

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA: CIÊNCIAS MÉDICAS

**AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES ADULTOS COM
NEUROFIBROMATOSE TIPO I**

Júlia Schneider Protas

Porto Alegre

2016

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA: CIÊNCIAS MÉDICAS

**AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES ADULTOS COM
NEUROFIBROMATOSE TIPO I**

JÚLIA SCHNEIDER PROTAS

Orientador: Profª Drª Patricia Ashton Prolla

Co-orientador: Profª Drª Neusa Sica da Rocha

Tese de doutorado apresentada como requisito parcial para obtenção do título de Doutor em Medicina: Ciências Médicas, da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas.

Porto Alegre

2016

Ficha Catalográfica

Banca examinadora

Profª Drª Ida Vanessa Doederlein Schwartz

Prof. Dr. Renato Marchiori Bakos

Profª Drª Hericka Zogbi Jorge Dias

Profª Drª Maria Lúcia Tiellet Nunes

“Being human beings, men and woman are not that different in our humanness.

We want to be loved; we want to be accepted; we want to be attractive;

We want to be able to perform in whatever it is.”

Joan Ablon, 1996

AGRADECIMENTOS

Gostaria de agradecer ao Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas da UFRGS pela oportunidade de aprender e desenvolver este estudo,

À minha orientadora Prof^a Dr^a Patricia Asthon Prolla por todo o auxílio, incentivo e anos de aprendizado que me proporcionou,

À equipe de oncogenética do HCPA, na figura da Dr^a Cristina B.O. Netto por todo apoio e parceria com este estudo.

Ao LMG por terem sido um ambiente tão acolhedor em tanto momentos!

À minha Co-orientadora Prof^a Dr^a Neusa Sica da Rocha pelo auxílio ao longo desse processo.

À “minha” equipe de coleta, Scharlise Thoman, Amanda Carvalho, Katiúscia Gomes, Daniele Textor e Franchesca Baronio por todo empenho, carinho e amizade desses anos.

Aos colaboradores deste estudo, Prof^a Dr^a Suzy Camey, Prof. Dr. José Roberto Goldim por todo apoio e imenso aprendizado!

Aos meus queridos colegas do Curso de Psicologia do UniRitter por todo carinho, apoio, auxílio e motivação!

Aos meus amigos, que de longe ou de perto sempre contribuíram para a minha qualidade de vida, dando um colorido mesmo em dias mais cinzentos!

À minha família, sempre tão fundamental em tudo o que faço! Pelo imenso amor e auxílio!

E especialmente quero agradecer à minha filha Antônia por ser sempre essa fonte inesgotável de amor e inspiração!

RESUMO

Base teórica: A qualidade de vida é uma variável amplamente estudada nas ciências da saúde e tem se tornado, cada vez mais, um indicativo importante na avaliação dos estados e desfechos de saúde. As doenças crônicas se caracterizam por curso prolongado, por vezes acompanhando o portador por toda sua vida, o que pode influenciar a percepção que o indivíduo tem de si mesmo e de sua vida. A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença crônica, genética, que atinge cerca de 1:3500 nascimentos. Além de ser uma doença que acarreta uma maior predisposição ao desenvolvimento de tumores, a NF1 possui sintomas físicos de fácil identificação.

Objetivo: O presente estudo visa estudar a qualidade de vida e algumas variáveis emocionais de pessoas com neurofibromatose tipo 1.

Método: Trata-se de um estudo transversal. Foram avaliadas as variáveis de qualidade de vida genérica (WHOQOL-bref e SF-36), qualidade de vida específica para pessoas com problemas de pele (DLQI-bra), sintomas depressivos (BDI), sintomas de ansiedade (BAI), percepção de suporte familiar (IPSF) e estratégias de enfrentamento (Inventário de Estratégias de *Coping* de Folkman e Lazarus). Os participantes deste estudo também foram avaliados quanto à gravidade (Escala de Riccardi) e visibilidade dos sintomas da doença (Ablon).

Resultados: Foram coletados dados de 71 pacientes adultos com NF1. Do total 60,0% da amostra foram pessoas do sexo feminino, a média de idade foi de $\pm 40,36$ anos. Dos 52 pacientes avaliados pela escala de Riccardi, 11,3% apresentou gravidade leve, 40,4% gravidade moderada, 42% sintomas graves de gravidade e 6,5% sintomas muito graves da doença. Com relação a visibilidade dos sintomas medidos pela escala de Ablon, 36,5% apresentam visibilidade leve de sintomas, 30,8% visibilidade moderada e 32,7% visibilidade severa dos sintomas.

Conclusão: Os resultados da avaliação de qualidade de vida de pessoas com NF1, ao serem comparados com os dados normativos para amostra, não apresentou diferença estatisticamente significativa. A análise dos sintomas depressivos indicou que grande parte dos entrevistados apresentam sintomas leves de depressão e os dados da escala BAI referente aos sintomas de ansiedade constatou que a média dos entrevistados apresentam sintomas graves de ansiedade, podendo sugerir que a ansiedade seja uma característica importante dessa população. As estratégias de enfrentamento mais utilizadas por esta população foram a reavaliação e o suporte social. Com relação aos resultados da percepção de suporte familiar, podemos perceber que os dados da amostra não apresentaram diferença significativa ao serem comparados com os dados normativos da escala.

Palavras chave: Qualidade de vida, Neurofibromatose tipo 1, estratégias de enfrentamento, percepção de suporte familiar, sintomas depressivos, sintomas de ansiedade

ABSTRACT

Theoretical basis: Quality of life is an important studied variable in health sciences and has become an important indicator in assessing states and health outcome. Chronic diseases are characterized by a prolonged course, sometimes accompanying the carrier all his life, which can influence the perception that the individual has of himself and of his life. The neurofibromatosis type 1 (NF1) is a chronic and genetics condition that affects about 1: 3500 births. Besides being a disease that leads to a greater predisposition to develop tumors, NF1 has physical symptoms of easy identification.

Objective: This project aims to study the quality of life and emotional variables of people with neurofibromatosis type 1.

Method: This is an observational study. The overall quality of life variables were evaluated (WHOQOL-bref and SF-36), specific quality of life for people with skin problems (DLQI-bra), depressive symptoms (BDI), anxiety symptoms (BAI), perception of family supports (IPSF) and coping strategies (coping strategies Inventory of Folkman and Lazarus). The participants were also evaluated for the severity (Riccardi Scale) and visibility of disease symptoms (Ablon).

Results: Were collected data from 71 adults patients with NF1. From all sample 60% were female. The mean age was \pm 40.36 years . Of the 52 patients evaluated for Riccardi scale , 11.3 % had mild severity , 40.4 % moderate severity , 42% Severity of symptoms and 6.5 % symptoms very severe. The data of the visibility of the symptoms were measure by Ablon scale , 36.5 % have mild symptoms visibility , 30.8 % moderate and 32.7 % severe visibility of symptoms.

Conclusion: The results of the quality of life of people with NF1, when compared with the normative data for sample, indicate no statistically significant difference. The analysis of depressive symptoms indicated that the majority of respondents have mild symptoms of depression and the BAI scale data related to symptoms of anxiety found that the average of respondents have severe anxiety symptoms and may suggest that anxiety can be an important feature of this population. Coping strategies most used by this population were the re-evaluation and social support. Regarding the results of the perception of family support, we can see that the sample data showed no significant difference when compared with the normative data range.

Keywords: Quality of life, Neurofibromatosis type 1, coping strategies, perception of family support, depressive symptoms, anxiety symptoms

LISTA DE FIGURAS

Figura 1: Fluxograma da revisão de literatura 2915

Figura 2: Fluxograma de coleta de dados [29](#)

Artigo 1:

Figure 1: Data collection flowchart 44

Figure 2: Recruiting patients for participating in the study. **Erro! Indicador não definido.**

LISTA DE TABELAS DOS ARTIGOS

Artigo 1

Table 1 - Social and demographic data and clinical characteristics (N = 71).....	46
Table 2 - Comparison between the quality of life results for patients with NF1 and SF-36 normative data.	46
Table 3 - Comparison between the quality of life results for patients with NF1 and WHOQOL-bref normative data.	47
Table 4 - Comparison between QoL measured through Whoqol Bref and prominence/severity of the disease.	47
Table 5 - Comparison of quality of life measured through SF-36 between groups with various prominence and severity levels of the disease.	48

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURA

HCPA	Hospital de Clínicas de Porto Alegre
MCCL	Manchas café com leite
NF1	Neurofibromatose tipo 1
NIH	<i>National Institutes of Health</i>
OMS	Organização Mundial da Saúde
QoL	“ <i>Quality of life</i> ” - Qualidade de vida
QV	Qualidade de vida
QVRS	Qualidade de vida relacionada à saúde
SNC	Sistema nervoso central
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
WHO	<i>World Health Organization</i>

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	13
2 REVISÃO DE LITERATURA	15
2.1 ESTRATÉGIAS PARA LOCALIZAR INFORMAÇÕES.....	15
2.2 BASE TEÓRICA.....	16
2.3 MARCO TEÓRICO.....	266
3 JUSTIFICATIVA	277
4. OBJETIVO.....	28
4.1 OBJETIVO PRIMÁRIO:.....	28
4.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIO:.....	2828
5. MÉTODO.....	28
6 REFERÊNCIAS	34
7 ARTIGO1.....	40
8 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	Erro! Indicador não definido.3
9 PERSPECTIVA FUTURA	5656
10 ANEXOS.....	57
1. TCLE.....	58
2. Whoqol- Bref.....	59
3. SF-36.....	64
4. DLQI-bra.....	68
5. BDI e BAI.....	70
6. IPSF.....	72
7. Inventário de Estratégias de Coping.....	78
8. Ficha sócio-demográfica.....	78
9 Escala de Riccardi.....	80
10 Escala de Ablon.....	84

Checklist para estudos observacionais- adaptado do *STROBE Statement*

	Item No	Recomendações
Título e resumo	1	O estudo foi escrito com termos comuns utilizados no título e no resumo O resumo contém uma síntese do que será realizado no projeto
Introdução		
Fundamentação teórica	2	Explicar o fundamento teórico e lógico da investigação
Objetivo	3	Descrever os objetivos do projeto
Método		
Delineamento	4	Apresentar o delineamento do estudo
Coleta de dados	5	Descrever o local da coleta de dados bem como período de recrutamento dos dados que serão coletados.
Participantes	6	Descrever a seleção dos participantes, bem como critérios de inclusão e exclusão.
Variáveis	7	Descrever as variáveis de interesse no estudo.
Fonte de dados	8*	Para cada variável de interesse, dar fontes de dados e detalhes de métodos de avaliação (medição)
Viés	9	Descrever potenciais vieses do estudo
Tamanho de amostra	10	Explicar o tamanho de amostra
Variáveis quantitativas	11	Explicar como variáveis quantitativas foram tratadas nas análises
Análise dos dados	12	Descrever os métodos estatísticos utilizados Explicar os dados "perdidos"
Resultados		
Participantes	13*	Descrever o número de participantes em cada momento do estudo Explicar os critérios de inclusão e de exclusão dos participantes
Dados descritivos	14*	Explicar as características demográficas dos participantes como nome, idade, sexo, ocupação... Indicar o número de participantes com dados perdidos
Resultados do trabalho	15*	Relatar os resultados das medidas avaliadas
Resultado principal	16	Explicar as estimativas bem como expressar o intervalo de confiança utilizado Reportar o limite das categorias quando as variáveis contínuas forem categorizadas Traduzir estimativas de risco relativo em risco absoluto para um período de tempo significativo
Outras análises	17	Reportar qualquer outra análise estatística que tenha sido feita
Discussão		
Resultados principais	18	Referenciar os principais achados do estudo vinculados ao objetivo do projeto
Limitações	19	Discutir as principais limitações do estudo, vieses e imprecisões.
Interpretação	20	Realizar uma interpretação cautelosa dos dados levando em consideração as análises realizadas, os resultados de estudos semelhantes e outras evidências relevantes
Generalização	21	Discutir a generalização dos dados
Outras informações		
Financiamento	22	Esclarecer sobre o financiamento do projeto, descrevendo o papel da agência de fomento ao longo do estudo.

