sendo que a percepção dos pacientes é melhor que a dos cuidadores.

Palavras-chave: spinal muscular atrophy; quality of life; child neurology, family impact; patient reported outcomes.

Introdução

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular grave hereditária autossômica recessiva, causada por um erro do cromossomo 5q13.2, que na maioria dos pacientes leva a uma deleção homozigótica do gene *SMN1* (neurônio motor de sobrevivência).^(1,2) A AME é classificada em tipos clínicos (I, II, III e IV) com base na idade de início e na gravidade dos sintomas^(1,2).

Pacientes com AME tipo I, o subtipo mais comum e também o mais grave da doença, o início dos sintomas é dos 0 aos 6 meses de idade, não conseguem sentar e necessitam de suporte ventilatório nos dois primeiros anos de vida. Os pacientes com AME tipo II têm o início dos sintomas entre 6 e 18 meses de idade, conseguem sentar, mas não deambulam. Pacientes com AME tipo III, iniciam os sintomas após 18 meses de idade e adquirem deambulação, mas podem perder essa capacidade. Pacientes com AME tipo IV, normalmente apresentam fraqueza muscular a partir da segunda década de vida.^(3, 4, 5) Por se tratar de uma doença crônica e grave associada à fraqueza muscular progressiva, pacientes com AME podem apresentar prejuízo na sua QV. A percepção do paciente sobre sua dimensão física, psicológica (incluindo emocionais e cognitivas) e social⁽⁶⁾ pode ser diferente da do seu cuidador.

A avaliação da QVRS é essencial para verificar o impacto da doença e eficácia dos tratamentos, sendo um desfecho importante em ensaios clínicos^(3, 6, 7, 8, 9). No Brasil ainda não existem estudos de prevalência, epidemiológicos ou que descrevam a QVRS de pacientes com AME, o que dificulta a abordagem multidisciplinar destes pacientes e conseqüentemente, a elaboração de políticas públicas específicas para esta população.

O objetivo deste estudo é avaliar a percepção da qualidade de vida de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal e de seus cuidadores no Brasil, e caracterizar o perfil demográfico, socioeconômico, apresentação clínica, complicações e informações do tratamento, e verificar se existe correlação entre a percepção da QV dos pacientes e de seus cuidadores.

Método

Trata-se de um estudo do tipo observacional descritivo analítico. O projeto foi avaliado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do Setor

de Ciências da Saúde da UFPR, sob o CAAE: 39003720.4.0000.0102. Todos os indivíduos, independente do sexo e idade, que apresentavam diagnóstico de AME tipo I, II, III e IV, e seus cuidadores, que assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido, foram incluídos no estudo.

O recrutamento dos participantes se deu por meio da divulgação do estudo pela Associação dos Amigos da Atrofia Muscular Espinhal (AAME) em suas redes sociais. Aos indivíduos que aceitaram o convite, foi disponibilizado inicialmente o termo de consentimento livre e esclarecido e um formulário desenvolvido pelos pesquisadores onde foram coletados dados demográficos, status socioeconômico, apresentação clínica, complicações e informações de tratamento.

Para avaliação da percepção da QVRS foram elegíveis crianças, adolescentes e adultos entre 2 e 25 anos com diagnóstico de AME. Para crianças entre 2 e 4 anos apenas os cuidadores responderam questionários. Para aqueles entre 5 e 25 anos, tanto os pacientes como os cuidadores preencheram o questionário.

Para a avaliação da QVRS foi utilizado o questionário *Pediatric Quality of Life Inventory™* versão 4.0 (PedsQL™ 4.0) com permissão de uso pelo Dr. James Varni da Texas A&M University (College Station, Texas), proprietário dos direitos autorais, com permissão para usar a versão traduzida e validada para a língua portuguesa do Brasil.

O questionário PedsQL™ 4.0 é composto por 23 itens divididos em quatro domínios multidimensionais: capacidade física (8 itens), aspecto emocional (5 itens), aspecto social (5 itens) e atividade escolar (5 itens).^(9, 10) Para criar a pontuação resumida de saúde psicossocial, a média é calculada como a soma dos itens dividida pelo número de itens respondidos nos domínios de aspecto emocional, social e escolar.^(9, 10) Para cada item, o paciente ou cuidador é instruído a avaliar em uma escala Likert¹¹ de cinco pontos (0 = nunca; 1 - quase nunca; 2 - às vezes; 3 = quase sempre; 4 = sempre). De acordo com o dimensionamento e pontuação do PedsQL™, disponível em <http://www.pedsq.org/PedsQL-Scoring.pdf>, os itens são transformados linearmente em uma escala de 0 a 100 (0 = 100, 1 = 75, 2 = 50, 3 = 25 e 4 = 0), de modo que pontuações mais altas indicam melhor percepção de qualidade de vida.

Cálculo amostral

O desfecho escolhido para o cálculo amostral foi a prevalência de AME. Estudos realizados em alguns países descrevem uma prevalência entre 5 e 11,9% (12,13,14,15,16,17) sendo que o mais robusto foi realizado em países da Europa envolvendo 3.776 pacientes.¹⁷ Como ainda não existem estudos que descrevam a prevalência de AME no Brasil, foi considerado o valor de 11,9%.¹⁷

O tamanho da amostra para este estudo foi determinado, por meio da seguinte fórmula (18).

$$N = \frac{Z^2 [prevalência (1 - prevalência)]}{D^2}$$

Onde, Z = 1.96; D = 0,05 (tamanho de efeito), Erro Tipo I- $\alpha=0,05$ erro Tipo II- $\beta = 5\%$ e considerando-se, como demonstrado por Verhaart *et al*, 2017, prevalência de AME de 11,9%¹⁷, o tamanho amostral deste estudo foi estimado em 162 pacientes com AME. A fim de evitar que possíveis perdas durante o seguimento pudessem comprometer o poder do estudo, foi realizado um acréscimo de 20%, totalizando uma amostra de 195.

Análise Estatística

O pressuposto de normalidade das variáveis foi verificado por meio do teste de Shapiro-Wilk. Os resultados de idade e dos escores do questionário PedsQL™, foram descritos por média e desvio padrão. Para variáveis categóricas foram apresentados frequências absolutas e percentuais. A comparação dos tipos de AME, em relação aos escores, foi feito usando-se o teste não-paramétrico de Kruskal-Wallis e as comparações múltiplas dos tipos de AME o teste *post-hoc* de Dunn com os valores de p foram corrigidos pelo teste de Bonferroni.

Para avaliação da associação entre os escores dos questionários dos pacientes e dos pais/cuidadores foram estimados coeficientes de correlação de Spearman. A escala de magnitudes proposta por Batterham e Hopkins⁽¹⁹⁾ foi usada para interpretar as correlações, sendo < 0,1 trivial; entre 0,10 - 0,29, pequena; 0,30 - 0,49, moderada; 0,50 - 0,69, alta; 0,70 - 0,90, muito alta e > 0,90, quase perfeita. Valores de p<0,05 indicaram significância estatística. Os dados foram organizados em planilha Excel® e

analisados com o programa computacional IBM SPSS Statistics v.28.0. Armonk, NY: IBM Corp.

Resultados

Durante o período de coleta (agosto/2020 a maio/2022), 600 famílias foram recrutadas junto ao site da AAME. Atenderam o convite preenchendo a ficha de coleta inicial 235 (39%) famílias sendo 128 (54%) pacientes com AME Tipo I, 74 (31%) com AME Tipo II, 29 (12%) com AME Tipo III e 4 (0,02%) com AME Tipo IV. A idade dos pacientes variou dos 4 meses até 59 anos, sendo 119 (51%) do sexo feminino.

Dentre as 235 famílias, 167 (71%) foram elegíveis a responderem os questionários PedsQL 4.0, sendo 167 cuidadores e 167 pacientes. Destes, 115 cuidadores e 49 pacientes foram incluídos no estudo. (Figura 1).

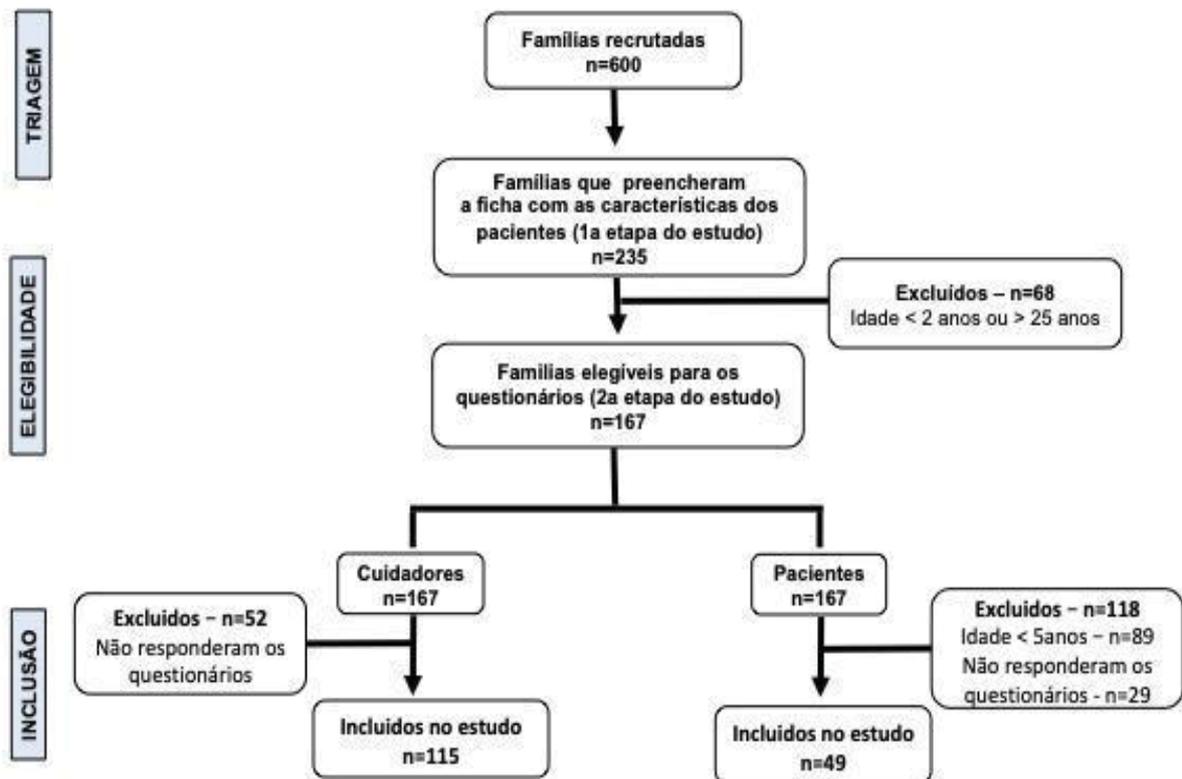


Figura 1. Fluxograma de recrutamento e avaliações dos participantes.

Características sócio econômicas dos pacientes

Houve representatividade da amostra (n=235) nas 5 regiões do Brasil, sendo maior nas regiões Sudeste (35,31%) e Sul (31,48%), seguidas pelo Nordeste (18,29%), Centro Oeste (8,51%) e Norte (6,38%).

Observou-se que 33,61% das famílias vivem com apenas 1 salário mínimo e que o cuidador principal foi a mãe (46,80%). Quanto ao acesso à saúde 37,44% (n=88) utilizam apenas o SUS e 31,44% (n=74) utilizam plano de saúde. Demais características socioeconômicas estão descritas na Tabela 1.

Tabela 1 - Características Socioeconômicas dos pacientes (n=235).

Variáveis		n (%)	
Cuidador	Mãe	100 (46,80)	
	Pai	4 (1,70)	
	Mãe e Pai	95 (40,42)	
	Conjuge	10 (4,25)	
	Auto cuidado	6 (2,55)	
	Equipe de Enfermagem	5 (2,12)	
	Outros familiares	5 (2,12)	
Renda mensal	1 salário mínimo	79 (33,61)	
	2-3 salários mínimos	59 (25,10)	
	3-5 salários mínimos	36 (15,31)	
	5-10 salários mínimos	38 (16,17)	
	> 10 salários mínimos	23 (9,78)	
Nível Educacional	≤ 5 anos (n=144)	Analfabeto	144 (100)
	6 – 14 anos (n=40)	Analfabeto	10 (25)
		Ensino Fundamental Incompleto	27 (67,50)
		Ensino Fundamental Completo	1 (2,50)
	15 – 17 anos (n=11)	Ensino Fundamental Incompleto	5 (45,45)
		Ensino Médio Incompleto	5 (45,45)
		Ensino Superior Incompleto	1 (9,09)
	≥ 18 anos (n=40)	Ensino Fundamental Incompleto	5 (12,40)
		Ensino Fundamental Completo	1 (2,50)
		Ensino Médio Incompleto	3 (7,50)
		Ensino Médio Completo	10 (25)
		Ensino Superior Incompleto	6 (15)
	Acesso à saúde	SUS	88 (37,44)
Plano de Saúde		74 (31,48)	
Particular		0 (0)	
SUS e Particular		9 (3,82)	
Plano de saúde e Particular		7 (2,97)	
Plano de saúde e Particular e SUS		23 (9,78)	
SUS e Plano de saúde		34 (14,46)	

Dados demonstrados em Frequência relativa (n) e absoluta(%)

As características demográficas e clínicas dos pacientes segundo o tipo de AME estão descritos na Tabela 2

Tabela 2 - características demográficas e clínicas dos pacientes segundo o tipo de AME (n=235).