*Esta checklist foi elaborada tendo como base a checklist desenvolvida pelo "The STROBE Initiative" que está disponível no site: www.strobe-statement.org.

1 INTRODUÇÃO

Qualidade de vida (QV) é um termo amplo que é definido como sendo a percepção que a pessoa tem 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 (The WHOQOL Group, 1995). Atualmente, entende-se a QV como um importante indicativo na avaliação e nos desfechos em saúde (FLECK et al., 2000). Pimentel (2006) enfatiza que um dos objetivos primordiais das intervenções terapêuticas é melhorar a QV do paciente e que esta variável poderá ser um precioso indicador de adesão ao tratamento e satisfação com a condição de saúde (PIMENTEL, 2006).

As pessoas que possuem doenças crônicas muitas vezes necessitam de constantes tratamentos médicos bem como avaliações e exames periódicos, tornando assim fundamental a compreensão sobre os fatores que englobam adesão ao tratamento.

A neurofibromatose tipo I (NF1) é uma doença genética, de herança autossômica dominante caracterizada por achados clínicos como: manchas café-com-leite, neurofibromas, efélides axilares e/ou inguinais, gliomas de via óptica, nódulos de Lisch e displasia do osso do esfenóide (NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH, 1987). É uma síndrome de predisposição hereditária ao câncer e entre as neoplasias mais comuns estão os tumores malignos da bainha dos nervos periféricos e o glioma óptico (BADER, 1986). Por se tratar de uma doença genética, é comum que mais de um indivíduo da família também apresente o diagnóstico (MUNIZ *et al*, 2006).

Nos atendimentos clínicos realizados no Ambulatório de Oncogenética no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), é recorrente o relato de prejuízos sociais e emocionais dos pacientes em função dos sintomas físicos que apresentam. As queixas envolvendo dificuldades de enfrentamento de suas atividades de vida diária e relacionamentos interpessoais são recorrentes nas consultas médicas. Muitos pacientes referem mudanças em suas rotinas em decorrência do constrangimento gerado pelas manchas café com leite e neurofibromas.

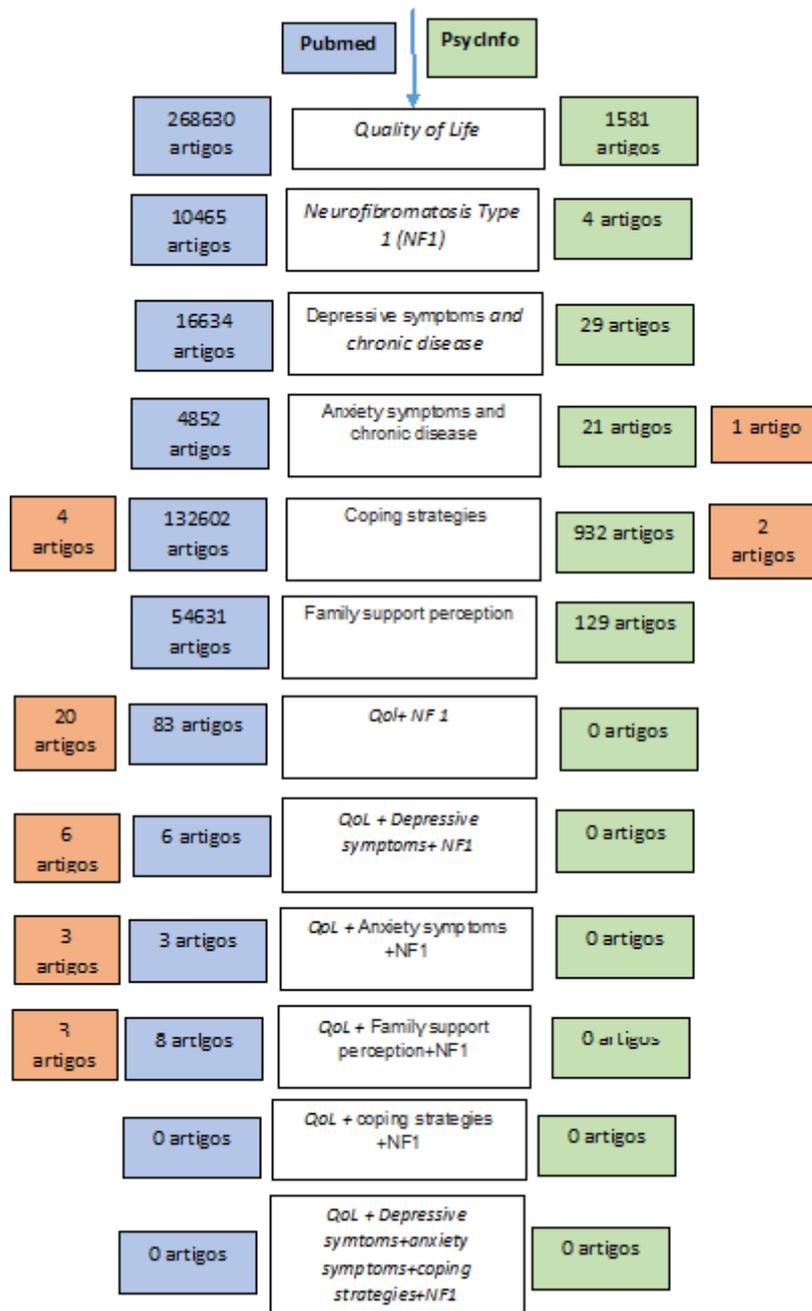
Tendo em vista a importância da QV e dos aspectos emocionais que permeiam este diagnóstico, neste trabalho a proposta foi de realizar um estudo sobre a QV de pacientes com NF1 atendidos no HCPA. Levando-se em consideração a complexidade dos aspectos que englobam o conceito de QV, este trabalho utilizou instrumentos que avaliam a QV genérica, a QV específica para portadores de doenças de pele, sintomas depressivos, sintomas de ansiedade, estratégias de enfrentamento frente ao diagnóstico e percepção de suporte familiar.

A caracterização dos aspectos emocionais dessa população facilita o desenvolvimento de estratégias de atendimento que visem a melhorar a adesão ao tratamento e conseqüentemente a qualidade de vida das pessoas com NF1.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 ESTRATÉGIAS PARA LOCALIZAR INFORMAÇÕES

Estratégia de busca de referências sobre as bases que fundamentam os objetivos desse estudo. Foram utilizadas seis expressões: *Quality of life*, *Neurofibromatosis type 1*, *Depressive symptoms and chronic disease*, *anxiety symptoms and chronic disease*, *coping strategies* e *family support perception*. Na caixa em laranja contém o número que artigos que foram utilizados na elaboração desde estudo, tendo em vista os objetivos do estudo.



2.2 BASE TEÓRICA

2.2.1 Qualidade de vida (QV)

Compreendemos a qualidade de vida (QV) como sendo uma área de interesse dentro das ciências humanas e biológicas que visa parâmetros mais amplos do que o controle de sintomas, a diminuição da taxa de mortalidade ou o aumento da expectativa de vida (FLECK *et al*, 1999). Segundo a OMS (Organização Mundial da Saúde, 1998), a QV engloba a percepção da pessoa do contexto que ele está inserido, valorizando assim a natureza subjetiva da avaliação da pessoa que está imersa no contexto cultural, social e de meio ambiente.

Segundo Cruz (2011), não existe uma definição universalmente aceita do termo QV. A expressão “qualidade de vida” é bastante familiar nas culturas do mundo ocidental, dessa maneira, acredita-se que esse termo tem uma compreensão intuitiva do seu significado. Porém, a autora ressalva que “qualidade de vida” pode significar coisas diferentes para pessoas diferentes, e recebe significados diversos dependendo da área de aplicação, reforçando assim a subjetividade implícita na avaliação desse constructo (CRUZ, 2011). Fleck (2008) refere a importância de três fatores principais sobre o construto de QV, são eles: a subjetividade, a multidimensionalidade e a presença de dimensões positivas e negativas. A subjetividade prioriza a perspectiva do indivíduo em questão. A multidimensionalidade relaciona-se ao fato da QV ser composta por várias dimensões, e a presença de dimensões positivas e negativas parte do pressuposto que para que a avaliação de QV seja “boa” é necessário a presença de alguns fatores (ex: mobilidade) e a ausência de outros (ex: dor).

Segundo Lima e Fleck (2009), a medicina atualmente apresenta um grande interesse no estudo da percepção dos pacientes em relação a sua saúde física e mental, fazendo com que os parâmetros de saúde passem a enfatizar a percepção de bem estar das pessoas frente as mais variadas áreas da vida. Para esses autores, o termo QV é uma medida que varia ao longo do tempo, é subjetiva e que parte da percepção do paciente, o próprio paciente serve como seu próprio parâmetro. Levando em consideração as mudanças que ocorrem no curso da vida, a

QV deve ser avaliada desde a percepção de bem estar global até domínios específicos. Para Santos e colaboradores (2012), a avaliação da QV é um passo importante para uma abordagem mais humanizada nos tratamentos de saúde. Essa medida pode ser utilizada com o intuito de avaliar o impacto da doença e do tratamento na vida do paciente, e criar indicadores de gravidade e progressão da doença (SANTOS et al, 2012).

Freire e colaboradores (2014) referem que a preocupação com a QV das pessoas tem sido destacada na área das Ciências da Saúde, tornando assim necessário o desenvolvimento de outras terminologias relacionadas ao termo QV. O *“termo qualidade de vida relacionada à saúde”* (QVRS) refere-se ao valor que se possa atribuir à vida, decorrente de modificações que podem ocorrer por danos no estado funcional, percepções e fatores sociais quando influenciados por doenças ou agravos, tratamentos e políticas de saúde. Esse conceito avalia aspectos diretamente relacionados às enfermidades e intervenções em saúde, buscando avaliar o impacto dos sintomas, das incapacidades ou limitações sobre o funcionamento e a percepção do bem-estar (SANTOS et al, 2012). Para Fleck (2008), o termo QVRS tem sido utilizado como um conceito “guarda chuva” que abriga um conjunto de instrumentos desenvolvidos a partir de uma perspectiva funcionalista, valorizando assim as capacidades funcionais de execução de tarefas na avaliação.