Variáveis	AME Tipo I (n=128)	AME Tipo II (n=74)	AME Tipo III (n=29)	AME Tipo IV (n=4)
Idade (anos)	3,86 ± 3,65	13,56 ± 12,30	20,10 ± 16,55	41,25 ± 11,87
Sexo F, n (%)	61 (47,65)	41 (55,40)	18 (62,06)	2 (50)
Faixa etária (anos), n (%)				
< 2	39 (39,46)	1 (1,35)	0	0
2 – 4	62 (48,43)	22 (29,72)	5 (17,24)	0
5 – 7	12 (9,37)	14 (18,91)	6 (20,68)	0
8-12	10 (7,81)	6 (8,10)	3 (10,34)	0
13-18	4 (3,12)	9 (12,16)	3 (10,34)	0
18-25	1 (0,78)	9 (12,16)	1 (3,44)	0
>25	0	13 (17,56)	11 (37,93)	4 (100)
Uso de medicação específica, n(%)				
Não utilizam	19 (14,84)	32 (43,24)	18 (62,06)	4 (100)
Spinraza	79 (61,71)	39 (52,70)	10 (34,48)	0
Zolgensma	12 (9,37)	0	0	0
Risdiplan	11 (8,59)	0	0	0
Spinraza Zolgensma	7 (5,46)	3 (4,05)	1 (3,44)	0
Utilização de Equipamentos, n(%)				
Nenhum	9 (7,03)	33 (44,59)	20 (68,96)	2 (50)
BIPAP	58 (45,31)	29 (39,18)	3 (10,34)	0
Ventilador Domiciliar	58 (45,31)	4 (5,40)	0	0
CPAP	0	1 (1,35)	0	0
Cough-Assist	78 (60,93)	14 (18,91)	0	0
Ambu	75 (58,59)	24 (32,43)	8 (27,58)	2 (50)
Oxigênio	12 (9,37)	0	0	0
Fisioterapia, n(%)				
Motora	121 (94,53)	67 (90,54)	22 (75,86)	2 (50)
Respiratória	115 (89,84)	40 (54,05)	7 (24,13)	0
Via Alimentar, n(%)				
Boca	29 (22,65)	71 (95,94)	29 (100)	4 (100)
Gastro	76 (59,37)	1 (1,35)	0	0
Sonda	15 (11,71)	1 (1,35)	0	0
Boca + Gastro	8 (6,25)	1 (1,35)	0	0
Necessidade de Internação, n(%)				
Não	80 (62,5)	56 (75,67)	28 (96,55)	3 (75)
Sim	43 (33,59)	18 (24,32)	1 (3,44)	1 (25)
Mora no hospital	5 (3,90)	0	0	0
Parada Cardiorrespiratória, n(%)				
Sim	31 (24,21)	8 (10,81)	1 (3,44)	0
Não	97 (75,78)	66 (89,18)	28 (96,55)	4 (100)

Resultados demonstrados em média e Desvio Padrao, frequência absoluta e relativa (%)

Pontuação do questionário de qualidade de vida *PeDsQL 4.0*

A tabelas 3 descreve os escores dos domínios do *PeDsQL*™ 4.0 – autoavaliação dos pacientes e avaliação dos cuidadores segundo o tipo de AME. Em relação à autoavaliação dos pacientes, as menores médias dos escores de QV foram observadas no domínio Capacidade Física, e as maiores no domínio Atividade Escolar.

Tabela 3 - *PedsQL*™ 4.0 – autoavaliação dos pacientes (n=49) e avaliação dos cuidadores (n=115) distribuídos segundo o tipo de AME.

PedsQL™ 4.0	AME TIPO I	AME TIPO II	AME TIPO III	Valor p*
Domínios	(n= 10)	(n= 25)	(n= 14)	
Capacidade Física ^a	38,8 ± 27,3	29,0 ± 16,9	48,2 ± 22,4	0,026
Emocional ^b	70,5 ± 18,5	52,4 ± 22,9	64,3 ± 14,7	0,037
Social	55,0 ± 25,3	68,0 ± 17,7	58,9 ± 24,0	0,229
Atividade Escolar	53,3 ± 27,8	73,8 ± 19,7	76,9 ± 14,2	0,073
Psicossocial	61,2 ± 20,7	64,7 ± 13,7	66,8 ± 13,4	0,610
Escore Total	53,4 ± 21,3	52,3 ± 11,6	60,4 ± 14,6	0,149

Resultados descritos por média e desvio padrão;

Para a análise do domínio “Atividade Escolar”- pacientes foram incluídos 9, 24 e 13 casos para os tipos de AME 1, 2 e 3, respectivamente;

* Teste não-paramétrico de Kruskal-Wallis;

^aTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo teste Pos hoc Bonferroni para AME I vs AME II (p=0,022);

^bTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo teste Pos hoc Bonferroni para AME II vs AME III (p<0,05).

Foram encontradas diferenças significantes para os domínios “Capacidade Física” e “Emocional” entre os tipos de AME. Sendo assim, para estes domínios, os tipos de AME foram comparados dois a dois, cujos resultados apontaram que a percepção da capacidade emocional na AME Tipo II está prejudicada comparada a AME Tipo I, da mesma forma que a percepção da capacidade física se encontra prejudicada na AME Tipo II em relação ao AME Tipo III.

Tipos de AME comparados	Capacidade física	Emocional
	p*	p*
1 x 2	1	0,050
1 x 3	0,555	1
2 x 3	0,022	0,202

*Teste de Dunn com valores de p corrigidos por Bonferroni, $p < 0,05$

Quanto a avaliação dos cuidadores para os domínios “Capacidade Física”, “Social” e Escore Total foram encontradas diferenças significantes entre os tipos de AME.

Tabela 4 - PedsQL™ 4.0 –avaliação dos cuidadores (n=115) distribuídos segundo o tipo de AME.

PedsQL™ 4.0 Domínios	AME TIPO I (n= 51)	AME TIPO II (n= 39)	AME TIPO III (n= 25)	Valor p*
Capacidade Física ^{a,b,c}	31,7 ± 18,1	44,1 ± 23,5	63,5 ± 25,8	<0,001
Emocional	68,3 ± 15,8	65,4 ± 19,2	61,6 ± 21,3	0,724
Social ^d	53,4 ± 16,9	60 ± 17,7	71,2 ± 20,3	<0,001
Atividade Escolar	59 ± 26,5	71,3 ± 20,3	70,9 ± 21,1	0,225
Psicossocial	61,1 ± 14,1	64,5 ± 12,8	67,2 ± 15,7	0,115
Escore Total ^{e,f}	49,2 ± 14,1	56,9 ± 12,6	65,8 ± 15,5	<0,001

Resultados descritos por média e desvio padrão;

Para a análise do domínio “Atividade Escolar” – cuidadores foram incluídos 23, 31 e 21 casos para os tipos de AME 1, 2 e 3, respectivamente.

* Teste não-paramétrico de Kruskal-Wallis;

^aTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo Pos hoc Bonferroni test para AME I vs AME II (p=0,039)

^bTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo Pos hoc Bonferroni test para AME I vs AME III (p<0,001);

^cTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo Pos hoc Bonferroni test para AME II vs AME III (p<0,001);

^dTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo Pos hoc Bonferroni test para AME I vs AME III (p<0,001);

^eTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo Pos hoc Bonferroni test para AME I vs AME II (p<0,033);

^fTeste de Dunn com valores de p corrigidos pelo Pos hoc Bonferroni test para AME I vs AME III (p<0,001);

Foram comparados dois a dois, onde os valores de p dessas comparações demonstraram que a percepção da capacidade física se encontra prejudicada na AME

tipo I em relação ao AME tipo II e III, na AME tipo II em relação ao AME tipo III. Da mesma forma o Escore Total na AME tipo I em relação ao AME tipo II e III. Ainda, a percepção da capacidade social na AME tipo I está prejudicada comparada ao AME tipo III.

Tipos de AME comparados	Escore Total p*	Capacidade física p*	Social p*
1 x 2	0,033	0,039	0,104
1 x 3	<0,001	<0,001	<0,001
2 x 3	0,108	0,022	0,139

*Teste de Dunn com valores de p corrigidos por Bonferroni, $p < 0,05$

A Tabela 5 apresenta a correlação entre a percepção dos pacientes e dos cuidadores, sendo esta significativa no domínio Emocional para a AME Tipo II e quanto ao Escore total para a AME Tipo III (Figura 2), sendo nos dois casos correlação direta (coeficiente de correlação positivo).

Tabela 5 - PedsQL™ 4.0 – associação entre a percepção dos pacientes e dos cuidadores (n=33)

PedsQL™ 4.0 Domínios	AME TIPO I (n= 11)	AME TIPO II (n= 12)	AME TIPO III (n= 10)
Capacidade Física	r=0,52 (p=0,100)	r=0,40 (p=0,196)	r=0,60 (p=0,066)
Emocional	r=0,26 (p=0,432)	r=0,61 (p=0,037)	r=0,43 (p=0,216)
Social	r=0,31 (p=0,361)	r=0,53 (p=0,074)	r=0,04 (p=0,912)
Atividade Escolar	r=0,16 (p=0,656)	r=0,28 (p=0,410)	r=0,62 (p=0,055)
Psicossocial	r=0,11 (p=0,743)	r=0,46 (p=0,132)	r=0,46 (p=0,179)
Escore Total	r=0,05 (p=0,894)	r=0,27 (p=0,389)	r=0,72 (p=0,019)

Resultados apresentados como coeficiente de correlação de Spearman e valor de p.

Há existência da correlação mostra que ambos (pacientes e cuidadores) tiveram a mesma percepção (boa ou ruim) nele domínio, quando não há correlação significa que ambos (pacientes e cuidadores) tiveram percepções (boas ou ruins) diferentes nele domínio.

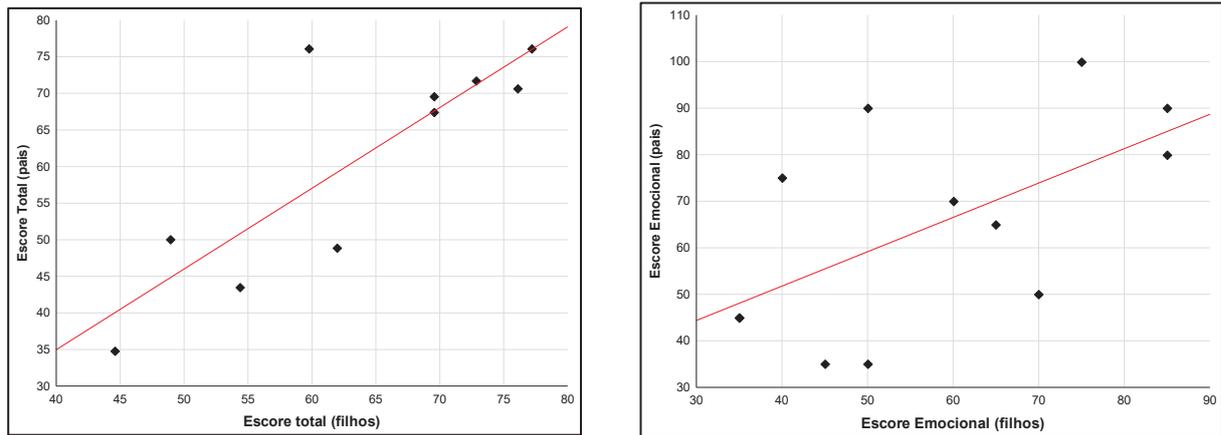


Figura 2 - diagramas de dispersão entre os escores dos cuidadores e pacientes quanto ao escore do domínio Emocional para o AME Tipo II e quanto ao Escore total para o AME Tipo III. Cada ponto corresponde a cada caso (pacientes-cuidadores).

Discussão

Os resultados deste estudo apontam para uma percepção da qualidade de vida diferente entre os pacientes com AME e seus cuidadores, sendo que a percepção dos pacientes é melhor que a de seus cuidadores. Os pacientes com AME Tipo II percebem uma capacidade física e emocional mais prejudicada em relação aos outros tipos de AME. Já para os cuidadores a percepção da QV em relação à capacidade física e social é pior quanto mais grave for o tipo da AME. Ainda, as percepções da QV se correlacionam em relação a capacidade emocional no AME tipo II e no aspecto total no AME tipo III.

Este é o primeiro estudo brasileiro que pode caracterizar 235 pacientes com AME distribuídos em todas as regiões do Brasil, representando diferentes classes econômicas, distribuição equivalente entre os sexos e diferentes condições de acesso à saúde. Na amostra brasileira o maior número de pacientes apresentou AME Tipo I (54%), seguido por aqueles com AME Tipo II (31%), o que difere das amostras da Espanha, China e Tailândia onde a maior média (60%) é de pacientes com AME tipo II. (20,21,22)

Além de caracterizar os pacientes com AME, este estudo considerou seus cuidadores e observou que em 46% dos casos a mãe é a principal cuidadora. Este dado corrobora com a revisão sistemática de Brandt *et al* (2022), e reflete a realidade

da maioria das famílias de crianças e adolescentes com doenças raras e/ou limitantes. ⁽²³⁾ O fato de a mãe ficar restrita aos cuidados pode estar relacionado à baixa renda familiar observada, onde 33% das famílias do presente estudo vivem com até um salário mínimo ao mês e 37% dependem exclusivamente do SUS como acesso a saúde. Em outro estudo a pior renda familiar de pacientes com AME foi associada a pior QV ⁽²⁴⁾. Esta relação não foi avaliada no presente estudo, mas podemos inferir que esteja relacionada a pior percepção dos cuidadores.

Na amostra neste estudo não sabemos quantos frequentam escola periodicamente, mas pudemos observar que daqueles entre 15-17 anos todos foram alfabetizados, e daqueles com idade maior ou igual a 18 anos, 37,5% tem o ensino superior completo. Já na amostra da Tailândia (n=42) aproximadamente 30% das crianças em idade escolar não frequentavam a escola devido à deficiência. ⁽²¹⁾

No presente estudo foi observado que o número de pacientes que não recebem medicação específica aumenta conforme a menor gravidade da doença (15% com AME tipo I, 43% com AME tipo II, 62% com AME tipo III e 100% com AME tipo IV). Durante o período de coleta somente o Spinraza (Nusinersena) estava implementado no SUS (Sistema Único de Saúde) (2019) exclusivamente para pacientes com AME tipo I e II até 12 anos e sem uso de ventilação mecânica permanente. Duan *et al.* (2022) analisaram a QV dos pacientes com AME em dois grupos: com medicamento e sem medicamento, e observaram que os pacientes do grupo com medicamento apresentaram maiores escores na QVRS e melhoraram ao longo do tempo, resultados esses que podem ser observados em todos os tipos clínicos, mesmo em pacientes em uso de ventilação mecânica e sonda de alimentação. ⁽²⁰⁾ O direcionamento da medicação para um grupo tão específico de pacientes no Brasil exclui os demais pacientes e os privam de atingirem resultados clínicos favoráveis. ^(25,26)

No Brasil, o fisioterapeuta é o profissional responsável pela reabilitação física e manuseio dos suportes ventilatórios. Nos pacientes do presente estudo o suporte deste profissional diminuiu conforme a menor gravidade da AME, especialmente na parte respiratória. Mesmo os pacientes com menores gravidades deveriam ser acompanhados por equipes multidisciplinares, considerando a observação de outro estudo que comprova a relação entre este acompanhamento e a melhor da QV. ⁽²⁷⁾

No presente estudo a visão dos cuidadores corrobora com outros estudos ^(9,20,21,27) onde a QV é pior conforme a maior gravidade da AME, exceto na capacidade emocional onde foi encontrado uma relação inversa. Na visão dos pacientes apenas a atividade escolar é compatível ^(9,20,21,27), foi observado que a capacidade emocional e capacidade física, na percepção dos pacientes com AME tipo II, foi menor a QV em relação aos outros pacientes, já no aspecto social os pacientes com AME tipo II apresentaram melhor QV em relação aos outros paciente. Isto pode refletir a realidade atual dos cuidados com AME tipo I com maior atenção e melhores resultados devido à medicação específica.

Diferente de outros estudos, tanto na visão dos cuidadores quanto dos pacientes, a melhor QV em relação a capacidade emocional foi observada naqueles com maior gravidade, havendo correlação entre cuidadores e pacientes para AME Tipo II.

No estudo Tailandês que também comparou a percepção da QV de pacientes com AME e seus cuidadores, foram observados escores menores dos cuidadores em relação aos pacientes em todos os domínios, já no presente estudo foi observado que na maioria dos domínios a pontuação dos cuidadores foi menor que dos pacientes. Uma melhor percepção do paciente sobre sua QV em relação da de seus cuidadores podem estar relacionadas a adaptação à sua doença ao longo da vida, podendo perceber suas limitações de forma mais leve do que seus cuidadores. ⁽²¹⁾

Embora ainda não exista cura, a avaliação da QV é uma forma de conhecer a realidade dos pacientes e de seus cuidadores. Nesta amostra brasileira chama a atenção a menor QV especialmente na percepção dos pacientes com AME tipo II, o que deve ser considerado na hora do manejo clínico e no direcionamento de estratégias específicas como maior atenção da equipe multidisciplinar, especialmente no auxílio psicológico, maior abrangência da medicação e auxílio financeiro.

As informações valiosas sobre pacientes com AME de todo Brasil fornecem uma visão preciosa para o tratamento clínico e para as políticas públicas de saúde do país. Novas pesquisas devem se concentrar não apenas na qualidade de vida, mas também nos cuidados fornecidos aos pacientes e seus familiares.

REFERÊNCIAS

1. Bach, J.R.; Niranjan, V.; Weaver, B. Spinal Muscular Atrophy Type I - A Noninvasive Respiratory Management Approach. **CHEST**, vol. 117, n. 04, p. 1100-5, 2000.
2. Chatwin, M.; Bush, A.; Simonds, A.K. Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. **Arch Dis Child**, vol. 96, n. 05, p. 426-32, 2010.
3. Landfeldt, E.; Edstrom, J.; Sejersen, T.; Tulinius, M.; Lochmuller, H.; Kirschner, J. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. **European Journal of Paediatric Neurology**, vol. 23, p. 347-356, 2019.
4. Vaidya S., Boes S. Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. **Quality of Life Research**, vol. 27, n. 12, p. 3087-3094, 2018.
5. Mercuri, E.; Finkel, R.S.; Muntoni, F.; Wirth, B.; Montes, J.; Main, M.; Mazzone, E.S.; Vitale, M.; Snyder, B.; Quijano-Roy, S.; Bertini, E.; Davis, R.H.; Meyer, O.H.; Simonds, A.K.; Schroth, M.K.; Graham, R.J.; Kirschner, J.; Iannaccone, S.T.; Crawford, T.O.; Woods, S.; Qian, Y.; Sejersen, T. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. **Neuromuscular Disorders**, vol. 28, p. 103–115, 2018.
6. Gennarelli, M.; Lucarelli, M.; Capon, F.; Pizzuti, A.; Merlini, L.; Angelini, C.; Novelli, G.; Dallapiccola, B. Survival motor neuron gene transcript analysis in muscles from spinal muscular atrophy patients. **Biochem Biophys Res Commun**, vol. 213, n. 01, p. 342–348, 1995.
7. Baioni MTC, Ambiel CR. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. **Jornal de Pediatria**, vol.86 n. 04, 2010.
8. Jedrzejowska, M.; Milewski, M.; Zimowski, J.; Zagozdzon, P.; Kostera-Pruszczyk, A.; Borkowska, J.; Sielska, D.; Jurek, M.; Hausmanowa-Petrusewicz, I. Incidence of spinal muscular atrophy in Poland—more frequent than predicted? **Neuroepidemiology**, vol. 34, n. 03, p.152–157, 2010.
9. Iannaccone, S.T.; Hynan, L.S.; Morton, A.; Buchanan, R.; Limbers, C.A.; Varni, J.W. The PedsQLTM in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: Feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life InventoryTM

- Generic Core Scales and Neuromuscular Module. **Neuromuscular Disorders**, vol. 19, p. 805–812, 2009.
10. 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™ versão 4.0. **Jornal de Pediatria**, vol.84, n. 04, 2008.
 11. Likert, R. A technique for the measurement of attitudes. **Archives of Psychology**. vol. 22, n. 140, p. 44-53, 1932.
 12. Zaldívar, T.; Montejo, Y.; Acevedo, A.M.; Guerra, R.; Vargas, J.; Garofalo, N.; Alvarez, R.; Alvarez, M.A.; Hardiman, O. Evidence of reduced frequency of spinal muscular atrophy type I in the Cuban population. **Neurology**, vol. 65, n. 04, p. 636-8, 2005.
 13. Chien, Y.H.; Chiang, S.C.; Weng, W.C.; Lee, N.C.; Lin, C.J.; Hsieh, W.S.; Lee, W.T.; Jong, Y.J.; Ko, T.M.; Hwu, W.L.. Presymptomatic diagnosis of spinal muscular atrophy through newborn screening. **Jornal de Pediatria**, vol. 190, p. 124-129, 2017.
 14. Arkblad, E.; Tulinius, M.; Kroksmark, A.K.; Henricsson, M.; Darin, N. A population-based study of genotypic and phenotypic variability in children with spinal muscular atrophy. **Acta Paediatr**, vol. 98, n. 05, p. 865-72, 2009.
 15. Prior, T.W.; Snyder, P.J.; Rink, B.D.; Pearl, D.K.; Pyatt, R.E.; Mihal, D.C.; Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy. **Am J Med Genet A**, vol. 152A, n. 07, p. 1608-16, 2010.
 16. Jedrzejowska, M.; Milewski, M.; Zimowski, J.; Zagodzón, P.; Kostera-Pruszczyk, A.; Borkowska, J.; Incidence of spinal muscular atrophy in Poland—more frequent than predicted? **Neuroepidemiology**, vol. 34, n. 03, p. 152-7, 2010.
 17. Verhaart, I.E.C.; Robertson, A.; Leary, R.; McMacken, G.; König, K.; Kirschner, J.; A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. **J Neurol**, vol. 264, n. 07, p. 1465-1473, 2017.
 18. Pourhoseingholi, M.A.; Vahedi, M.; Rahimzadeh, M. Samplesize calculation in medical studies. **Gastroenterol Hepatol Bed Bench**, vol. 6, n. 01, p. 14-17, 2013.

19. Hopkins, W.G. Linear models and effect magnitudes for research, clinical and practical applications. **Sportscience**, vol. 14, p. 49-58, 2010.
20. Duan C., Ai, D.; Xu, Q.; Sui, B.; Zhao, K.. Assessment of health-related quality of life in patients with spina muscular atrophy in China. **Intractable Rare Dis Res**, vol. 11, n. 04, p. 189-195, 2022.
21. Aksaraliksunti, M.; Sanmaneechai, O. Health-related quality of life in Thai children with spinal muscular atrophy. **Pediatrics and Neonatology**, vol. 63, p. 291-297, 2022.
22. López-Bastida, J.; Peña-Longobardo, L.M.; Aranda-Reneo, I.; Tizzano, E.; Sefton, M.; Oliva-Moreno, J. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. **Orphanet J Rare Dis**, vol. 182, n. 01, p. 141, 2017.
23. Brandt, M.; Johannsen, L.; Inhestern, L.; Bergelt, C. Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. **Orphanet J Rare Dis**, vol. 17, n. 01, p. 274, 2022.
24. Kocova, H.; Dvorackova, O.; Vondracek, P.; Haberlova, J.; Health Related Quality of Life in Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy in the Czech Republic. **Pediatric Neurology**, vol. 50, n. 06, p. 591-594, 2014.
25. Finkel, R.S.; Chiriboga, C.A.; Vajsar, J.; Day, J.W.; Montes, J.; De Vivo, D.C.; Yamashita, M.; Rigo, F.; Hung, G.; Schneider, E.; Norris, D.A.; Xia, S.; Bennett, C.F.; Bishop, K.M. Treatment of infantile-onset spinal muscular atrophy with nusinersen: a phase 2, open-label, dose-escalation study. **Lancet**, vol. 388, n. 10063, p. 3017-3026, 2016.
26. Finkel, R.S.; Mercuri, E.; Darras, B.T.; Connolly, A.M.; Kuntz, N.L.; Kirschner, J.; Chiriboga, C.A.; Saito, K.; Servais, L.; Tizzano, E.; Topaloglu, H.; Tulinius, M.; Montes, J.; Glanzman, A.M.; Bishop, K.; Zhong, J.; Gheunes, S.; Bennett, F.; Schneider, E.; Farwell, W.; De Vivo, D.C. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. **N Engl J Med**, vol. 377, p. 1723-1732, 2017.
27. Yao, M.; Ma, Y.; Qian, R.; Xia, Y.; Yuan, C.; Bai, G.; Mao, S. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective

of caregivers: a Chinese cross-sectional study. **Orphanet J Rare Dis**, vol. 16, n. 01, p. 7, 2021.

6. CONCLUSÕES

As informações sobre as características dos pacientes com AME de todo Brasil fornecem uma visão preciosa para o tratamento clínico e para as políticas públicas de saúde do país. A avaliação da QV é uma forma de entender a visão dos pacientes e de seus cuidadores. Observamos uma menor QV especialmente na percepção dos pacientes com AME tipo II, o que deve ser considerado na hora do manejo clínico e no direcionamento de estratégias específicas como maior atenção da equipe multidisciplinar, especialmente no auxílio psicológico, maior abrangência da medicação e auxílio financeiro.