Fleck (2008) caracteriza a existência de dois principais modelos teóricos de QV, o modelo da satisfação e o modelo funcionalista. O modelo da satisfação parte de pressupostos como “felicidade” e “bem estar”, nesse ponto de vista a QV está relacionada à satisfação com vários domínios da vida definidos como importantes pelo próprio sujeito. Esta abordagem parte de uma avaliação mais subjetiva que também está associada ao nível de expectativa. Por outro lado o modelo funcionalista parte do pressuposto que para a pessoa ter uma boa QV o indivíduo precisa estar funcionando bem, desempenhando de forma satisfatória o seu papel social e as funções que valoriza. Dessa maneira, a doença torna-se um problema para a QV a partir do momento que ela interfere no desempenho dos papéis.

Para Pimentel (2006) a avaliação da QV está implícita em todos os atendimentos médicos, desta maneira a elaboração de materiais que possam avaliar essa variável de maneira quantitativa tornou-se parte dos ensaios clínicos, até

mesmo por ser considerada uma variável imprescindível no processo de tomada de decisão dos pacientes.

Segundo Masson e colaboradores (2011) os instrumentos de QV permitem explorar o efeito de uma doença na vida de uma pessoa, avaliando disfunções, desconfortos físicos e emocionais contribuindo na decisão, no planejamento e avaliação de determinados tipos de tratamento. Os instrumentos genéricos são multidimensionais, possibilitando a mensuração de diversos aspectos da vida da pessoa. Geralmente são aplicados em vários tipos de doenças, intervenções médicas, tratamentos e em culturas e lugares diferentes. Por outro lado, os instrumentos específicos para avaliação de QV possuem sua ênfase em analisar sintomas, incapacidades ou limitações, restringindo assim a abrangência do constructo.

Martins e colaboradores (1996) referem que em pessoas acometidas por doenças crônicas passam a ter novas demandas de saúde a serem enfrentadas, como realizar tratamentos, lidar com incômodos físicos, perdas sociais, financeiras, dificuldades de locomoção, trabalho, lazer, mudanças corporais e estéticas. Para esses autores, a complexidade das doenças crônicas tem levado muitos autores a estudarem QV de pessoas com essas condições.

2.2.2 Sintomas Depressivos

Sintomas depressivos são caracterizados como sintomas de tristeza, pessimismo, sentimento de fracasso, insatisfação, culpa, punição, retraimento social entre outros (CUNHA, 2001).

Fleck e colaboradores (2002), refere que o transtorno depressivo maior é reconhecido como um problema de saúde pública por sua prevalência e impacto na vida das pessoas. Este autor, juntamente com um grupo de pesquisadores, realizou um estudo (Projeto LIDO) com o objetivo de avaliar a associação entre sintomas depressivos, funcionamento social, qualidade de vida e a utilização de recursos médicos-hospitalares em três postos de saúde da cidade de Porto Alegre. Este estudo concluiu que a intensidade dos sintomas depressivos está inversamente relacionada a vários indicadores subjetivos de bem estar e saúde na amostra estudada. Além disso, perceberam também que pessoas com sintomas depressivos

avaliaram sua saúde como pior e estavam menos satisfeitos com ela do que as pessoas com menor índice de sintomas depressivos.

Segundo Gameiro e colaboradores (2008), a depressão possui um forte impacto negativo na QV genérica e na QV relacionada a saúde. Para essa autora, a avaliação da QV em pessoas deprimidas estimula reflexões principalmente em dois pontos: a validade do relato subjetivo da avaliação da QV e a possível sobreposição de conteúdos pertinentes a avaliação da QV e os sintomas depressivos propriamente ditos.

2.2.3 Sintomas de Ansiedade

Para Batista e Oliveira (2004), a ansiedade é um sentimento que acompanha uma percepção geral de perigo, advertindo as pessoas de que há algo a ser temido. Apresenta-se como uma inquietação que pode traduzir-se em manifestações de ordem fisiológica e cognitiva. Como manifestações fisiológicas pode-se citar agitação, hiperatividade e movimentos precipitados; como manifestações cognitivas surgem atenção e vigilância, pensamentos e possíveis desgraças. Essas manifestações podem ser passageiras ou podem constituir uma maneira estável e permanente de reagir e sua intensidade pode variar de níveis imperceptíveis até níveis extremamente elevados.

Castro e colaboradores (2011) realizaram um estudo com pacientes com dor crônica e concluíram que a relação entre depressão, ansiedade e dor está associada a piores resultados clínicos de cada variável de qualidade de vida. Estes mesmos autores diferenciam a existência de dois tipos de ansiedade, a ansiedade situacional, vinculada especificamente a uma situação, e a ansiedade constante na vida da pessoa.

Ferreira e colaboradores (2014) alegam que transtornos de ansiedade são mais freqüentes nos pacientes com doenças físicas crônicas, reforçando assim a importância dessa variável no entendimento de doenças.

2.2.4 Percepção de Suporte Familiar

Para Baptista (2009) a família pode ser considerada como um importante dispositivo social, além de ser um dos principais pilares da vida psíquica. A mesma autora refere que embora seja difícil encontrar uma definição padrão sobre suporte familiar, esta expressão é bastante utilizada na literatura. Assim, a autora refere que o conceito de suporte familiar está relacionado com a comunicação, os conflitos, resolução de problemas, vínculo, afeto, intimidade, diferenciação e regras.

A percepção de suporte familiar visa compreender qual a percepção que a pessoa possui de sua família e do suporte que recebe da mesma. Entender como as famílias funcionam e quais as conseqüências no comportamento de seus membros auxiliar na compreensão de como a pessoa se percebe no meio familiar. (BAPTISTA, 2009).

Segundo Baptista (2005), suporte familiar é uma “junção de características vindas da estruturação da família”. A noção de suporte adequado ou inadequado está também relacionada ao meio cultural em que a família está inserida. Receber suporte familiar adequado pode contribuir para capacitar a família a funcionar com maiores recursos e ser mais versátil. O suporte familiar adequado atua como protetor para eventos vitais estressantes à medida que estaria presente e principalmente percebido como disponível (MOTA *et al.*, 1999)

2.2.5 Estratégias de Enfrentamento (*coping*)

A capacidade de enfrentamento ou *coping* também tem sido fator amplamente estudado e relacionado ao conceito de QV e a compreensão do impacto que as doenças apresentam na vida de seu portador. Folkmann e Lazarus (1985) conceituam a essência do enfrentamento como a capacidade da pessoa em mudar e se adaptar a mudanças. Este conceito está intimamente vinculado à relação que a pessoa estabelece com o contexto em que está inserido.

Lazarus (1993) propõe que o *coping* seja compreendido por quatro principais características: (1) pensamentos e ações que ocorrem frente a uma determinada situação, (2) foco no que ocorreu no determinado momento e na determinada situação, (3) avaliação do *coping* significa avaliar o mesmo sujeito em diferentes momentos e diferentes situações para identificar a estabilidade e a mudança, (4)

para avaliar se o *coping* foi bom ou ruim, deve se avaliar especificamente a pessoa, seus objetivos e preocupações.

Folkman e Moskowitz (2004) referem que a abordagem do *coping* deverá levar em consideração que: (1) o coping tem múltiplas funções; (2) é influenciado pela avaliação das características do contexto de estresse; (3) é influenciado pelas características da personalidade da pessoa; (4) e também é influenciado pelos recursos sociais.

Segundo Nascimento e colaboradores (2011), estar em enfrentamento significa que a pessoa está tentando superar o evento que está gerando desconforto. Estas estratégias de enfrentamento podem estar focadas no problema, quando a pessoa utiliza estratégias para administrar o problema, ou podem estar focadas na emoção quando estão focadas em regular o impacto emocional do evento (FOLKMANN, 2010).

Ribeiro e Rodrigues (2004) referem que *coping* tem sido definido como um fator estabilizador que facilita o ajustamento individual ou a adaptação frente a situações estressantes.

2.2.5 Neurofibromatose tipo 1: Definição e características fenotípicas

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética de herança autossômica dominante, que muitas vezes é progressiva, causada pela presença de uma mutação germinativa no gene *NF1*, localizado em 17q11.2, que codifica a proteína neurofibromina (SOUZA et al., 2008). A neurofibromina age com um supressor de tumor, impedindo ou limitando a ação de proteínas celulares que estimulam o crescimento e proliferação celular. Segundo Souza colaboradores (2008), a NF1 é herdada de um dos pais em cerca de 50% dos casos, sendo que os demais pacientes não apresentam outros familiares acometidos, indicando o surgimento de novas mutações. É uma doença multissistêmica com possibilidade de comprometimento de vários sistemas, como oftalmológico, osteomuscular, cardiovascular, endócrino, sistema nervoso central e periférico e também cognitivo, com alterações no processo de aprendizagem e de pensamento. (SOUZA et al,

2008). Estima-se que a NF1 ocorre em cerca de 1 em cada 3000 nascimentos (BENJAMIN *et al*, 1993).

Em 1987 no *National Institutes of Health Consensus Development Conference*, foram propostos critérios diagnósticos para NF1, sendo necessário um indivíduo apresentar ao menos 2 critérios para confirmar o diagnóstico (NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH, 1987). São eles:

1. Seis ou mais manchas café-com-leite (MCCL) iguais ou maiores do que 5mm no maior diâmetro em pré-puberes ou 15mm após a puberdade;
2. Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um plexiforme;
3. Efélides axilares ou inguinais;
4. Glioma de via óptica;
5. Dois ou mais Nódulos de Lisch (NL);
6. Displasia da asa do esfenóide ou afilamento da região cortical de osso longo com ou sem pseudoartrose; e
7. Parente de primeiro grau (pais, irmãos ou filhos) com NF1 por estes critérios.

Três dos principais sintomas de NF1 expressam-se na pele. As **manchas café-com-leite** (MCCL) geralmente são a manifestação inicial e podem estar presentes já ao nascimento. Cerca de 80% dos pacientes com NF1 apresentam mais de 5 MCCL com 1 ano de vida. As MCCL tendem a aumentar em número e tamanho de na idade pré-escolar e na adolescência. Os **neurofibromas** surgem dentro ou estão ligados a troncos neurais profundos ou nervos periféricos cutâneos ou subcutâneos. Ao longo da vida de um paciente com NF1 pelo menos 5% dos neurofibromas evoluem com malignização, sendo os mais propensos a este tipo de evolução os neurofibromas plexiformes. (NORTH, 2000; FELDMANN *et al.*, 2003; HYMAN *et al.*, 2003). Por fim, as **efélides** são pequenas máculas hiperpigmentadas, similares a sardas, que ocorrem nas regiões axilares e inguinais, surgem por volta dos 3 a 5 anos e estão presentes em cerca de 75% dos pacientes com NF1 (MUNIZ *et al.*, 2006).

Dos sintomas oculares mais comuns, o glioma da via óptica está presente em aproximadamente 15% das crianças com NF1. É o tumor de SNC mais freqüente na NF1 e geralmente ocorre em crianças abaixo dos 6 anos. Embora sua história natural seja indolente, em um terço dos casos pode tornar-se sintomático e em 5% dos casos pode causar perda visual, proptose severa e hidrocefalia. Os nódulos de Lisch são hamartomas pigmentados de íris e geralmente são claramente visíveis no início da adolescência (MUNIZ *et al*, 2006).

Entre os sintomas neurológicos, convulsões ocorrem em 6 a 7% dos casos. Quando se manifestam é sempre necessário descartar a presença de tumores intracranianos, embora a etiologia não seja freqüentemente determinada (SOUZA *et al.*, 2008).

Raramente ocorrem alterações ósseas, as quais incluem fibromas não ossificantes de ossos longos, principalmente de fêmur distal e tibia proximal. Estas são geralmente identificadas na adolescência e na idade adulta e podem resultar em fraturas. A escoliose é mais prevalente sendo identificada em 10 a 30% dos pacientes; pode ser idiopática ou distrófica, causar diminuição da função pulmonar e progredir para causar importante deformidade na coluna. Por fim, os pacientes com NF1 tem uma chance aumentada de desenvolver osteoporose na idade adulta (FELDMANN *et al.*, 2003)

Déficit cognitivo pode ser identificado em 4 a 8% das pessoas com NF1, entretanto, as habilidades intelectuais em geral se encontram em uma faixa média a baixa. Cerca de 40 a 60% das crianças apresentam dificuldade na leitura sendo a causa mais comum um déficit de percepção visual-espacial que também pode afetar a fala. Prejuízo em pelo menos uma das atividades escolares é observado em 65% das crianças. Déficit de atenção e hiperatividade ocorrem mais frequentemente em pacientes com NF1 (FELDMANN *et al* 2003).

2.2.6 Aspectos emocionais e qualidade de vida de pessoas com NF1

Benjamin e colaboradores (1993) referem que o diagnóstico de NF1 apresenta variados impactos psicossociais na vida das pessoas com a doença, devido à incerteza em relação ao prognóstico, ao impacto das manifestações cutâneas e a aparente redução das interações sociais.

Estudos recentes que avaliaram a QV de pacientes com NF1 através de uma medida da QV global e da QV específica para problemas de pele, concluíram que a QV das pessoas com NF1 é impactada pelo diagnóstico, visto que todos os domínios da QV foram afetadas, sendo que os pacientes com alterações na pele de grande impacto cosmético apresentaram maior prejuízo no domínio emocional. (KODRA *et al.*, 2008; PAGE *et al.*, 2006; WOLKENSTEIN *et al.*, 2008).

O estudo conduzido por Wolkenstein (2008) avaliou 128 pessoas com o diagnóstico de NF1 recrutados na Academia Francesa de Dermatologia e Neurofibromatose. Os participantes foram recrutados através do banco de dados da clínica de neurofibromatose. A coleta de dados foi realizada através de correspondências, os pacientes que retornaram aos pesquisadores os termos de consentimento livre e esclarecido, recebiam por correspondência as escalas de SF-36, para avaliação da QV global e Skindex, para avaliação da QV específica para problemas de pele. Neste estudo, os autores verificaram que pacientes com maiores escores de gravidade dos sintomas obtiveram impactos nos domínios de estado geral de saúde, capacidade física, dor, percepção geral de saúde e vitalidade.

No trabalho de Page e colaboradores (2006), foram avaliados índices de Qv global e QV específica para problemas de pele de 176 pacientes norte-americanos através do Sf-36 e da escala específica de avaliação da QV para doenças de pele Skindex. Os casos estudados foram recrutados no "*National Neurofibromatosis Foudation*". O convite para participar do estudo foi realizado por email e os participantes respondiam o aceite através de ligação telefônica ou email. Os instrumentos de pesquisa eram enviados para os participantes com orientações de como preencher as escalas e devolver aos pesquisadores. Com não foram realizadas coletas de dados presenciais, o diagnóstico de NF1 dos pacientes não foi confirmado clinicamente. Além disso, para ser possível a comparação entre os diferentes níveis de gravidade e de visibilidade da NF1, os pesquisadores orientaram os próprios pacientes e classificarem a visibilidade e a gravidade dos seus sintomas. Participantes com maiores sintomas de visibilidade da doença apresentaram maior impacto na QV específica para problemas de pele. Por outro lado, nesse estudo, maiores índices de visibilidade da doença não apresentou associação com com o domínio de estado geral de saúde (SF-36).

Kodra e seus colaboradores (2008) fizeram um estudo com 128 pacientes com diagnóstico de NF1 provenientes da Academia Italiana de Dermatologia e o centro de Neurofibromatose de Roma. Neste estudo o impacto cosmético mostrou-se de grande importância para o impacto na QV.

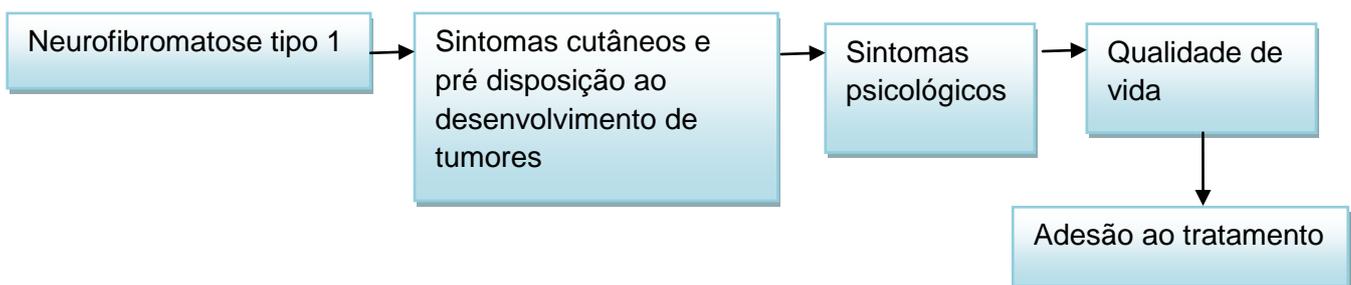
Em 2013, Vranceanu e colaboradores realizaram uma revisão sistemática onde encontraram apenas 8 artigos sobre o tema “qualidade de vida e NF1”. Como resultado dessa revisão, perceberam que todos os estudos apresentavam dados comparativos com a população geral e verificaram que pessoas com NF1 apresentavam impacto negativo nos domínios de QV. Para esses autores é importante que os estudos sobre os aspectos emocionais do diagnóstico de NF1 sejam ampliado para avaliação de outras variáveis além da QV.

Cohen e colaboradores (2015) realizaram um estudo sobre sintomas de depressão em pacientes com NF1, no qual concluíram que 55% dos entrevistados apresentam sintomas depressivos e desses sintomas, 32% foram relacionados como influenciando as variáveis de QV. Granström e colaboradores (2012) estudaram o impacto na percepção corporal de pacientes com Nf1 no qual concluíram que a percepção da imagem corporal é um fator importante para a percepção de saúde e bem estar e que intervenções psicológicas podem contribuir para melhorar a percepção da imagem corporal, podendo ser considerado um fator importante na avaliação da QV.

Vranceanu e colaboradores (2013) referem que pelo fato da NF1 ser uma doença sistêmica, com repercussões na rotina e no cotidiano das pessoas, é importante conhecer e considerar os aspectos emocionais como indicativo de qualidade de vida.

2.3 MARCO TEÓRICO

A NF1, por ser uma doença genética, com alguns de seus sintomas físicos sendo expressos na pele e pelo fato de ser uma doença de pré-disposição ao desenvolvimento de tumores, gera na pessoa com o diagnóstico a necessidade de lidar com vários fatores emocionais, como a incerteza do prognóstico e a possível estigmatização em função dos sintomas cutâneos. Esses fatores podem ser expressos através dos sintomas psicológicos que irão influenciar a percepção de qualidade de vida. Através de um estudo sobre a QV e os aspectos emocionais dessa população, torna-se viável uma maior compreensão das peculiaridades desse diagnóstico, podendo assim possibilitar um melhor entendimento sobre os fatores que influenciam na adesão ao tratamento dessas pessoas.



3 JUSTIFICATIVA

A neurofibromatose do tipo 1 (NF1), por ser uma doença com algumas manifestações cutâneas por vezes bastante aparentes, pode apresentar sinais estigmatizantes, que por sua vez podem levar a constrangimento e prejuízo na vida social, bem como baixa auto-estima e problemas de relacionamento interpessoal.

Tendo em vista que na literatura atual existem poucos trabalhos que avaliam a QV e aspectos emocionais das pessoas com NF1, e considerando que este dado tem relevância no dia-a-dia e na maneira como a pessoa enfrenta e mantém os seus tratamentos de saúde, este trabalho busca melhor compreender os aspectos emocionais de pessoas com NF1.

4 OBJETIVO

4.1 OBJETIVO PRIMÁRIO:

Avaliar a qualidade de vida (QV) de pacientes com diagnóstico de NF1, atendidos no HCPA.

4.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIO:

- Avaliar a qualidade de vida relacionada especificamente aos sintomas de pele
- Avaliar a percepção de suporte familiar dos pacientes
- Avaliar sintomas de depressão e de ansiedade nos pacientes
- Avaliar as estratégias de enfrentamento (*coping*)
- Avaliar a gravidade dos sintomas da doença de base (NF1)
- Avaliar a visibilidade dos sintomas da doença de base (NF1)
- Avaliar se existe diferença significativa na qualidade de vida entre os grupos de gravidade e de visibilidade dos sintomas da doença

5 MÉTODO

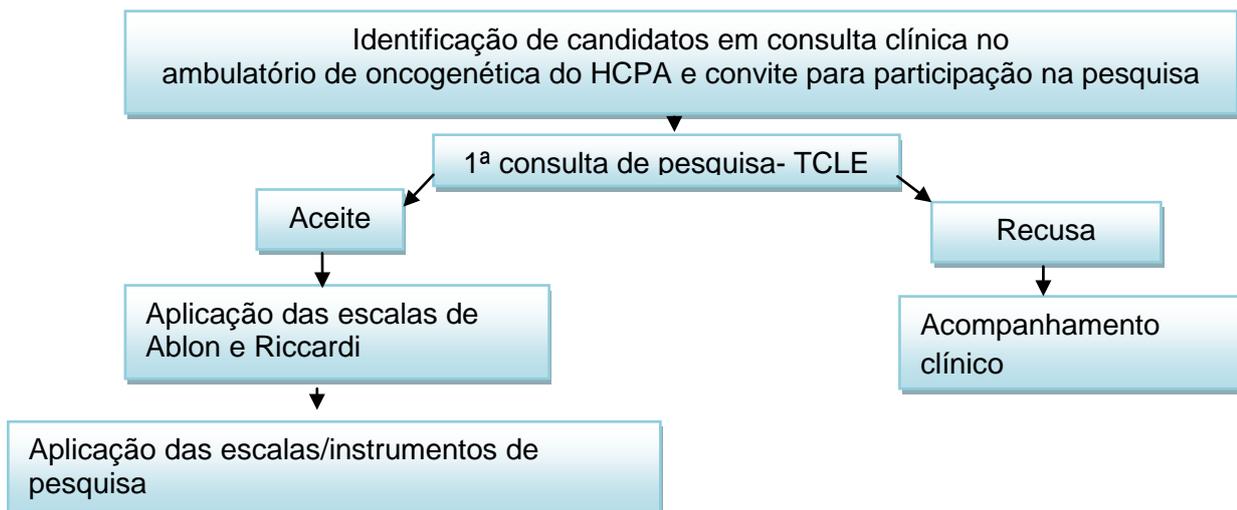
Trata-se de um estudo transversal. A coleta de dados foi realizada ao longo dos anos de 2012 e 2013 e a amostra foi de conveniência. Todos os pacientes com NF1 atendidos no programa de oncogenética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) foram convidados a participar do estudo e incluídos apenas após assinatura de TCLE.