7. LIMITAÇÕES

Algumas limitações do estudo devem ser mencionadas. Primeiramente, por ser um estudo remoto muitos pacientes não foram abordados, este modo foi escolhido devido as restrições que a pandemia de COVID-19 exigia e por ser direcionado a pacientes de todo o Brasil. Em segundo lugar, o menor número de resposta dos questionários de QV denota uma dificuldade a ser encarada, pois estes foram posteriormente enviados por e_mail e muitos pacientes esqueciam de responder. Uma possível maneira para minimizar desvantagens seria a realização do estudo de forma presencial em centros de referência ou hospitais diferentes em todo Brasil, assim permitindo agregar um maior número de respostas.

Vale lembrar, que ainda não se sabe ainda o exato número de pacientes com diagnóstico de AME, assim como não existem centros de referência em todos os estados brasileiros. A epidemiologia destes pacientes é um desfecho de grande importância e deve ser explorado em estudos futuros.

Embora muito se fale em tratamento clínico da AME, a qualidade das evidências científicas relacionadas a QV ainda permanecem baixas. Neste sentido mais estudos relacionando QV com diagnóstico precoce, tratamento clínico, intervenções multidisciplinares, tratamento medicamentoso e característica socioeconômicas são necessários para entender melhor o impacto na vida dos pacientes e seus cuidadores.

REFERÊNCIAS

- Arkblad, E.; Tulinius, M.; Kroksmark, A.K.; Henricsson, M.; Darin, N. A population-based study of genotypic and phenotypic variability in children with spinal muscular atrophy. **Acta Paediatrica**; vol. 98, n.05, p. 865–72, 2009.
- Assumpção, JR. F.B.; Kuczynski, E.; Sprovierim, 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**, vol.58, n.01, 2000.
- Bach, J.; Gonçalves, M.R. Protocolos de ajudas técnicas aos músculos respiratórios para evitar falência respiratória e traqueostomia: Um novo paradigma de tratamento para os pacientes com doença neuromuscular. **Recursos em Fisioterapia Cardiorrespiratória**, p. 314-328, 2012.
- Bach, J.R.; Niranjana, V.; Weaver, B. Spinal Muscular Atrophy Type I - A Noninvasive Respiratory Management Approach. **CHEST**, vol.117, n.04, p.1100-5, 2000.
- Baioni, M.T.C.; Ambiel, C.R. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. **Jornal de Pediatria**, vol.86, n.4, 2010.
- Balestroni, G.; Bertolotti, G. L'EuroQol-5D (EQ-5D): uno strumento per la misura della qualità della vita EuroQol-5D (EQ-5D): an instrument for measuring quality of life. **Monaldi Arch Chest Disorders**; vol. 78, p. 155-159, 2012.
- Wadman, R.I.; Ludo Van der Pol, W.; Bosboom, W.M.; Asselman, L.; Van Den Berg, L.H.; Iannaccone, S.T.; Vrancken A.F. Drug treatment for spinal muscular atrophy types II and III. **Cochrane Database Systematic Reviews**; vol. 6, n. 01, 2020.
- Burglen, L.; Lefebvre, S.; Clermont, O.; Burlet, P.; Viollet, L.; Cruaud, C.; Munnich, A.; Melki, J. Structure and organization of the human survival motor neurone (SMN) gene. **Genomics**, vol. 32, n. 03, p. 479–482, 1996.
- Chatwin, M.; Bush, A.; Simonds, A.K. Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. **Archives Disease in Childhood**, vol. 96, n. 05, p. 426-32, 2011.

Chatwin, M.; Ross, E.; Hart, N.; Nickol, A.H.; Polkey, M.I.; Simonds, A.K. Cough augmentation with mechanical insufflation/exsufflation in patients with neuromuscular weakness. **The European Respiratory Journal**; vol. 21, n. 03, p. 502–508, 2003.

Darabas, K.C.; Comim, C.M.; Tuon, L. Análise da funcionalidade e qualidade de vida em pacientes portadores de doenças neuromusculares. Analysis of functioning and quality of life in patients with neuromuscular diseases. **Fisioterapia Brasil**, vol 10, n. 4, p. 241-247, 2009.

Feldkotter, M.; Schwarzer, V.; Wirth, R.; Wienker, T.F.; Wirth, B. Quantitative analyses of SMN1 and SMN2 based on real-time lightCycler PCR: fast and highly reliable carrier testing and prediction of severity of spinal muscular atrophy. **American Journal Physical Medicine Rehabilitation**, vol. 70, n.02, p.358–368, 2002.

Finkel, R.S.; Chiriboga, C.A.; Vajsar, J.; Day, J.W.; Montes, J.; De Vivo, D.C. Treatment of infantile-onset spinal muscular atrophy with nusinersen: a phase 2, open-label, dose-escalation study. **The Lancet**; vol. 388, n. 10063, p. 3017– 26, 2016.

Finkel, R.S.; Mercuri, E.; Darras, B.T.; Connolly, A.M.; Kuntz, N.L.; Kirschner, J.; Chiriboga, C.A.; Saito, K.; Servais, L.; Tizzano, E.; Topaloglu, H.; Tulinius, M.; Montes, J.; Glanzman, A.M.; Bishop, K.; hong, Z.J.; Gheuens, S.; Bennett, C.F.; Schneider, E.; Farwell, W.; De Vico, D.C. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. **The New England Journal of Medicine**; vol. 377, n. 18, p. 1723–32, 2017.

Finkel, R.S.; Mercuri, E.; Meyer, O.H.; Simonds, A.K.; Schroth, M.K.; Graham, R.J.; Kirschner, J.; Iannaccone, S.T.; Crawford, T.O.; Woods, S.; Muntoni, F.; Wirth, B.; Montes, J.; Main, M.; Mazzone, E.S.; Vitale, M.; Snyder, B.; Quijano-Roy, S.; Bertini, E.; Davis, R.H.; Qian, Y.; Sejersen, T. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. / **Neuromuscular Disorders**, vol. 28, n. 03, p. 197–207, 2018.

Gennarelli, M.; Lucarelli, M.; Capon, F.; Pizzuti, A.; Merlini, L.; Angelini, C.; Novelli, G.; Dallapiccola, B. Survival motor neuron gene transcript analysis in muscles from

spinal muscular atrophy patients. **Biochemical and Biophysical Research Communication**, vol. 213, n. 01, p. 342–348, 1995.

Iannaccone, S.T.; Hynan, L.S.; Morton, A.; Buchanan, R.; Limbers, C.A.; Varni, J.W. The PedsQL™ in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: Feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Generic Core Scales and Neuromuscular Module. **Neuromuscular Disorders** vol. 19, n. 12, 805–812, 2009.

Loos, C.; Leclair-Richard, D.; Mrad, S.; Barois, A.; Estournet-Mathiaud, B. Respiratory Capacity Course in Patients With Infantile Spinal Muscular Atrophy. **CHEST**, vol. 126, n. 03, p. 831-7, 2004.

Jedrzejowska, M.; Milewski, M.; Zimowski, J.; Zagodzón, P.; Kostera-Pruszczyk, A.; Borkowska, J.; Sielska, D.; Jurek, M.; Hausmanowa-Petrusewicz, I. Incidence of spinal muscular atrophy in Poland—more frequent than predicted? **Neuroepidemiology**, vol. 34, n.03, p.152–157, 2010.

Kinali, M.; Mercuri, E.; Main, M.; De Biasia, F.; Karatza, A.; Higgins, R. Pilot trial of albuterol in spinal muscular atrophy. **Neurology**; vol. 59, n. 04, p.609–10, 2002.

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™ versão 4.0. **Jornal de Pediatria**, vol. 84, n.04, 2008.

Kocova, H.; Dvorackova, O.; Vondracek, P.; Haberlova, J. Health Related Quality of Life in Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy in the Czech Republic. **Pediatric Neurology**, vol. 50, n. 06, p. 591-594, 2014.

Laguardia, J.; Campos, M.R.; Travassos, C.; Najjar, A.L.; Anjos, L.A.; Vasconcellos M.M. Dados normativos brasileiros do questionário Short Form-36 versão 2. **Revista Brasileira de Epidemiologia**, vol.16 no.4 São Paulo dez, 2013.

Landfeldt, E.; Edström, J.; Sejersen, T.; Tulinius, M.; Lochmüller, H.; Kirschner, J. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. **European Journal of Paediatric Neurology** vol 23, p347 - 356, 2019.

Lefebvre, S.; Burglen, L.; Reboullet, S.; Clermont, O.; Burlet, P.; Viollet, L.; Benichou B.; Cruaud, C.; Millasseau, P.; Zeviani, M. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. **GENE**, vol. 80, n. 01, p.155–165, 1995.

Mah, J.K.; Thannhauserj, J.E.; Kolski, H.; Dewey, D. Parental Stress and Quality of Life in Children With Neuromuscular Disease. **Pediatric Neurology**, vol. 39 n.02, 2008.

Marques, T.B.C.; Neves, J.C.; Portes, L.A.; Salge, J.M.; Zanoteli, E.; Reed, U.C. Air stacking: effects on pulmonary function in patients with spinal muscular atrophy and in patients with congenital muscular dystrophy. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**. Vol. 40, n.05, p.528-534, 2014.

Martinez, J.E.; Grassi, D.C.; Marques, L.G. Análise da aplicabilidade de três instrumentos de avaliação de dor em distintas unidades de atendimento: ambulatório, enfermaria e urgência. **Revista Brasileira de Reumatologia**; vol. 51, n.04, p. 299-308, 2011.

McAndrew, P.E.; Parsons, D.W.; Simard, L.R.; Rochette, C.; Ray, P.N.; Mendell, J.R.; Prior, T.W.; Burghes, A.H. Identification of proximal spinal muscular atrophy carriers and patients by analysis of SMNT and SMNC gene copy number. **American Journal Physical Medicine Rehabilitation**, vol. 60, n. 06, p. 1411–1422, 1997.

Mercuri,E.; Finkel, R.S.; Muntoni, F.; Wirth, B.; Montes, J.; Main, M.; Mazzone, E.S.; Vitale, M.; Snyder, B.; Quijano-Roy, S.; Bertini, E.; Davis, R.H.; Meyer, O.H.; Simonds A.K.; Schroth, M.K.; Graham, R.J.; Kirschner, J.; Iannaccone, S.T.; Crawford, T.O.; Woods, S.; Qian, Y.; Sejersen, T. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. **Neuromuscular Disorders**, vol. 28, n. 02, p. 103-115, 2018.

Norwood, F.L.; Harling, C.; Chinnery, P.F.; Eagle, M.; Bushby, K.; Straub, V. Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. **Brain**, vol 132, n. 11, p. 3175–3186, 2009.

Ogino, S.; Wilson, R.B.; Gold, B. New insights on the evolution of the SMN1 and SMN2 region: simulation and meta-analysis for allele and haplotype frequency

calculations. **European Journal Human Genetics**, vol. 12, n. 12, p. 1015–1023, 2004.

Oliveira, C.M.; Araujo, A.P.Q.C. Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy⁵. **European Journal of Paediatric Neurology**, vol 15, n. 01, p. 36-39, 2011.

OLIVEIRA, L.H. Exemplo de cálculo de Ranking Médio para Likert. Notas de Aula. Metodologia Científica e Técnicas de Pesquisa em Administração. **Mestrado em Adm. e Desenvolvimento Organizacional**. PPGA CNEC/FACECA: Varginha, 2005.

Oskoui. M.; Kaufmann, P. Spinal muscular atrophy. **Neurotherapeutics**, vol. 5, p. 499-506, 2008.

Pane, M.; Staccioli, S.; Messina, S.; D'Amico, A.; Pelliccioni, M.; Mazzone, E.S. Daily salbutamol in young patients with SMA type II. **NeuromuscDisorders**; vol. 18, p. 536–40, 2008.

Petrone, A.; Pavone, M.; ChiariniTesta, M.B.; Petreschi, F.; Bertini, E.; Cutrera, R.: Noninvasive ventilation in children with spinal muscular atrophy types 1 and 2. **American Journal Physical Medicine Rehabilitation**; vol. 86, n. 03, p.216–221, 2007.

Vaidla, E.; Talvik, I.; Kulla, A.; Kahre, T.; Hamarik, M.; Napa, A.; Metsvaht, T.; Piirsoo, A.; Talvik, T. Descriptive epidemiology of spinal muscular atrophy type I in Estonia. **Neuroepidemiology**, vol. 27, n. 03, p.164–168, 2006.

Vaidya, S.; Boes, S. Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. **Qualityof Life Research**, vol. 27, n. 12, p. 3087–3094, 2018.

Varni, J.W.; Limbers, C.A.; Burwinkle, T.M. How young can children reliably and validly self-report their health-related quality of life?: An analysis of 8,591 children across age subgroups with the PedsQL™ 4.0 Generic Core Scales. **Health andQualityof Life Outcomes**, vol. 5, n. 01, 2007.

Wadman, R.I.; Bosboom, W.M.; Van Der Pol, W.L.; Van Den Berg, L.H.; Asselman, F.; Iannaccone, S.T.; Vrancken, A.F. Drug treatment for spinal muscular atrophy type I. **Cochrane Database Systematic Reviews**; vol. 12, n. 12, 2019.

Wang, C.H.; Finkel, R.S.; Bertini, E.S.; Schroth, M.; Simonds, A.; Wong, B.; Aloysius, A.; Morrison, L.; Main, M.; Crawford, T.O.; Trela, A. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. **Journal of Child Neurology**, vol. 22, n. 08, 2007.

Wilson, R.B.; Ogino, S. Carrier frequency of spinal muscular atrophy. **The Lancet** p. vol. 372, n. 9649, p.1542, 2008.

Wirth, B. An update of the mutation spectrum of the survival motor neuron gene (SMN1) in autosomal recessive spinal muscular atrophy (SMA). **Human Mutation**; vol. 15, n. 03, p. 228–37, 2000.

Wirth, B.; Brichta, L.; Schrank, B.; Lochmuller, H.; Blick, S.; Baasner, A.; Heller, R. Mildly affected patients with spinal muscular atrophy are partially protected by an increased SMN2 copy number. **Human Genetics**, vol. 119, n. 04, p.422–428, 2006.

Wirth, B.; Herz, M.; Wetter, A.; Moskau, S.; Hahnen, E.; Rudnik-Schoneborn, S.; Wienker, T.; Zerres, K. Quantitative analysis of survival motor neuron copies: identification of subtle SMN1 mutations in patients with spinal muscular atrophy, genotype-phenotype correlation, and implications for genetic counseling. **American Journal Human Genetics**, vol. 64, n. 05, p.1340–1356, 1999.

APÊNDICE 1- TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

(Crianças de 07 a 12 anos)

TALE LÚDICO



Oi, como você se chama? _____

Nós nos chamamos, Dra Silvia Valderramas, Dra Marise Zonta, Dr Salmo Raskin e Maíra Arrivabene Coelho e queremos te convidar para participar do nosso estudo Qualidade de vida em pacientes com atrofia muscular espinhal no brasil: autoavaliação e percepção dos cuidadores/ responsáveis.



Posso te contar do nosso estudo?

Sabemos que viver com AME é um desafio, por isso, queremos ajudar as pessoas que cuidam de você a compreenderem melhor seus cuidados, assim te ajudando a ter ainda mais uma boa qualidade de VIDA. Respondendo essas perguntas você poderá nos ajudar a fazer isso, mas só se você quiser.



Às vezes você pode não gostar das perguntas, não se sentindo bem ao responder, mas fique tranquilo que seu nome não irá aparecer no estudo, apenas um número no lugar, contudo se mesmo assim não quiser mais responder é só parar o questionário, não tem problema nenhum.



Mas sabe? Coisas boas também podem acontecer e juntos vamos ajudar a melhorar os conhecimentos dos profissionais de saúde sobre a AME. Você vai precisar de apenas 10 minutinhos para responder o primeiro questionário e 15 minutinhos para responder o segundo, é rapidão.



Mas se você não gostar você pode me dizer “chega, não quero mais” e eu deixo você desistir e ir brincar de outra coisa, pode ser?



Se você quiser falar conosco, peça a seus pais e eles nos acharão a pesquisadora principal Dra Silvia Valderramas (svalderramas@uol.com.br) ou membro de sua equipe Dra Marise Zonta (marisebzonta@gmail.com) e Maíra Arrivabene Coelho (fisiomairacoelho@hotmail.com), pelo telefone (41) 99161-5332 ou no endereço Rua General Caneiro, 181, - Prédio Central, 11º andar, sala 1136, Alto da Glória – Curitiba (PR), Brasil.



Nós já explicamos tudo também para seus pais/Responsável Legal, mas queremos te ouvir, OK?

Então, você quer fazer parte deste meu estudo?

Hum, acho que sim. Entendi tudo, você me explicou direitinho as coisas boas e as não tão boas e você respondeu todas as minhas perguntas.



Quero sim ! E vou contar para meus amiguinhos!

Eu entendi tudo, que eu sou livre para aceitar ou recusar participar da pesquisa, que posso interromper a minha participação a qualquer momento sem dar uma razão e eu até vou assinar aqui!

Eu receberei uma via assinada e datada deste documento.

Local, _____ de _____ de _____

[Assinatura da criança]

Endereço e contato do Pai/Mãe/ Responsável Legal

TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
(Maiores de 12 anos e menores de 18 anos)

Título do Projeto: Qualidade de vida em pacientes com atrofia muscular espinhal no Brasil: autoavaliação e percepção dos cuidadores/ responsáveis.

Pesquisador Responsável: Dra Silvia Valderramas

Local da Pesquisa: O estudo será desenvolvido por meio online, por meio da divulgação junto aos pacientes ou familiares cadastrados na Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal.

Endereço: Rua General Caneiro, 181, - Prédio Central, 11º andar, sala 1136, Alto da Glória – Curitiba (PR), Brasil.

O que significa assentimento?

Assentimento é um termo que nós, pesquisadores, utilizamos quando convidamos uma pessoa da sua idade (criança/ adolescente) para participar de um estudo. Depois de compreender do que se trata o estudo e se concordar em participar dele você pode assinar este documento.

Nós te asseguramos que você terá todos os seus direitos respeitados e receberá todas as informações sobre o estudo, por mais simples que possam parecer.

Pode ser que este documento denominado TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO contenha palavras que você não entende. Por favor, peça ao responsável pela pesquisa ou à equipe de estudo para explicar qualquer palavra ou informação que você não entenda claramente.

Informação ao participante

Você está sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa, com o objetivo de avaliar a percepção da qualidade de vida em crianças e adolescentes com atrofia muscular espinhal (AME) no Brasil.

Por que estamos propondo este estudo? Por que sabemos que viver com AME é um desafio, não apenas para pacientes, mas também para seus familiares e cuidadores, bem como para as equipes de saúde e a sociedade. Ainda não existem estudos que descrevam a prevalência e as características epidemiológicas dos pacientes com AME no Brasil, o que dificulta a abordagem multidisciplinar destes pacientes. Acredita-se que os resultados deste estudo preencheriam esta lacuna na literatura, e teriam impacto na rotina de cuidados atualmente praticada pelas equipes multidisciplinares no Brasil. Além disso, e principalmente, este estudo traria informações pertinentes à percepção da qualidade de vida dos pacientes.

Os benefícios da pesquisa são para aperfeiçoar as abordagens terapêuticas já existentes, assim melhorando a qualidade de vida dos pacientes com AME.

O estudo será desenvolvido de forma online.

Que devo fazer se eu concordar voluntariamente em participar da pesquisa?

Caso você aceite participar, será necessário responder dois questionários, o primeiro questionário estará disponível no site da Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal – AAME sobre suas características, após será enviado ao seu e-mail o segundo questionário sobre qualidade de vida do paciente com atrofia muscular espinhal, o tempo necessário para responder o primeiro questionário será em torno de 10 minutos e o segundo questionário será de 15 minutos.

Contato para dúvidas

Se você ou os responsáveis por você tiverem dúvidas com relação ao estudo ou aos riscos relacionados a ele, você deve contatar o pesquisador principal Dra Silvia Valderramas (svalderramas@uol.com.br) ou membro de sua equipe Dra Marise Zonta (marisebzonta@gmail.com) e Maíra Arrivabene Coelho (fisiomairacoelho@hotmail.com), pelo telefone (41) 99161-5332 ou no endereço Rua General Caneiro, 181, - Prédio Central, 11º andar, sala 1136, Alto da Glória – Curitiba (PR), Brasil.

Se você tiver dúvidas sobre seus direitos como participante de pesquisa, você pode contatar também o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP/SD) do

Setor de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, pelo telefone 3360-7259.

DECLARAÇÃO DE ASSENTIMENTO DO PARTICIPANTE

Eu li e discuti com o pesquisador responsável pelo presente estudo os detalhes descritos neste documento. Entendo que eu sou livre para aceitar ou recusar e que posso interromper a minha participação a qualquer momento sem dar uma razão. Eu concordo que os dados coletados para o estudo sejam usados para o propósito acima descrito.

Eu entendi a informação apresentada neste TERMO DE ASSENTIMENTO. Eu tive a oportunidade para fazer perguntas e todas as minhas perguntas foram respondidas.

Eu receberei uma cópia assinada e datada deste documento.

[Local, ___ de _____ de ____]

[Assinatura do Adolescente]

[Assinatura do Pesquisador Responsável ou quem aplicou o TALE]

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

A criança/adolescente, sob sua responsabilidade, está sendo convidada (o) por nós, Dra Silvia Valderramas, Dra Marise Zonta, Dr Salmo Raskin e Maíra Arrivabene Coelho – da Universidade Federal do Paraná, a participar de um estudo intitulado: Qualidade de vida em pacientes com atrofia muscular espinhal no brasil: autoavaliação e percepção dos cuidadores/ responsáveis.

Queremos conhecer o perfil dos pacientes com ame e sua qualidade de vida. Este estudo visa contribuir para um melhor entendimento e conseqüentemente, aperfeiçoamento da abordagem terapêutica desta doença. Ainda não existem estudos que descrevam a prevalência e as características epidemiológicas dos pacientes com ame no brasil, o que dificulta a abordagem multidisciplinar destes pacientes. Acredita-se que os resultados deste estudo preencheriam esta lacuna na literatura, trazendo benefícios diretamente ao paciente com AME através do melhor entendimento da doença, impacto na rotina de cuidados atualmente praticada pelas equipes multidisciplinares no Brasil. Lembrando que sua participação e da criança/adolescente é de sua escolha.

a) O objetivo desta pesquisa é avaliar a qualidade de vida em crianças e adolescentes com atrofia muscular espinhal (AME) no Brasil.

b) Caso o senhor (a) autorize a participação da criança/adolescente nesta pesquisa, será necessário apenas que responda um questionário sobre os dados demográficos, antropométricos e clínicos dos pacientes através do site da Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal, , o tempo necessário para responder este questionário é em torno de 10 minutos. Após o cumprimento desta etapa, os pesquisadores

encaminharão um e-mail solicitando o preenchimento do questionário de qualidade de vida *PediatricQualityof Life Inventory™* versão 4.0 (PedsQL™ 4.0) de acordo com a idade da criança/adolescente com AME, o tempo necessário para responder este questionário é em torno de 15 minutos.

c) Essa pesquisa visa contribuir para um melhor entendimento e conseqüentemente, aperfeiçoamento da abordagem terapêutica na atrofia muscular espinhal.

d) Os pesquisadores Dra Silvia Valderramas, Dra Marise Zonta e a aluna Maíra Arrivabene Coelho, responsáveis por este estudo poderão ser localizados através do e_mail fisiomairacoelho@hotmail.com e do telefone (41) 99161-5332 , para esclarecer eventuais dúvidas que o senhor(a) possa ter e fornecer-lhe as informações que queira, antes, durante ou depois de encerrado o estudo.

e) A participação da criança/adolescente neste estudo é voluntária, portanto, é possível desistir a qualquer momento e solicitar que lhe devolvam este Termo de Consentimento Livre e Esclarecido assinado.

F) Existe um risco mínimo como quebra de confidencialidade, desconforto ou constrangimento relacionados às perguntas. Para minimizar este risco, constrangimentos, as informações relacionadas ao estudo serão apenas conhecidas pelas pesquisadoras. No entanto, se qualquer informação for divulgada em relatório ou publicação, isto será feito sob forma codificada, para que a **identidade da criança/adolescente seja preservada e mantida sua confidencialidade.**

g) Os materiais obtidos – questionários – serão armazenados por cinco (5) anos, conforme a resolução 466/12 - xi.2, f.

h) Quando os resultados forem publicados, não aparecerá nome da criança/adolescente e sim um código.

i) Se o senhor (a) tiver dúvidas sobre os direitos da criança/adolescente como participante de pesquisa, você pode contatar também o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP/SD) do Setor de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, pelo telefone 3360-7259. O Comitê de Ética em Pesquisa é um órgão colegiado multi e transdisciplinar, independente, que existe nas instituições que realizam pesquisa envolvendo seres humanos no Brasil e foi criado com o objetivo de proteger os participantes de pesquisa, em sua integridade e dignidade, e assegurar que as pesquisas sejam desenvolvidas dentro de padrões éticos (Resolução nº 466/12 Conselho Nacional de Saúde).

Eu, _____ li esse Termo de Consentimento e compreendi a natureza e objetivo do estudo para o qual autorizo a participação da criança/adolescente sob minha responsabilidade. A explicação que recebi menciona os riscos e benefícios. Eu entendi que somos livres para interromper a participação a qualquer momento sem justificar nossa decisão e sem qualquer prejuízo para mim e para a criança/adolescente pelo qual sou responsável.

Eu autorizo a participação voluntária da criança/adolescente pelo qual sou responsável a participar deste estudo.