Os critérios de inclusão foram: (a) idade igual ou maior a 18 anos e (b) diagnóstico clínico de NF1. Os critérios de exclusão foram: (a) diagnóstico de

deficiência mental (definido por $QI < 70$), (b) internação no período de 2 semanas antes da coleta de dados, (c) pacientes com formas variantes de NF1 e (d) não voluntariedade para pesquisa. O estudo foi aprovado pelo comitê de ética em pesquisa do HCPA (sob protocolo GPPG no. 120460).

A coleta de dados foi realizada em dois momentos. Em um primeiro momento, os pacientes eram atendidos pela equipe médica que realizava a consulta de rotina e a aplicação das escalas de gravidade de Riccardi (RICCARDI & EICHNER, 1986), realizada por um médico, e visibilidade de Ablon (ABLON, 1996) realizada pela enfermeira de pesquisa. Após, o paciente era convidado para participar do estudo propriamente dito, sendo agendado um horário para as entrevistas de pesquisa.

Figura 1: Fluxograma da coleta de dados



Neste estudo foram aplicados os seguintes instrumentos:

1. WHOQOL-Bref (FLECK *et al.*, 2000): instrumento desenvolvido pela OMS para avaliar a QV genérica. É composto por 26 questões divididos em 4 domínios. O domínio físico se refere à dor, descontentamento, fadiga, sono, mobilidade, atividade de vida cotidiana, dependência de medicações e capacidade de trabalho. O domínio psicológico se refere a sentimentos positivos, pensar, aprender, memória, auto estima, imagem corporal, sentimentos negativos e espiritualidade. O domínio “relações sociais” está relacionado à relações pessoais, apoio social e atividade sexual. E o

domínio meio ambiente está relacionado a segurança física e proteção, ambiente no lar recursos financeiros, cuidados de saúde, oportunidade de adquirir novas informações, ambiente físico e transporte.

2. SF-36 (CECORELLI *et al.*, 1999): instrumento genérico para avaliação de QV, formado por 36 itens, englobando oito escalas. A “capacidade funcional” está relacionada as atividades físicas (banhar-se, vestir-se). Os “aspectos físicos” estão relacionados a dificuldades de executar as atividades diárias em função de sintomas físicos. O domínio “dor” se relaciona com a percepção de dor da pessoa. O “estado geral de saúde” se relaciona a pessoa percebe sua saúde. “Vitalidade” está relacionado a percepção de cansaço/energia. “Aspectos sociais” é quando ocorre interferência de problemas físicos e emocionais nas questões sociais. “Aspectos emocionais” se relaciona a situações o trabalho ou outra atividade diária sofre influência dos problemas emocionais. E o domínio “saúde mental” está relacionado a sentir-se nervoso ou deprimido/ calmo ou feliz. (Cruz, 2010)
3. DLQI-bra : Dermatology quality of life index: instrumento específico para avaliação de QV específico para pessoas com problemas de pele. É composto por 10 perguntas que visam avaliar sintomas e sentimentos, atividades diárias, lazer, trabalho e escola, relações pessoais e tratamento. Este instrumento foi validado por Zogbi, 2004.
4. BDI: Escala de Beck para sintomas depressivos. É uma escala composta por 21 itens. Avalia os seguintes fatores: tristeza, pessimismo, sentimento de fracasso, insatisfação, culpa, punição, auto-aversão, auto-acusação, idéias suicidas, choro, irritabilidade, retraimento social, indecisão, mudança na auto-imagem, dificuldades de trabalhar, insônia, fadigabilidade, perda de apetite, perda de peso, preocupações somáticas e perda de libido. Validada para o português falado no Brasil por Cunha (2001).

5. BAI: Inventário de Ansiedade de Beck. O instrumento é composto por 21 itens que são “afirmações descritivas de sintomas de ansiedade”. Validada para o português falado no Brasil por Cunha (2001).
6. Inventário de Estratégias de Coping de Folkman e Lazarus: que contém 66 itens de coping cognitivo e comportamental, dividido em 7 subescalas. O “confronto” descreve os esforços agressivos de alteração da situação e sugere um certo grau de hostilidade e de risco. A estratégia de “afastamento” descreve os esforços cognitivos de desprendimento e minimização da situação. A estratégia de “autocontrole” descreve os esforços de regulação dos próprios sentimentos e ações. O “suporte social” descreve os esforços de procura de suporte informativo, suporte tangível e suporte emocional. “Aceitação e responsabilidade” visa o reconhecimento do próprio papel no problema e concomitante tentativa de recompor as coisas. “Fuga esquiva” descreve os esforços para evitar o problema. “Resolução de problema” descrevem os esforços focados sobre o problema deliberados para alterar a situação. E por fim a estratégia de “reavaliação positiva” descreve os esforços de criação de significados positivos. (FOLKMAN e LAZARUS, 1988). Este instrumento foi adaptado e validado para o Brasil por Savóia e colaboradores (1996)
7. Inventário de Percepção de Suporte Familiar (BAPTISTA, 2008): instrumento composto por 42 questões. O resultado é dividido em 3 fatores. O fator 1 é chamado de “afetivo- consistente”, e está relacionado a expressão de afetividade entre os membros familiares. O fator 2, “adaptação familiar” está relacionado a sentimentos e comportamentos negativos em relação à família. E o fator 3 “autonomia” que indica relações de confiança, liberdade e privacidade entre os membros.
8. Escala de Ablon (ABLON, 1996): É baseada na aparência da pessoa completamente vestida (pescoço, cabeça e mãos visíveis) e em como os sintomas podem ser percebidos numa interação impessoal. Dessa forma, os pacientes que apresentam apenas lesões em áreas

cobertas pelas roupas pode não ter tanta repercussão nesta escala, mas podem ter grave repercussão no comportamento sexual.

- Leve: essencialmente sem tumores visíveis nas áreas não cobertas pelas roupas e marcha e postura dentro dos padrões normais quando observada casualmente;
- Moderada: alguns tumores no pescoço, na face e nas mãos, escoliose moderada e outros achados esqueléticos sem alteração visível na marcha;
- Grave: numerosos tumores em face, glioma óptico com deformidade do globo ocular, deformidades esqueléticas evidentes por alterações na marcha e escoliose grave.

9. Escala de Riccardi (RICCARDI & EICHER 1986): visa classificar os pacientes com diagnóstico de NF1 em diferentes níveis de gravidade. O protocolo foi realizado com base na história clínica, exame físico, avaliação oftalmológica, avaliação do coeficiente de inteligência e testes psicológicos, tomografias computadorizadas das órbitas e de crânio, radiografias de tórax, esqueleto e coluna, eletroencefalograma, avaliação auditiva, hemograma, urinálise e dosagens séricas da glicemia de jejum e urina. Para classificação dos pacientes é usada uma tabela correlacionando os achados e os graus de gravidade.

- Grau 1 ou NF1 mínima: poucos achados, que não comprometem a saúde ou a qualidade de vida. Exceto pelas MCCL e NL, é definido pela ausência de sintomas;
- Grau 2 ou NF1 leve: presença de estigmas suficientes para a doença parecer óbvia e ser fonte de preocupações, mas sem comprometimento significativo à saúde;
- Grau 3 ou NF1 moderada: presença de achados da NF1 com comprometimento inequívoco a saúde e ao bem estar, mas que podem ser razoavelmente conduzidos, que não sejam intratáveis ou que não levarão invariavelmente a diminuição da expectativa de

vida. É um grupo com achados variados e onde se encontram a maioria dos pacientes;

- Grau 4 ou NF1 grave: comprometimento grave e intratável, com manejo difícil ou diminuição da expectativa de vida. Convulsões resistentes ao tratamento medicamentoso, deficiência mental, tumores de sistema nervoso central e tumores malignos contribuem para esse grau.

Em relação a este estudo não iremos realizar todos os exames complementares utilizados para a construção desta escala, mas apenas os que realmente foram necessários do ponto de vista clínico para diagnóstico e acompanhamento dos pacientes. História clínica, exame físico e avaliação oftalmológica são obrigatórios para tal, mas o restante não é. A própria classificação de gravidade é realizada como parte do acompanhamento clínico dos pacientes, não sendo necessária uma consulta específica para a sua realização.

6 REFERÊNCIAS

ABLON, J. Gender response to Neurofibromatosis 1. *Soc. Sci. Méd.* Vol. 42, Nº 1, pp. 99-109, 1996.

BADER, J. L. (1986), Neurofibromatosis and Cancer. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 486: 57–65. doi: 10.1111/j.1749-6632.1986.tb48062.x

BAPTISTA, M. N., & OLIVEIRA, A. A. (2004). Sintomatologia de depressão e suporte familiar em adolescentes: Um estudo de correlação. *Revista Brasileira de Crescimento e Desenvolvimento Humano*, 14, 58-67.

BAPTISTA, MN. Inventário de Percepção de Suporte Familiar (IPSF), 2009.

BAPTISTA, MN. Desenvolvimento do Inventário de Percepção de Suporte Familiar (IPSF): estudos psicométricos preliminares. *Psico-USF*, v. 10, n. 1, p. 11-19, jan./jun. 2005.

BARTON B, NORTH K. (2004) Social skills of children with neurofibromatosis type 1. *Dev Med Child Neurol* 2004; 46: 553–63.

BARTON B, NORTH K. (2007) The self-concept of children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Child Care Health Development*; 33: 401–8.

BENJAMIN CM, COOLEY A, DONNAI D, KINGSTON H, HARRIS R, KERZIN-STORRAR L. Neurofibromatosis type 1 (NF1): knowledge, experience and reproductive decisions of affected patients and families. *J Med Genet.*1993;30:567–574.

CASTRO, MCC; QUARANTINI, LC; DALTRO, C; CALDAS, MP; KOENEN, KC; KRAYCHETE, DC; OLIVEIRA, IR. Comorbidade de sintomas ansiosos e depressivos em pacientes com dor crônica e o impacto sobre a qualidade de vida. *Rev Psiq Clín.* 2011;38(4):126-9

CERELLO, A. A representação social da neurofibromatose tipo 1 para portadores e familiares. Monografia de especialização. Universidade FUMEC, Belo Horizonte, 2008.

CICONELLI, R.; FERRAZ, MB.; SANTOS, W.; MEINÃO, I.; QUARESMA, MR. Tradução para a língua portuguesa e validação do questionário genérico de avaliação de qualidade de vida SF-36. *Revista Brasileira de Reumatologia*, v.39. mai/jun, 1999

COHEN JS, LEVY HP, SLOAN J, DARIOTIS J, BIESECKER BB. Depression among adults with neurofibromatosis type 1: prevalence and impact on quality of life. *Clin Genet.* 2015 Nov;88(5):425-30. doi: 10.1111/cge.12551. Epub 2015 Jan 20

CRUZ, L; FLECK, MP; OLIVEIRA, M; CAMEY, S.; HOFFMANN, JF; BAGATTINI, A.; POLANCZYK, C. Health related quality of life in Brazil: normative data for the SF-36 in a general population sample in the south of the country. *Ciência e Saúde coletiva*, 2013.

CRUZ, L; POLANCZYK, C.; CAMEY, S.; HOFFMANN, JF; FLECK, MP. Quality of Life in Brazil: normative values for the Whoqol- bref in a southern general population sample. *Quality of Life Research*, 2011.

CUNHA, JA. Escalas de Beck- Manual. 1ª ed. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2001.

EJERSKOV C, LASGAAD M, OSTERGAARD JR. (2015) Teenagers and young adults with neurofibromatosis type 1 are more likely to experience loneliness than siblings without the illness. *Foundation Acta Paediatrica*; 104, pp. 604–609.

FELDMAN, R; DENECKE, J; GRENZEBACH, M; SCHUIERER, G; WEGLEGE, J. Neurofibromatosis type 1 Motor and cognitive function and T2-weighted MRI hyperintensities. *Neurology* December 23, 2003 vol. 6

FERREIRA, AH; GODOY, PBG; OLIVEIRA, NRC; DINIZ, RAS; DINIZ, REA; PADOVANI, RC; SILVA, RCB. Investigação da ansiedade, depressão e qualidade de vida em pacientes portadores de osteoartrite no joelho: um estudo comparativo. *Revista Brasileira de Reumatologia*. V. 55, Issue 5, September–October 2015, Pages 434–438

FLECK MPA, BORGES ZN, BOLOGNESI G, ROCHA NS. Desenvolvimento do WHOQOL módulo espiritualidade, religiosidade e crenças pessoais. *Rev Saude Publica* 2003;37(4):446-55.

FLECK, M., LOUZADA, S., XAVIER, M., CHACHAMOVICH, E., VIEIRA G., SANTOS, L., & PIZPN, V. Aplicação da versão em português do instrumento abreviado da avaliação da qualidade de vida "WHOQOL- Bref". *Revista de saúde Pública*, 34 (2), 178-183, 2000.

FLECK, MP. Avaliação da Qualidade de Vida: guia para profissionais da saúde. Porto Alegre: Artmed, 2008.

FLECK, MPA; LIMA, APBS, LOUZADA, S; SCHESTASKY, G; HENRIQUES, A; BORGES, VR; CAMEY, S; GRUPO LIDO. Associação entre sintomas depressivos e funcionamento social em cuidados primários à saúde. *Revista de saúde Pública*, 2002.

FLECK. M., Leal, O., LOUZADA, S., XAVIER, M., CHACHAMOVICH, E., VIEIRA, G., SANTOS, L & PIZON, V. Desenvolvimento da versão em português do instrumento de avaliação de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100). *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 21 (12) 365-36, 1999.

FOLKMAN S; MOSKOWITZ, JT. Coping: Pitfalls and Promise. *Annual Review of Psychology*, 2004.

FOLKMAN, S. LAZARUS, R. If It changes it must be a process: Study of emotion and coping during three stages of a college examination. *Journal of personality and social Psychology*.1985, V.48n^a1.150-170.

FOLKMAN, S. Stress, coping and hope. *Psychooncology*. 2010 Sep;19(9):901-8. doi: 10.1002/pon.1836.

FREIRE, MEM; SAWADA, NO; FRANÇA, ISX; COSTA, FC, OLIVEIRA, CDB. Qualidade de vida relacionada à saúde de pacientes com câncer avançado: uma revisão integrativa. *Rev Esc Enferm USP* 2014; 48(2):357-67.

GAMEIRO, S; CARONA, C; PEREIRA, M; CANAVARRO, MC; SIMOES, M; RIJO, D; QUARTILHO, MJ; PAREDES, T; SERRA, AV. Sintomatologia depressiva e qualidade de vida na população geral. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 2008.

GKALIAGKOUSI E; ERLIC Z; PETIDIS K; . Neurofibromatosis type 1: should we screen for other genetic syndromes? A case report of co-existence with multiple endocrine neoplasia 2A. *Eur J Clin Invest* Aug 2009:1-5

GRANSTRÖM S, LANGENBRUCH A, AUGUSTIN M, MAUTNER VF. Psychological burden in adult neurofibromatosis type 1 patients: impact of disease visibility on body image. *Dermatology*. 2012;224(2):160-7. doi: 10.1159/000337548. Epub 2012 Apr 12

HERSH JH AND THE COMMITTEE ON GENETICS. Health supervision for children with neurofibromatosis. *Pediatrics* Volume 121, number 3, march 2008.

HYMAN SL, GILL D, SHORES EA, STEINBERG A, JOY P, GIBIKOTE SV, NORTH KN. Natural history of neuropsychological ability and T2- hyperintensities in patients with neurofibromatosis type 1. *Neurology* 2003;60:1139–1145. 12. Neurofibromatosis.

KODRA Y, GIUSTINI S, DIVONA L, PORCIELLO R, CALVIERI S, WOLKENSTEIN P, TARUSCIO D. Health-related quality of life in patients with neurofibromatosis type 1. A survey of 129 Italian patients. *Dermatology*. 2009;218(3):215-20.

KRONENBERGER, W. G., & THOMPSON, R. J. (1990). Dimensions of family functioning in families with chronically ill children: A higher-order factor analysis of the Family Environment Scale. *Journal of Clinical Child Psychology*, 19, 380–388.

LAZARUS, RS. FROM PSYCHOLOGICAL STRESS TO THE EMOTIONS: A History of Changing Outlooks *Annu. Rev. Psycho!*. 1993. 44: 1-21

LEVERS, C. E., BROWN, R. T., LAMBERT, R. G., HSU, L., & ECKMAN, J. R. (1998). Family functioning and social support in the adaptation of caregivers of children with sickle cell syndromes. *Journal of Pediatric Psychology*, 23, 377–388.

LIMA, ABS; FLECK, MPA. Qualidade de vida e depressão: uma revisão da literatura. *Rev. psiquiatr. Rio Gd. Sul* [online]. 2009, vol.31, n.3

MANNE, S., MILER, D., MEYERS, P., WOLLNER, N., STEINHERZZ, P., & REDD, W. H. (1996). Depressive symptoms among parents of newly diagnosed children with cancer: A 6-month follow-up study. *Children's Health Care*, 25, 191–209.

MARTINS, L.M.; FRANÇA, A.P.D. ; KIMURA, M. Qualidade de vida de pessoas com doença crônica. *Rev Latino-am.enfermagem*, Ribeirão Preto, V. 4, n. 3, p. 5-18, dezembro de 1996.

MASSON VA, MONTEIRO MI, VEDOVATO TG. Qualidade de vida e instrumentos para avaliação de doenças crônicas: revisão de literatura. In: Vilarta R, Gutier - rez GL, Monteiro MI, organizadores. *Qualidade de vida: evolução dos conceitos e práticas no século XXI*. Campinas: Instituto de Pesquisas Especiais para a Sociedade; 2011. p. 45-54

MOTA, E. L. A., FRANCO, A. L. S. & MOTTA, M. C. (1999). Migração, estresse e fatores psicossociais na determinação da saúde da criança. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 12(1), 119-132.

MUNIZ MP, FERRAZ FILHO JRL, Souza AS, ZANUSS SH, BERTELLI ECP, BERTOLLO EMG. Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e Radiológicos. *Rev Imagem*;28(2):87–96, 2006.

NASCIMENTO, A., CASTRO, D., AMORIM, MHC., BICUDO, SDS. Estratégias de enfrentamento de familiares de mulheres acometidas por câncer de mama. *Ciência, Cuidado e Saúde*, 2011. 10 (4): 789-794.

NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH. Neurofibromatosis. Consensus Development Conference, 1987.

NORTH K. Neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet* 2000;97:119–127.

NUTAKKI , K; HINGTGEN, CM; MONAHAN, P; VARNI, JW; SWIGONSKI, NL. Development of the adult PedsQL™ neurofibromatosis type 1 module: initial feasibility, reliability and validity. *Health Qual Life Outcomes*. 2013 Feb 21;11:21. doi: 10.1186/1477-7525-11-21.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE, Divisão de Saúde mental, Grupo WHOQOL(1998). Porto Alegre, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Departamento de psiquiatria e medicina legal. Disponível em <http://www.ufrgs.br/psiq/whoqol.html>. Acesso em 11 de dez, 2009.

PAGE PZ, PAGE GP, ECOSSE E, KORF BR, LEPLEGE A, WOLKENSTEIN P. Impact of neurofibromatosis 1 on Quality of Life: a cross-sectional study of 176 American cases. *Am J Med Genet A*. 2006 Sep 15;140(18):1893-8.

PIMENTEL, F.L. *Qualidade de vida e Oncologia*. Porto: Editora Almedina, 2006.