_____, ____ de _____ de _____

[Assinatura do Pai ou Responsável Legal]

[Assinatura do Pesquisador Responsável ou quem aplicou o TCLE]

APÊNDICE 2- FICHA DE COLETA DE DADOS SOCIODEMOGRAFICO, ANTROPOMÉTRICO E CLINICO

PERFIL DO PACIENTE COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Ficha de coleta

Data: ___/___/___

Prezada (o), viemos respeitosamente solicitar que responda as perguntas subscritas. Esta pesquisa é anônima e os dados serão utilizados apenas para fins acadêmicos. O objetivo é conhecer o perfil dos pacientes com AME. Embora sua participação seja facultativa, incentivamos que todas e todos respondam, já que esta ação visa contribuir para um melhor entendimento e conseqüentemente, aperfeiçoamento da abordagem terapêutica desta doença. Salientamos que atualmente não existe nenhum estudo realizado e publicado sobre isso no Brasil, apenas em outros países, e por isso, estas informações são muito relevantes.

→ DADOS PESSOAIS

Nome Completo do Paciente: _____

Idade: _____ Data de Nascimento: ___/___/___ Sexo: _____

Cidade Natal: _____ Estado: _____

Cidade Atual: _____ Estado: _____

Nome Completo do Responsável: _____

Telefone: _____ e-mail: _____

→ ESCOLARIDADE DO PACIENTE

- Analfabeto Ensino Fundamental Incompleto Ensino Fundamental Completo
 Ensino Médio Incompleto Ensino Médio Completo Ensino Superior Incompleto
 Ensino Superior Completo Outro: _____

→ RENDA MÉDIA FAMILIAR

- Até 1 salário mínimo (R\$ 998) de 2 a 3 salários mínimos (R\$1996 – R\$2994)
 de 3 a 5 salários mínimos (R\$ 2994 – 4990) > de 5 salários mínimos (> R\$ 4990)
 Outro: _____

O paciente reside com _____ pessoas

→ ACESSO A SAÚDE

- SUS Plano de Saúde: _____ Particular

→ TIPO DE AME

- AME tipo 1 A: insuficiência ventilatória desde o período neonatal
- AME tipo 1 B: respiração paradoxal, nunca rolou ou sentou
- AME tipo 1 C: fraqueza de músculos proximais, nunca sentou
- AME tipo 2: já sentou independentemente
- AME tipo 3 A: deambulou, mas perdeu a marcha
- AME tipo 3 B: deambula

→ IDADE DO DIAGNÓSTICO (meses): _____

→ EXAMES REALIZADOS PARA O DIAGNÓSTICO:

- Eletroencefalografia
- Biopsia Muscular
- Exame de DNA para AME
- Clínica
- Outros: _____

→ QUANTAS CÓPIAS DE SMN2: 1 2 3 4

→ PRIMEIRO SINAL DA DOENÇA (AME):

- Hipotonia
- Disfagia
- Insuficiência Ventilatória/ Respiratória
- Outros: _____

→ QUAIS TERAPIAS REALIZA (ALEM DO MEDICO):

- Fisioterapia Respiratória
- Fisioterapia Motora
- Fonoaudiologia
- Terapia Ocupacional
- Outras: _____

→ UTILIZA APARELHOS:

- Nenhum auxilio respiratório
- BIPAP
- Ventilador suporte a vida
- CPAP
- Suplementação de oxigênio
- Cough Assist (máquina da tosse)
- Ambu
- Outros: _____

→ VIA RESPIRATÓRIA:

- Ventilação Não Invasiva com máscara 24 h
- Ventilação Não Invasiva com máscara > de 16h
- Ventilação Não Invasiva com máscara < de 16h

Ventilação Não Invasiva durante o sono

Traqueostomia idade da TQT: _____

➔ NECESSITOU DE INTERNAMENTO NO ÚLTIMO ANO?

Não Sim Quantos? _____

Motivo: _____

➔ PARADA CARDIORRESPIRATÓRIA

Sim Não Quantas vezes: _____

➔ FORMA DE ALIMENTAÇÃO:

Boca Boca + gastro Gastrostomia Sonda Gástrica

➔ MEDICAMENTO ESPECÍFICO:

Spinraza/ Nusinersen Outros: _____

➔ OUTRAS DOENÇAS ALEM DA AME?

Sim Não Quais: _____

➔ OUTRO FAMILIAR COM DIAGNÓSTICO COMPROVADO DE AME?

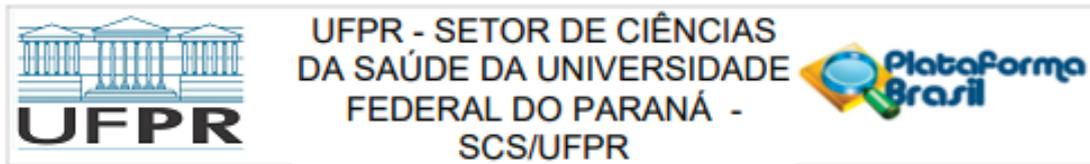
Sim Não Quem: _____

Pais são parentes? _____

➔ DATA DO ÓBITO (SE APLICÁVEL): ____/____/____

MUITO OBRIGADA POR SUA PARTICIPAÇÃO E CONTRIBUIÇÃO!

ANEXOS 1 – PARECER COMITÊ DE ÉTICA



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL NO BRASIL: AUTOAVALIAÇÃO E PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES/ RESPONSÁVEIS.

Pesquisador: SILVIA VALDERRAMAS

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 39003720.4.0000.0102

Instituição Proponente: Programa de Pós-graduação em Medicina Interna e Ciências da Saúde

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 4.431.466

Apresentação do Projeto:

Protocolo oriundo do Programa de Pós-Graduação em Medicina Interna e Ciências da Saúde, intitulado "QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL NO BRASIL: AUTOAVALIAÇÃO E PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES/ RESPONSÁVEIS".

O estudo está a cargo da Profa. Dra. SILVIA VALDERRAMAS, tendo como colaboradores a mestranda Maira Arrivabene Coelho e Profa.Dra. Marise Bueno Zonta (Fisioterapeuta, pesquisadora e colaboradora no Programa de Pós-Graduação em Medicina Interna e Ciências da Saúde/UFPR) e o médico geneticista Dr. Salmo Raskin.

O estudo será realizado na UFPR no período de Novembro de 2020 a Maio de 2022.

A Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal será a Instituição Coparticipante.

Trata-se de um estudo observacional descritivo que será desenvolvido por meio online, visando obter respostas provenientes dos pacientes ou familiares cadastrados na Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal. Os participantes consistem em crianças, adolescentes e adultos com diagnóstico de atrofia muscular espinhal tipo I, II, III e IV (CID10: G12 – Atrofia Muscular Espinhal e Síndromes Correlatadas; DECS: 22949 – Atrofia Muscular) ou familiares/responsáveis (crianças entre zero e 12 anos).

Na Folha de Rosto consta um N = 195.

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - 1º andar

Bairro: Alto da Glória

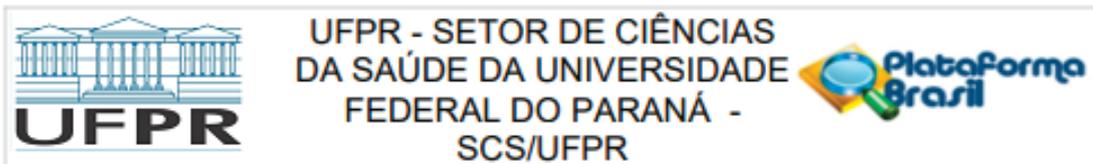
CEP: 80.060-240

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br



Continuação do Parecer: 4.431.466

Objetivo da Pesquisa:

1.1. Objetivo Geral

Avaliar a percepção da qualidade de vida em crianças e adolescentes com atrofia muscular espinhal (AME) no Brasil.

1.2. Objetivos Específicos

- investigar a prevalência de pacientes com atrofia muscular espinhal no Brasil;
- caracterizar o perfil demográfico, antropométrico e clínico destes pacientes;
- avaliar a percepção dos cuidadores sobre a qualidade de vida de pacientes com atrofia muscular espinhal (AME);
- verificar se existe associação entre a qualidade de vida e parâmetros epidemiológicos dos pacientes com atrofia muscular espinhal;

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

"Atualmente não existe nenhum estudo realizado e publicado sobre os dados demográficos, antropométricos e clínicos dos pacientes com AME no Brasil, apenas em outros países. Existem poucos estudos sobre a qualidade de vida do paciente com AME realizados no Brasil, mas nenhum que abranja todo país, apenas estudos locais. Essas informações são muito relevantes, visam contribuir para um melhor entendimento do tratamento brasileiro da doença e conseqüentemente, ajudar o aperfeiçoamento da abordagem terapêutica para os pacientes".

"Embora este estudo tenha uma abordagem indireta dos pacientes e/ou responsáveis, existe um risco mínimo como quebra de confidencialidade, desconforto ou constrangimento relacionados às perguntas. Para minimizar este risco, os dados obtidos serão armazenados sob responsabilidade dos pesquisadores, sem identificação nominal dos pacientes, e os participantes terão liberdade de interromperem o preenchimento caso se sintam constrangidos. Este estudo está sujeito ao risco do número amostral de participantes ficar aquém do esperado inicialmente".

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Pesquisa de relevância social por se tratar de doença rara grave

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

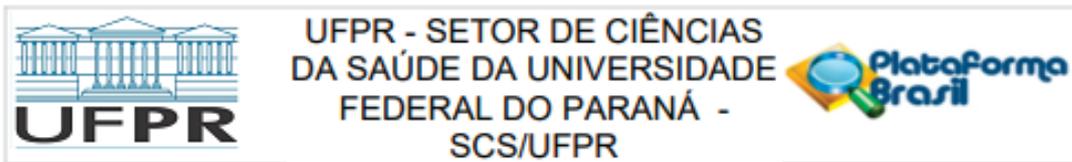
Todos os termos obrigatórios foram anexados

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Todas as pendências foram atendidas. Protocolo em condições de aprovação.

Favor inserir em seu TCLE e TALE o número do CAAE e o número do Parecer de aprovação, para

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - 1º andar
Bairro: Alto da Glória **CEP:** 80.060-240
UF: PR **Município:** CURITIBA
Telefone: (41)3380-7259 **E-mail:** cometica.saude@ufpr.br



Continuação do Parecer: 4.431.466

que possa aplicar aos participantes de sua pesquisa, conforme decisão da Coordenação do CEP/SD de 13 de julho de 2020.

Após o isolamento, retornaremos à obrigatoriedade do carimbo e assinatura nos termos.

Qualquer dúvida, retornar e-mail ou pelo WhatsApp 41-3360-7259.

Considerações Finais a critério do CEP:

Solicitamos que sejam apresentados a este CEP, relatórios semestrais e final, sobre o andamento da pesquisa, bem como informações relativas às modificações do protocolo, cancelamento, encerramento e destino dos conhecimentos obtidos, através da Plataforma Brasil - no modo: NOTIFICAÇÃO. Demais alterações e prorrogação de prazo devem ser enviadas no modo EMENDA. Lembrando que o cronograma de execução da pesquisa deve ser atualizado no sistema Plataforma Brasil antes de enviar solicitação de prorrogação de prazo.

Emenda – ver modelo de carta em nossa página: www.cometica.ufpr.br (obrigatório envio)

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1618957.pdf	24/11/2020 08:51:58		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TALE_ADOLESCENTES_corrigido.docx	24/11/2020 08:51:04	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Pais_Corrigido.docx	24/11/2020 08:50:50	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Outros	CARTA_RESPOSTA_AO_CEP.docx	19/11/2020 08:41:45	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TALE_crianca_corrigido.docx	19/11/2020 08:39:59	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Declaração de Pesquisadores	AtaExtrato.pdf	22/10/2020 10:07:03	IDA CRISTINA GUBERT	Aceito
Declaração de	Concordancia_de_Coparticipacao_AA	06/10/2020	SILVIA	Aceito

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - 1º andar

Bairro: Alto da Glória

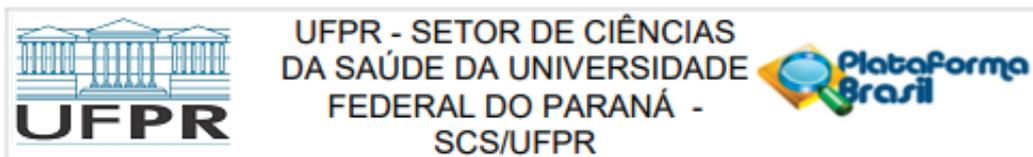
CEP: 80.060-240

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br



UFPR - SETOR DE CIÊNCIAS
DA SAÚDE DA UNIVERSIDADE
FEDERAL DO PARANÁ -
SCS/UFPR

Continuação do Parecer: 4.431.466

concordância	ME.pdf	20:25:41	VALDERRAMAS	Aceito
Outros	CERTIDAO_PROJETO.pdf	06/10/2020 19:04:10	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Outros	Check_List.pdf	06/10/2020 19:02:48	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Pre_projeto_finalizado.docx	02/10/2020 16:53:55	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Pais.docx	02/10/2020 16:53:00	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_12_18_ANOS.docx	02/10/2020 16:52:52	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_7_12_ANOS.docx	02/10/2020 16:52:40	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_pesquisadores.pdf	30/09/2020 00:18:03	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Folha de Rosto	Folha_de_Rosto.pdf	30/09/2020 00:17:12	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Outros	CARTA_DE_ENCAMINHAMENTO_PES QUISADOR_CEP.pdf	29/09/2020 23:58:02	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito
Solicitação Assinada pelo Pesquisador Responsável	ANALISE_DO_MERITO_CIENTIFICO.p df	29/09/2020 23:57:07	SILVIA VALDERRAMAS	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

CURITIBA, 01 de Dezembro de 2020

Assinado por:
IDA CRISTINA GUBERT
(Coordenador(a))

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - 1º andar
Bairro: Alto da Glória CEP: 80.060-240
UF: PR Município: CURITIBA
Telefone: (41)3380-7259 E-mail: comelica.saude@ufpr.br

ANEXO 2 – QUESTIONÁRIOS PEDIÁTRICOS SOBRE QUALIDADE DE VIDA

N° de identificação: _____

Data: _____

PedsQL™

Questionário pediátrico sobre qualidade de vida

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DOS PAIS sobre O FILHO / A FILHA (2 a 4 anos)**INSTRUÇÕES**

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais **o seu filho / a sua filha** pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos se **o seu filho / a sua filha tem tido dificuldade** com cada uma dessas coisas durante o **ÚLTIMO MÊS**, fazendo um "X" no número:

- 0** se ele / ela **nunca** tem dificuldade com isso
- 1** se ele / ela **quase nunca** tem dificuldade com isso
- 2** se ele / ela **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3** se ele / ela **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4** se ele / ela **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.

Caso não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 2

Durante o **ÚLTIMO MÊS**, o seu filho / a sua filha tem tido **dificuldade** com cada uma das coisas abaixo?

CAPACIDADE FÍSICA (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Andar	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar de brincadeiras ativas ou fazer exercícios físicos	0	1	2	3	4
4. Levantar alguma coisa pesada	0	1	2	3	4
5. Tomar banho	0	1	2	3	4
6. Ajudar a apanhar os brinquedos	0	1	2	3	4
7. Sentir dor	0	1	2	3	4
8. Ter pouca energia ou disposição	0	1	2	3	4

ASPECTO EMOCIONAL (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Sentir medo ou ficar assustado/a	0	1	2	3	4
2. Ficar triste	0	1	2	3	4
3. Ficar com raiva	0	1	2	3	4
4. Dormir mal	0	1	2	3	4
5. Ficar preocupado/a	0	1	2	3	4

ATIVIDADES SOCIAIS (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Brincar com outras crianças	0	1	2	3	4
2. As outras crianças não quererem ser amigos dele / dela	0	1	2	3	4
3. As outras crianças implicarem com o seu filho / a sua filha	0	1	2	3	4
4. Não conseguir fazer coisas que outras crianças da mesma idade fazem	0	1	2	3	4
5. Acompanhar a brincadeira com outras crianças	0	1	2	3	4

***Por favor, responda a esta parte se seu filho / sua filha vai à escola ou à creche**

ATIVIDADE ESCOLAR (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Fazer as mesmas atividades escolares / pré-escolares que as outras crianças da turma	0	1	2	3	4
2. Faltar à aula / creche por não estar se sentindo bem	0	1	2	3	4
3. Faltar à aula / creche para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4

PedsQL 4.0 - Parent (2-4) Não pode ser reproduzido sem autorização prévia. Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D. Todos os direitos reservados.

PedsQL-4.0-Core-PT - Brazil/Portuguese - Version of 22 Oct 15 - Mapl.
ID04480 / PedsQL-4.0-Core-PT_ALA_0_porBR.doc

Nº de identificação _____
 Data: _____

PedsQL™

Questionário pediátrico sobre qualidade de vida

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DA CRIANÇA (5 a 7 anos)

Instruções para o entrevistador:

Eu vou te fazer algumas perguntas sobre coisas que podem ser difíceis para algumas crianças. Eu quero saber se cada uma destas coisas pode ser difícil para você.

Mostre à criança a página com as carinhas e leia as frases abaixo conforme aponta a resposta correspondente.

Se isso nunca é difícil, aponte a carinha sorridente.

Se isso algumas vezes é difícil, aponte a carinha do meio.

Se isso quase sempre é difícil, aponte a carinha zangada.

Eu vou ler cada uma das perguntas. Quando eu acabar de ler uma pergunta, você vai apontar a resposta para me dizer se isso é difícil para você. Vamos treinar primeiro.

	Nunca	Algumas vezes	Quase sempre
Para você é difícil estalar os dedos?			

Para determinar se a criança respondeu corretamente à pergunta ou não, peça-lhe que mostre como estala os dedos. Repita a pergunta se a criança mostrou uma resposta diferente da ação.

PedsQL 2

Pense em como você tem se sentido durante as últimas semanas. Por favor, escute cada uma das frases com bastante atenção e me conte se cada uma destas coisas é difícil para você.

Depois de ler o item mostre à criança a página com as carinhas. Se ela hesitar ou parecer não saber como responder, leia as opções de resposta enquanto aponta as carinhas.

CAPACIDADE FÍSICA (dificuldade com...)	Nunca	Algumas vezes	Quase sempre
1. Você acha difícil andar?	0	2	4
2. Você acha difícil correr?	0	2	4
3. Você acha difícil fazer exercícios físicos ou esportes?	0	2	4
4. Você acha difícil levantar coisas pesadas?	0	2	4
5. Você acha difícil tomar banho de banheira ou de chuveiro?	0	2	4
6. Você acha difícil ajudar nas tarefas de casa (como apertar os seus brinquedos)?	0	2	4
7. Você sente dor? (Onde? _____)	0	2	4
8. Você se sente cansado/a demais para brincar?	0	2	4

Lembre e me diga se isto tem sido difícil para você nas últimas semanas.

ASPECTO EMOCIONAL (dificuldade com...)	Nunca	Algumas vezes	Quase sempre
1. Você sente medo?	0	2	4
2. Você se sente triste?	0	2	4
3. Você sente raiva?	0	2	4
4. Você dorme mal?	0	2	4
5. Você se preocupa com o que vai acontecer com você?	0	2	4

ASPECTO SOCIAL (dificuldade com...)	Nunca	Algumas vezes	Quase sempre
1. Você acha difícil se dar bem com outras crianças?	0	2	4
2. As outras crianças dizem que não querem brincar com você?	0	2	4
3. As outras crianças implicam com você?	0	2	4
4. As outras crianças fazem coisas que você não consegue fazer?	0	2	4
5. Você acha difícil acompanhar as brincadeiras com outras crianças?	0	2	4

ATIVIDADE ESCOLAR (dificuldade com...)	Nunca	Algumas vezes	Quase sempre
1. Você acha difícil prestar atenção na aula?	0	2	4
2. Você esquece as coisas?	0	2	4
3. Você acha difícil acompanhar a sua turma nas tarefas escolares?	0	2	4
4. Você falta à aula porque você não se sente bem?	0	2	4
5. Você falta à aula porque você tem que ir ao médico ou ao hospital?	0	2	4

PedsQL 4.0 - (5-7) Não pode ser reproduzido sem autorização prévia.
01/00

PedsQL 4.0-Core-YC - Brazil/Portuguese - Version of 20 Feb 17 - Impl.
E057025 / PedsQL-4.0-Core-YC_AJ4.0_por-BR.doc

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Todos os direitos reservados

N° de identificação: _____
 Data: _____

PedsQL™

Questionário pediátrico sobre qualidade de vida

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DOS PAIS sobre O FILHO / A FILHA (5 a 7 anos)

INSTRUÇÕES

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais **o seu filho / a sua filha** pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos se **o seu filho / a sua filha tem tido dificuldade** com cada uma dessas coisas durante o **ÚLTIMO MÊS**, fazendo um "X" no número:

- 0** se ele / ela **nunca** tem dificuldade com isso
- 1** se ele / ela **quase nunca** tem dificuldade com isso
- 2** se ele / ela **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3** se ele / ela **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4** se ele / ela **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.
 Caso não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 2

Durante o **ÚLTIMO MÊS**, o seu filho / a sua filha tem tido **dificuldade** com cada uma das coisas abaixo?

CAPACIDADE FÍSICA (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Andar mais de um quarteirão	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Praticar esportes ou fazer exercícios físicos	0	1	2	3	4
4. Levantar alguma coisa pesada	0	1	2	3	4
5. Tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	4
6. Ajudar nas tarefas domésticas, como apanhar os brinquedos	0	1	2	3	4
7. Sentir dor	0	1	2	3	4
8. Ter pouca energia ou disposição	0	1	2	3	4

ASPECTO EMOCIONAL (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Sentir medo ou ficar assustado/a	0	1	2	3	4
2. Ficar triste	0	1	2	3	4
3. Ficar com raiva	0	1	2	3	4
4. Dormir mal	0	1	2	3	4
5. Se preocupar com o que vai acontecer com ele / ela	0	1	2	3	4

ATIVIDADES SOCIAIS (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Conviver com outras crianças	0	1	2	3	4
2. As outras crianças não quererem ser amigos dele / dela	0	1	2	3	4
3. As outras crianças implicarem com o seu filho / a sua filha	0	1	2	3	4
4. Não conseguir fazer coisas que outras crianças da mesma idade fazem	0	1	2	3	4
5. Acompanhar a brincadeira com outras crianças	0	1	2	3	4

ATIVIDADE ESCOLAR (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Prestar atenção na aula	0	1	2	3	4
2. Esquecer as coisas (esquecer o que aprendeu, esquecer de fazer as tarefas escolares, etc.)	0	1	2	3	4
3. Acompanhar a turma nas atividades escolares	0	1	2	3	4
4. Faltar à aula por não estar se sentindo bem	0	1	2	3	4
5. Faltar à aula para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4

PedsQL 4.0 - Parent (5-7)

Não pode ser reproduzido sem autorização prévia.

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Todos os direitos reservados.PedsQL-4.0-Core-PYC - Brazil/Portuguese - Version of 22 Oct 15 - MapI.
D04480 / PedsQL-4.0-Core-PYC_AJM_0_porBR.doc

Nº de identificação _____
 Data: _____

PedsQL™

Questionário pediátrico sobre qualidade de vida

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DA CRIANÇA (8 a 12 anos)

INSTRUÇÕES

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais você pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos **quanta dificuldade você tem tido** com cada uma destas coisas durante os **ÚLTIMOS 30 DIAS** fazendo um "X" no número:

- 0** se você **nunca** tem dificuldade com isso
- 1** se você **quase nunca** tem dificuldade com isso
- 2** se você **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3** se você **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4** se você **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.

Caso você não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 2

Durante os **ÚLTIMOS 30 DIAS**, você tem tido **dificuldade** com alguma das coisas abaixo?

SOBRE MINHA SAÚDE E MINHAS ATIVIDADES <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Para mim é difícil andar mais de uma quadra	0	1	2	3	4
2. Para mim é difícil correr	0	1	2	3	4
3. Para mim é difícil praticar esportes ou fazer exercícios	0	1	2	3	4
4. Para mim é difícil levantar coisas pesadas	0	1	2	3	4
5. Para mim é difícil tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	4
6. Para mim é difícil ajudar nas tarefas domésticas	0	1	2	3	4
7. Eu sinto dor	0	1	2	3	4
8. Eu tenho pouca energia	0	1	2	3	4

SOBRE MEUS SENTIMENTOS <i>(dificuldade com)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Eu sinto medo	0	1	2	3	4
2. Eu me sinto triste	0	1	2	3	4
3. Eu sinto raiva	0	1	2	3	4
4. Eu durmo mal	0	1	2	3	4
5. Eu me preocupo com o que vai acontecer comigo	0	1	2	3	4

COMO EU CONVIVO COM OUTRAS PESSOAS <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Eu tenho dificuldade para conviver com outras crianças	0	1	2	3	4
2. As outras crianças não querem ser minhas amigas	0	1	2	3	4
3. As outras crianças implicam comigo	0	1	2	3	4
4. Eu não consigo fazer coisas que outras crianças da minha idade conseguem	0	1	2	3	4
5. Para mim é difícil acompanhar a brincadeira com outras crianças	0	1	2	3	4

SOBRE A ESCOLA <i>(dificuldade com)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. É difícil prestar atenção na aula	0	1	2	3	4
2. Eu esqueço as coisas	0	1	2	3	4
3. Eu tenho dificuldade para acompanhar as tarefas da escola	0	1	2	3	4
4. Eu falto à aula por não estar me sentindo bem	0	1	2	3	4
5. Eu falto à aula para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4

N° de identificação: _____
Data: _____

PedsQLTM

Questionário pediátrico sobre qualidade de vida

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DOS PAIS sobre O FILHO / A FILHA (8 a 12 anos)

INSTRUÇÕES

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais **o seu filho / a sua filha** pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos se **o seu filho / a sua filha tem tido dificuldade** com cada uma dessas coisas durante o **ÚLTIMO MÊS**, fazendo um "X" no número:

- 0 se ele / ela **nunca** tem dificuldade com isso
- 1 se ele / ela **quase nunca** tem dificuldade com isso
- 2 se ele / ela **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3 se ele / ela **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4 se ele / ela **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.