- REITER-PURTILLI J, SCHORRY EK, LOVELL AM, VANNATTA K, GERHARDT CA, NOLLI RB. (2008). Parental Distress, Family Functioning, and Social Support in Families with and without a Child with Neurofibromatosis 1. *Journal of Pediatric Psychology* 33(4) pp. 422–434.
- RIBEIRO, J. L. P., & RODRIGUES, A. P. Questões acerca do coping: A propósito do estudo de adaptação do brief cope. *Psicologia, Saúde e Doenças*, 5(1), 3-15. 2004.
- RICCARDI VM, EICHNER JE. Neurofibromatosis: phenotype, natural history, and pathogenesis. The Johns Hopkins University Press, 1986.
- SANTOS, ALA; MOURA, JFP; SANTOS, CAAL; FIGUEIROA, JN; SOUZA, AI. Avaliação da Qualidade de Vida Relacionada à Saúde em Pacientes com Câncer do Colo do Útero em Tratamento Radioterápico. *Revista Brasileira de Cancerologia* 2012; 58(3): 507-515
- SAVOIA, MG; SANTANA, PR; MEJIAS, NP. Adaptação do inventário de estratégias de coping de Folkman e Lazarus para o português. *Revista de Psicologia USP*, São Paulo, v.7, n.1/2, p.183-201, 1996.
- SHARIF S; MORAN A; HUSON SM; et al. Women with Neurofibromatosis 1 are at a moderately increased risk of developing breast cancer and should be considered for early screening. *J Med Genet* 2007;44:481-484.
- SOUZA, MSS; BAPTISTA, MN; ALVES, GASA. Suporte familiar e saúde mental: evidência de validade baseada na relação entre variáveis. *Aletheia* 28, p.45-59, jul./dez. 2008
- STRAUB, R. *Psicologia da Saúde: Uma abordagem biopsicossocial*. Porto Alegre: Artmed, 2014.
- The WHOQOL Group 1995. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Social Science and Medicine* 10:1403-1409.
- THOMPSON, R. J., ARMSTRONG, F. D., LINK, C. L., PEGELOW, C. H., MOSER, F., & WANG, W.C. (2003). A prospective study of the relationship over time of behavior problems, intellectual functioning, and family functioning in children with sickle cell disease: A report from the cooperative study of sickle cell disease. *Journal of Pediatric Psychology*, 28, 59–65.
- VRANCEANU AM, MERKER VL, PARK E, PLOTKIN SR. Quality of life among adult patients with neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2 and schwannomatosis: a systematic review of the literature. *J Neurooncol*. 2013 Sep;114(3):257-62. doi: 10.1007/s11060-013-1195-2. Epub 2013 Jul 2.
- WALKER L; THOMPSON D; EASTON D. A prospective study of neurofibromatosis type I cancer incidence in the UK. *British Journal of Cancer* 2006; 95:233-238.

WOLKENSTEIN,P; RODRIGUEZ, D; FERKAL, S; GRAVIER, H; BURET, V; ALGANS, N; SIMEONI, MC; BASTUJI-GARIN,S. Impact of neurofibromatosis 1 upon quality of life in childhood: a cross-sectional study of 79 cases.Br J Dermatol. 2009 Apr;160(4):844-8. doi: 10.1111/j.1365-2133.2008.08949.x. Epub 2008 Dec.

ZOGBI,H. Avaliação da qualidade de vida em pacientes com dermatoses: estudo de adaptação e validação do Dermatology Quality of life Index (DLQI) para uma amostra sul-brasileira. Pontifícia universidade Católica do Rio Grande do Sul, Departamento de Psicologia, Dissertação de mestrado, 2004.

7 ARTIGO1

Quality of life assessment in adult NF1 patients: a study in Southern Brazil

Autores: Júlia Schneider Protas, Cristina O. Netto, José Roberto Goldim, Suzi Camey, Neusa Sica da Rocha, Patricia Ashton-Prolla

A ser submetido para a revista: Arquivos de Neuro Psiquiatria

- Para fins de defesa de tese de doutorado, será apresentado nesse trabalho apenas o artigo principal do estudo intitulado “**Quality of life assessment in adult NF1 patients: a study in Southern Brazil**”. Os resultados preliminares das demais variáveis serão brevemente apresentadas nas considerações finais e futuramente melhor analisadas em publicações.

Quality of life assessment in adult NF1 patients: a study in Southern Brazil

Authors

Júlia Schneider Protas, Cristina O. Netto, José Roberto Goldim, Suzi Camey, Neusa Sica da Rocha, Patricia Ashton-Prolla

Abstract

Quality of life is a comprehensively studied variable in health sciences, as it reflects the perception individuals have about their well being, in addition to being an important endpoint indicator in terms of health. This study assessed the quality of life of 71 adults diagnosed with neurofibromatosis type I who have been treated in a general hospital in Southern Brazil. In order to carry out this assessment, we used the SF-36 and WHOQOL- bref instruments for assessing quality of life on a global scale, in addition to DLQI-bra, a specific quality of life scale for people with skin conditions. Patients were divided into groups according to severity (Riccardi scale) and prominence (Ablon scale) of the symptoms of the illness. The analysis of the results showed that there is no significant statistic difference between the quality of life results of the group suffering from NF1 and the population in general, and we could not pin down any differences between the results of the several groups divided according to the severity and prominence of illness symptoms. Upon verifying that the quality of life of people with NF1 seems to be the same as the quality of life of people without the condition, it can be inferred that there is a need for new studies to be developed so that a more conscious focus can be applied to this matter, turning the comprehension of the aspects that make up the perception of health and well being into something much clearer.

Introduction

Quality of life is a comprehensively studied variable in health sciences, which has been increasingly becoming an important indicator in terms of health conditions and endpoints (FLECK, 2008). The World Health Organization (1998) defines quality of life as an individual's perception of their position in life within the context of the cultural and value system in which they live with regard to their goals, expectations, standards and concerns (THE WHOQOL GROUP, 1995). Thus, we can infer that by approaching the subject of quality of life, we also talk about the several dimensions that make up human life, making this an indispensable variable for understanding all the elements related to the health-illness binomial.

In a not-so-distant past, the concept of health was the plain absence of illness (STRAUB, 2014). This concept led professionals in the health segment to believe that the focus to understand illnesses should be directed towards pathogens and the biological illness by itself, thus simplifying the entire complexity inherent to the individual and the process through which they become ill. Within the scope of health care services, professionals are increasingly more concerned about developing patient care strategies that include their psychic, social and spiritual realities, in addition to their physical attributes, therefore providing a more comprehensive care that takes account of human beings in their entirety.

Currently, society is experiencing a rising number of chronic illness diagnoses, a lot of which resulting from our contemporary lifestyle. Chronic illnesses are characterized by their long duration, often accompanying their carriers during their entire lives. This paper aims at studying quality of life (QoL) of adult Brazilian patients diagnosed with neurofibromatosis type 1 (NF1). Neurofibromatosis type I (NF1) is a genetic disease, with an autosomal dominant inheritance, generally first diagnosed during childhood, which is characterized by clinical findings such as: café au lait spots, neurofibromas, ephelides in armpits and/or groin, optic nerve gliomas, Lisch nodules and sphenoid wing dysplasia (National Institute of Health-Neurofibromatosis Information Page, 2016). Three of the main NF1 clinical symptoms are expressed through the skin, being - in most cases - clearly prominent and with the potential of generating embarrassment and triggering social obstacles, as well as self-image and self-esteem issues for carriers (CERELLO, 2008).

In 2006, Page and collaborators carried out a study aiming at assessing the impact in the quality of life of patients suffering from NF1 in the United States of America, making use of two instruments to assess a QoL indicator that was specific for skin symptoms, as well as a global QoL indicator. This study concluded that the NF1 diagnosis has a major impact in an individual's perception of quality of life, since the questionnaire used for assessing global QoL, all aspects included were affected, indicating damages caused to quality of life, especially for patients severely affected by the symptoms.

Kodra and collaborators (2008) assess the QoL of 129 patients with NF1 by making use of two instruments: one for global QoL and one for QoL related to skin conditions. This study observed that QoL indicators from patients were affected by the disease, and in the case of patients with skin conditions of a great cosmetic impact, the emotional aspect was damaged more intensely (KODRA, 2008).

These studies reflect the discourse of many patients inside doctor's offices, where accounts of social and emotional distress from patients are recurrent due to the physical symptoms they carry. A lot of patients report changes in their daily routines due to the embarrassment generated by the café au lait spots and neurofibromas. Often, the damages to patients' self-esteem and self-image are more evidently displayed than the implications of the diagnosis, such as discussing risks with family members, likelihood of developing tumors in the CNS (optical nerve glioma) or of neurofibromas becoming malignant.

Considering the importance of the study and the understanding of the aspects that encompass the concept of quality of life in order to upgrade health care treatments, this study aims at assessing the quality of life of 71 adult patients diagnosed with NF1, with various degrees of severity and prominence, treated at a general hospital in Southern Brazil.

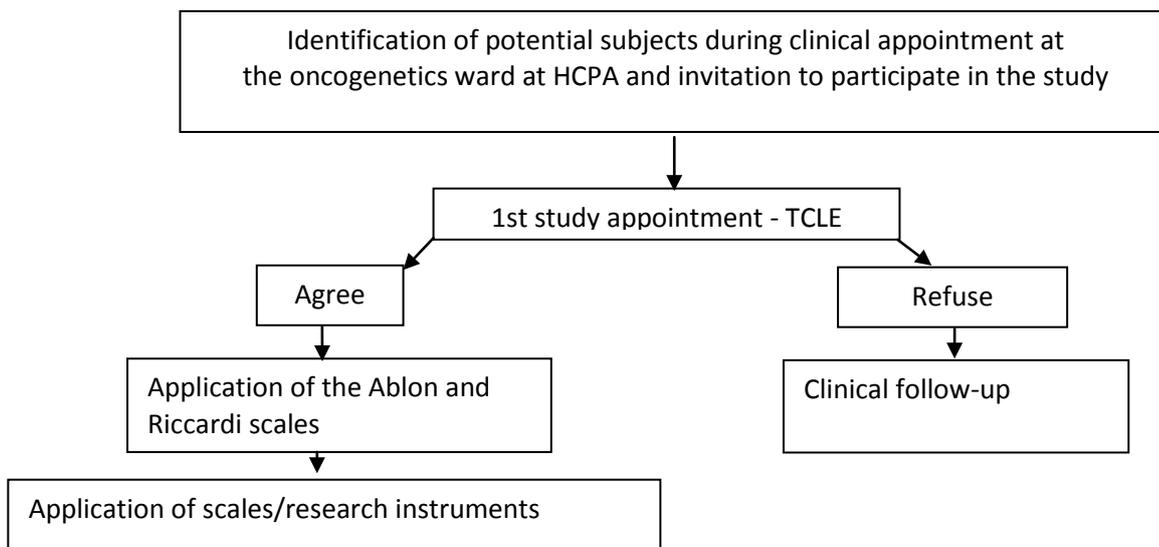
Method

This is a cross-sectional study. Data collection was carried out in 2012 and 2013, and we used a convenience sample. All patients with NF1 that have been treated in this period in the oncogenetics program at Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) were invited to participate in the study, being included only after signature of informed consent

The criteria for inclusion were the following: age 18 years or above and a clinical diagnosis of NF1. The criteria for exclusion were the following: diagnosis of mental illness (defined as an IQ lower than 70), hospitalization in the two weeks preceding the collection of data, patients with gonadal mosaicism or variant forms of NF1, as well as unwillingness to participate in the study. The study was approved by the research ethics committee of the institution.

The collection of data was carried out in two stages. First, patients were received by the medical team that carried out the routine medical check-up, and application of the Riccardi severity scale (RICCARDI & EICHNER, 1986), by a physician, and the Ablon prominence scale (ABLON, 1996), by a research nurse. Afterwards, the patient was invited to take part in the study, and an appointment was scheduled for the study interviews.

Figure 1: Data collection flowchart



In this study, we used the WHOQOL-Bref (FLECK *et al*, 2000) and SF-36 (CECORELLI *et al*, 1999), in order to assess the general QoL of participants, in addition to the DLQI-bra scale (ZOGBI, 2004), for specifically assessing QoL in terms of skin symptoms. We also collected demographic information from the sample, such as sex, age, occupation and profession.