Caso não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 4.0 - Parent (8-12) Não pode ser reproduzido sem autorização prévia. Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Todos os direitos reservados.

PedsQL-4.0-Core-PC - Brazil/Portuguese - Version of 22 Oct 15 - Mapi.
ID04489 / PedsQL-4.0-Core-PC_AU4.0_por-BR.doc

PedsQL 2

Durante o **ÚLTIMO MÊS**, o seu filho / a sua filha tem tido **dificuldade** com cada uma das coisas abaixo?

CAPACIDADE FÍSICA (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Andar mais de um quarteirão	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Praticar esportes ou fazer exercícios físicos	0	1	2	3	4
4. Levantar alguma coisa pesada	0	1	2	3	4
5. Tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	4
6. Ajudar nas tarefas domésticas	0	1	2	3	4
7. Sentir dor	0	1	2	3	4
8. Ter pouca energia ou disposição	0	1	2	3	4

ASPECTO EMOCIONAL (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Sentir medo ou ficar assustado/a	0	1	2	3	4
2. Ficar triste	0	1	2	3	4
3. Ficar com raiva	0	1	2	3	4
4. Dormir mal	0	1	2	3	4
5. Se preocupar com o que vai acontecer com ele / ela	0	1	2	3	4

ATIVIDADES SOCIAIS (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Conviver com outras crianças	0	1	2	3	4
2. As outras crianças não quererem ser amigos dele / dela	0	1	2	3	4
3. As outras crianças implicarem com o seu filho / a sua filha	0	1	2	3	4
4. Não conseguir fazer coisas que outras crianças da mesma idade fazem	0	1	2	3	4
5. Acompanhar a brincadeira com outras crianças	0	1	2	3	4

ATIVIDADE ESCOLAR (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Prestar atenção na aula	0	1	2	3	4
2. Esquecer as coisas (esquecer o que aprendeu, esquecer de fazer as tarefas escolares, etc.)	0	1	2	3	4
3. Acompanhar a turma nas tarefas escolares	0	1	2	3	4
4. Faltar à aula por não estar se sentindo bem	0	1	2	3	4
5. Faltar à aula para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4

PedsQL 4.0 - Parent (8-12) Não pode ser reproduzido sem autorização prévia. Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D. Todos os direitos reservados.

PedsQL-4.0-Core-PC - Brazil/Portuguese - Version of 22 Oct 15 - Mapl.
D04480 / PedsQL-4.0-Core-PC_AU4.0_por-BR.doc

Nº de identificação _____
 Data: _____

PedsQLTM

Questionário pediátrico sobre qualidade de vida

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DO/A ADOLESCENTE (13 a 18 anos)

INSTRUÇÕES

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais você pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos **quanta dificuldade você tem tido** com cada uma destas coisas durante os **ÚLTIMOS 30 DIAS** fazendo um "X" no número:

- 0** se você **nunca** tem dificuldade com isso
- 1** se você **quase nunca** tem dificuldade com isso
- 2** se você **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3** se você **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4** se você **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.

Caso você não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 2

Durante os **ÚLTIMOS 30 DIAS**, você tem tido **dificuldade** com alguma das coisas abaixo?

SOBRE MINHA SAÚDE E MINHAS ATIVIDADES <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Para mim é difícil andar mais de uma quadra	0	1	2	3	4
2. Para mim é difícil correr	0	1	2	3	4
3. Para mim é difícil praticar esportes ou fazer exercícios	0	1	2	3	4
4. Para mim é difícil levantar coisas pesadas	0	1	2	3	4
5. Para mim é difícil tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	4
6. Para mim é difícil ajudar nas tarefas domésticas	0	1	2	3	4
7. Eu sinto dor	0	1	2	3	4
8. Eu tenho pouca energia	0	1	2	3	4

SOBRE MEUS SENTIMENTOS <i>(dificuldade com)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Eu sinto medo	0	1	2	3	4
2. Eu me sinto triste	0	1	2	3	4
3. Eu sinto raiva	0	1	2	3	4
4. Eu durmo mal	0	1	2	3	4
5. Eu me preocupo com o que vai acontecer comigo	0	1	2	3	4

COMO EU CONVIVO COM OUTRAS PESSOAS <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Eu tenho dificuldade para conviver com outros adolescentes	0	1	2	3	4
2. Os outros adolescentes não querem ser meus amigos	0	1	2	3	4
3. Os outros adolescentes implicam comigo	0	1	2	3	4
4. Eu não consigo fazer coisas que outros adolescentes da minha idade conseguem	0	1	2	3	4
5. Para mim é difícil acompanhar outros adolescentes	0	1	2	3	4

SOBRE A ESCOLA <i>(dificuldade com)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. É difícil prestar atenção na aula	0	1	2	3	4
2. Eu esqueço as coisas	0	1	2	3	4
3. Eu tenho dificuldade para acompanhar as tarefas da escola	0	1	2	3	4
4. Eu falto à aula por não estar me sentindo bem	0	1	2	3	4
5. Eu falto à aula para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4

N° de identificação: _____

Data: _____

PedsQL™

Questionário pediátrico sobre qualidade de vida

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DOS PAIS sobre O FILHO / A FILHA (13 a 18 anos)

INSTRUÇÕES

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais **o seu filho / a sua filha** pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos se **o seu filho / a sua filha** apresentou **dificuldade** com cada uma dessas coisas durante o **ÚLTIMO MÊS**, fazendo um "X" no número:

- 0** se ele / ela **nunca** tem dificuldade com isso
- 1** se ele / ela **quase** nunca tem dificuldade com isso
- 2** se ele / ela **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3** se ele / ela **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4** se ele / ela **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.

Caso não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 2

Durante o **ÚLTIMO MÊS**, o seu filho / a sua filha apresentou **dificuldade** com cada uma das coisas abaixo?

CAPACIDADE FÍSICA (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Andar mais de um quarteirão	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Praticar esportes ou fazer exercícios físicos	0	1	2	3	4
4. Levantar alguma coisa pesada	0	1	2	3	4
5. Tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	4
6. Ajudar nas tarefas domésticas	0	1	2	3	4
7. Sentir dor	0	1	2	3	4
8. Ter pouca energia ou disposição	0	1	2	3	4

ASPECTO EMOCIONAL (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Sentir medo ou ficar assustado/a	0	1	2	3	4
2. Ficar triste	0	1	2	3	4
3. Ficar com raiva	0	1	2	3	4
4. Dormir mal	0	1	2	3	4
5. Se preocupar com o que vai acontecer com ele / ela	0	1	2	3	4

ATIVIDADES SOCIAIS (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Conviver com outros adolescentes	0	1	2	3	4
2. Os outros adolescentes não quererem ser amigos dele / dela	0	1	2	3	4
3. Os outros adolescentes implicarem com seu filho / sua filha	0	1	2	3	4
4. Não conseguir fazer coisas que outros adolescentes da mesma idade fazem	0	1	2	3	4
5. Acompanhar o ritmo dos outros adolescentes	0	1	2	3	4

ATIVIDADE ESCOLAR (dificuldades...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Prestar atenção na aula	0	1	2	3	4
2. Esquecer as coisas (esquecer o que aprendeu, esquecer de fazer as tarefas escolares, etc.)	0	1	2	3	4
3. Acompanhar a turma nas tarefas escolares	0	1	2	3	4
4. Faltar à aula por não estar se sentindo bem	0	1	2	3	4
5. Faltar à aula para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4

Nº de identificação _____

Data: _____

PedsQL™

Questionário sobre qualidade de vida para jovens adultos

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATÓRIO DO JOVEM ADULTO (18 a 25 anos)

INSTRUÇÕES

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais você pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos **quanta dificuldade você tem tido** com cada uma destas coisas durante os **ÚLTIMOS 30 DIAS** fazendo um "X" no número:

- 0** se você **nunca** tem dificuldade com isso
- 1** se você **quase nunca** tem dificuldade com isso
- 2** se você **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3** se você **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4** se você **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.
Caso você não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 2

Durante os **ÚLTIMOS 30 DIAS**, você tem tido **dificuldade** com alguma das coisas abaixo?

SOBRE MINHA SAÚDE E MINHAS ATIVIDADES <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Para mim é difícil andar mais de uma quadra	0	1	2	3	4
2. Para mim é difícil correr	0	1	2	3	4
3. Para mim é difícil praticar esportes ou fazer exercícios	0	1	2	3	4
4. Para mim é difícil levantar coisas pesadas	0	1	2	3	4
5. Para mim é difícil tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	4
6. Para mim é difícil ajudar nas tarefas domésticas	0	1	2	3	4
7. Eu sinto dor.	0	1	2	3	4
8. Eu tenho pouca energia	0	1	2	3	4

SOBRE MEUS SENTIMENTOS <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Eu sinto medo	0	1	2	3	4
2. Eu me sinto triste	0	1	2	3	4
3. Eu sinto raiva	0	1	2	3	4
4. Eu durmo mal	0	1	2	3	4
5. Eu me preocupo com o que vai acontecer comigo	0	1	2	3	4

COMO EU CONVIVO COM OUTRAS PESSOAS <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Eu tenho dificuldade para conviver com outros jovens.	0	1	2	3	4
2. Os outros jovens não querem ser meus amigos.	0	1	2	3	4
3. Os outros jovens implicam comigo.	0	1	2	3	4
4. Eu não consigo fazer coisas que outros jovens da minha idade fazem.	0	1	2	3	4
5. Para mim é difícil acompanhar outros adolescentes	0	1	2	3	4

SOBRE MEU TRABALHO/MEUS ESTUDOS <i>(dificuldade com...)</i>	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. É difícil prestar atenção no trabalho ou na aula.	0	1	2	3	4
2. Eu esqueço as coisas	0	1	2	3	4
3. Eu tenho dificuldade para acompanhar o meu trabalho ou meus estudos.	0	1	2	3	4
4. Eu falto ao trabalho ou à aula por não estar me sentindo bem.	0	1	2	3	4
5. Eu falto ao trabalho ou à aula para ir ao médico ou ao hospital.	0	1	2	3	4

Nº de identificação _____
 Data: _____

PedsQL™

Questionário sobre qualidade de vida para jovens adultos

Version 4.0 - Portuguese (Brazil)

RELATO DOS PAIS sobre O JOVEM ADULTO / A JOVEM ADULTA (18 a 25 anos)

INSTRUÇÕES

A próxima página contém uma lista de coisas com as quais **o seu filho / a sua filha** pode ter dificuldade.

Por favor, conte-nos se **o seu filho / a sua filha** tem **tido dificuldade** com cada uma dessas coisas durante o **ÚLTIMO MÊS**, fazendo um "X" no número:

- 0** se ele / ela **nunca** tem dificuldade com isso
- 1** se ele / ela **quase nunca** tem dificuldade com isso
- 2** se ele / ela **algumas vezes** tem dificuldade com isso
- 3** se ele / ela **muitas vezes** tem dificuldade com isso
- 4** se ele / ela **quase sempre** tem dificuldade com isso

Não existem respostas certas ou erradas.
 Caso não entenda alguma pergunta, por favor, peça ajuda.

PedsQL 2

Durante o **ÚLTIMO MÊS**, o seu filho / a sua filha tem tido **dificuldade** com cada uma das coisas abaixo?

CAPACIDADE FÍSICA (dificuldade com...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Andar mais de um quarteirão	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Praticar esportes ou fazer exercícios físicos	0	1	2	3	4
4. Levantar alguma coisa pesada	0	1	2	3	4
5. Tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	4
6. Ajudar nas tarefas domésticas	0	1	2	3	4
7. Sentir dor	0	1	2	3	4
8. Ter pouca energia ou disposição	0	1	2	3	4

CAPACIDADE EMOCIONAL (dificuldade com...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Sentir medo ou ficar assustado/a	0	1	2	3	4
2. Ficar triste	0	1	2	3	4
3. Ficar com raiva	0	1	2	3	4
4. Dormir mal	0	1	2	3	4
5. Se preocupar com o que vai acontecer com ele / ela	0	1	2	3	4

ATIVIDADES SOCIAIS (dificuldade com...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Conviver com outros jovens adultos	0	1	2	3	4
2. Os outros jovens adultos não quererem ser amigos dele / dela	0	1	2	3	4
3. Os outros jovens adultos implicarem com ele / ela	0	1	2	3	4
4. Não conseguir fazer coisas que outros jovens adultos da mesma idade fazem	0	1	2	3	4
5. Acompanhar o ritmo dos outros jovens adultos	0	1	2	3	4

TRABALHO/ESTUDOS (dificuldade com...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Muitas vezes	Quase sempre
1. Prestar atenção no trabalho ou na aula	0	1	2	3	4
2. Esquecer coisas	0	1	2	3	4
3. Ter dificuldade para acompanhar o trabalho ou os estudos	0	1	2	3	4
4. Faltar ao trabalho ou à aula por não estar se sentindo bem	0	1	2	3	4
5. Faltar ao trabalho ou à aula para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4