Data Analysis

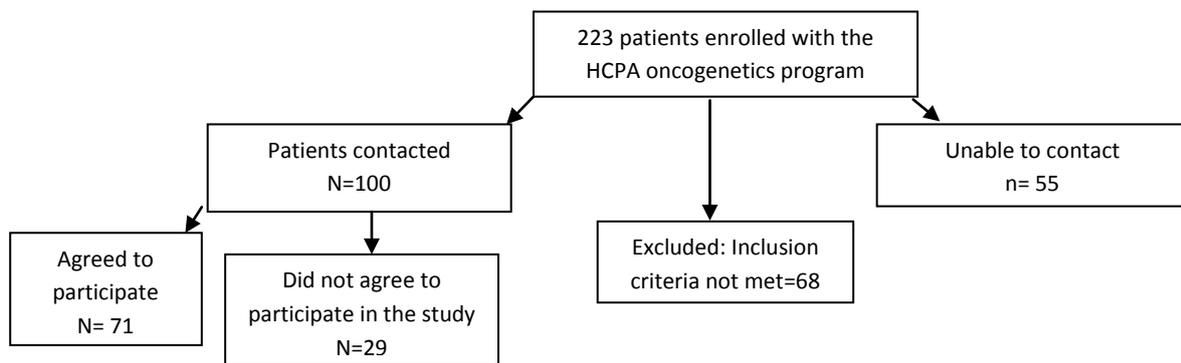
Data were stored and analyzed using the PASW 18.0 statistical software. Descriptive statistics was used analyse demographic data. Comparisons between

groups were done using Fisher analysis. A p-value of less than 0.05 was considered statistically significant. Effect size were calculated.

Results

Of the 223 patients enrolled with the program, 100 met the inclusion criteria, 71 of whom agreed to participate in the study. (Figure 2)

Figure 2: Patient recruitment process



The demographic information of the participants is summarized in Table 1. Out of the 71 patients recruited, most of them (60.6%) were female. The distribution of age gaps was homogeneous, with the exception of participants over 65 years, which was a small group of only 5 individuals. With regard to the severity of the symptoms, this assessment was carried out in 62 patients, which were distributed evenly in two groups (mild-moderate symptoms (51.5%) / serious-very serious symptoms (48.5%)). The data on the prominence of the symptoms were assessed in 52 patients, most of whom (67.3%) presented symptoms with mild to moderate prominence. Lastly, most participants (42.3%) did not finish Elementary School, and approximately half of the participants (47.9%) were unemployed at the time data were collected, and most (69%) had never undergone psychological treatment.

Table 1- Social and demographic data and clinical characteristics (N = 71)

Characteristic	Patients	Mean (standard deviation)
Sex		
Male	28 (39.4%)	
Female	43 (60.6%)	
Age		40.36 (15.7)
18-24	15 (21.7%)	
25-34	13 (18.8%)	
35-44	12 (17.4%)	
45-54	15 (21.7%)	
55-64	9 (13.0%)	
Over 65	5 (7.2%)	
Severity - Riccardi scale (N = 62)		
Mild	7 (11.3%)	
Moderate	25(40.4%)	
Serious	26(42%)	
Very serious	4(6.5%)	
Prominence - Ablon scale (N = 52)		
Mild	19 (36.5%)	
Moderate	16 (30.8%)	
Serious	17 (32.7%)	
Education level		
Incomplete elementary education	30 (42.3%)	
Finished elementary school	11 (15.5%)	
Incomplete high school education	10 (14.1%)	
Finished high school education	12 (16.9%)	
Incomplete college-level education	4(5.6%)	
Finished college-level education	3 (4.2%)	
Graduate school	1 (1.4%)	
Occupation		
Student	11 (15.5%)	
Employed	34 (47.9%)	
Unemployed	17 (23.9%)	
On medical leave	2 (2.8%)	
Retired	7 (9.9%)	
Has undergone psychological treatment		
Yes	22 (31%)	

When comparing the data obtained in this study with the results of previous studies that analyzed the population's quality of life through WHOQOL- Bref, (CRUZ *et al*, 2011) and SF-36 (CRUZ *et al*, 2013), we can verify that the participants with NF1 did not present any significant difference when compared with the information from an adult population from the same regional area without the disease.

Table 2 - Quality of life measured through SF-36 for people with NF1 x normative data

SF-36 domains	NF1 (n:71) Mean (SD ±)	<i>p Value</i>	Normative data* Mean (SD±)
Physical functioning	70.08 (23.82)	0.27	82.45 (20.51)
Role limitations due to physical health	56.04 (38.32)	0.96	74.73 (35.33)
Pain	54.30 (24.32)	0.95	67.53 (23.75)
General health	61.66 (21.43)	0.91	71.10 (19.52)
Energy/fatigue	59.03 (20.60)	0.48	66.85 (20.39)
Social functioning	71.97 (22.59)	0.78	78.30 (23.88)
Role limitations due to emotional problem	50.00 (40.82)	0.34	70.02 (38.12)
Emotional well-being	63.03 (22.43)	0.67	73.82 (19.79)

(*)Cruz and collaborators, 2013

Table 3 - Comparison between the quality of life results for patients with NF1 and WHOQOL- bref normative data.

WHOQOL- bref Domains	NF1 (n:71) Mean (±SD)	<i>p Value</i>	Normative data* Mean (±SD)
Physical	59.2 (18.2)	0.4	59.9 (10.0)
Psychological	61.6 (19.3)	0.9	65.9 (10.8)
Social relations	71.0 (17.9)	0.3	76.2 (18.8)
'Environment	56.9 (14.3)	0.2	59.9 (14.9)

(*) Cruz and collaborators, 2011

The results of the QoL assessment obtained through the Whoqol-bref scale have not shown a significant difference between the results of the groups divided according to prominence and severity of the disease. In all groups, the "environment" domain was the one with the lowest score, indicating greater difficulty displayed by this population with regard to aspects included in this domain.

Table 4: Comparison between QoL measured through WHOQOL -bref and prominence/severity of the disease.

WHOQOL-Bref Scale	Ablon Scale (n:52)				Riccardi Scale (n:62)		
	Mild (n:19) Mean (SD±)	Moderate (n:16) Mean (SD±)	Serious (n:17) Mean (SD±)	Effect Size (IC 95%)	Mild-moderate (n:32) Mean (SD±)	Serious-very serious (n:30) Mean (SD±)	Effect Size (lc 95%)
Physical	65.0 (12.4)	54.9 (19.0)	55.1 (24.7)	0.06 (0; 0.27)	56.2 (21.4)	59.8 (16.3)	-0.19(-0.71;0.33)
Psychological	64.5 (16.4)	54.0 (22.8)	58.6 (23.5)	0.04 (0; 0.21)	61.5 (22.3)	60.6 (18.4)	0.03(-0.48;0.56)
Social relations	72.4 (15.0)	67.2 (19.6)	66.7 (22.7)	0.01 (0; 0.14)	68.0 (20.1)	72.8 (16.0)	-0.26(-0.78;0.25)
Environment	63.2 (13.8)	52.2(12.6)	56.5 (16.6)	0.09 (0; 0.32)	55.0 (16.2)	59.6 (13.2)	-0.32(-8.84;0.21)

The results for the domains of the SF-36 scale have also not indicate a significant difference between the groups with various prominence and severity levels of the disease, although some trends have been observed. In the group with mild prominence, the domain with the lowest score was the one pertaining to "emotional aspects"; for the group with a moderate prominence level of the disease, however, the most affected domain was "pain". In the group with a serious prominence level, the most affected domain was "physical aspects". When talking about groups divided according to the severity of the disease, both the group with mild-moderate severity and the group with serious-very serious severity had their lowest scores in the "emotional aspects" domain.

Table 5: Comparison of quality of life measured through SF-36 between groups with various prominence and severity levels of the disease.

SF-36 Domains	Ablon Scale (n:52)				Riccardi Scale (n:62)		
	Mild (n:19) Mean (SD)	Moderate (n:16) Mean (SD)	Serious (n:17) Mean (SD)	Effect size (IC 95%)	Mild- moderate (n:32) Mean (SD)	Serious-very serious (n:30) Mean (SD)	Effect size (IC 95%)
Physical functioning	75.3 (21.1)	62.5 (25.4)	67.3 (27.5)	0.04 (0;0.26)	73.3 (23.1)	66.5 (25.4)	0.28 (-0.23; 0.79)
Role limitations due to physical health	64.4 (29.2)	68.7 (39.2)	45.5 (42.6)	0.07 (0 ;0.27)	55.5 (41.1)	55.0 (33.8)	0.01(-0.05; 0.52)
Pain	61.4(24.2)	51.3 (27.2)	52.7(27.8)	0.03 (0 ;0.21)	53.1 (28.8)	53.1 (22.0)	0.01(-0.05; 0.53)
General health	69.5 (19.6)	57.1 (24.1)	51.9 (24.3)	0.10 (0 ;0.34)	60.6 (23.4)	60.0 (21.6)	0.02 (-0.49; 0.54)
Energy/fatigue	65.0 (15.0)	55.0 (25.8)	55.2 (24.0)	0.02(0 ;0.14)	56.1 (25.7)	60.0 (17.5)	- 0.17(-0.69;0.34)
Social functioning	75.0(22.0)	66.6 (25.7)	68.3 (28.3)	0.013 (0 ;0.11)	70.3 (23.3)	72.0 (25.2)	-0.06 (-0.59;0.45)
Role limitations due to emotional problem	42.5 (37.5)	54.1(45.3)	50.9 (45.8)	0.03(0; 0.18)	40.9 (43.7)	51.2 (39.9)	-0.24 (-0.76;0.27)
Emotional well-being	67.7 (18.6)	57.5 (22.4)	60.9 (25.1)	0.04 (0; 0.20)	61.2 (26.0)	63.8 (19.8)	-0.10 (-0.62;0.41)

In the DLQI-bra, there was no difference in distribution between the various levels of prominence of the symptoms of the disease ($p= 0.867$) and the various levels of severity of the disease ($p=0,678$).

Discussion

The data obtained in this study with regard to the assessment of the quality of life of people with NF1 have not shown any significant difference when compared

with the data from previous studies (CRUZ *et al*, 2011 and 2013) with regard to quality of life scores of the population in general.

When assessing the existing differences between the groups with several levels of prominence and severity of the symptoms of the disease, we were not able to verify statistically significant differences. When analyzing the "environment" domain from WHOQOL, we can verify that this is a domain that tends to present characteristics that become harder for the population being studied, as the scores for this domain were the lowest recorded. This domain is related to issues such as physical safety and protection, home environment, financial resources, social and health care, opportunities to acquire new information, leisure, physical environment and transportation (CRUZ *et al*, 2011).

Interesting trends in terms of quality of life profile have been observed with regard to the prominence of the disease. In the group of patients with mild prominence, the SF-36 domain with the lowest score was the domain related to "emotional aspects", linked to situations in which patients present problems and difficulties to execute their daily tasks, such as working and studying, as a result of their emotional issues. In the group with moderate prominence of the disease, the most affected domain was "pain", which indicates that people feel pain and discomfort, which may affect their perception of well being. In the group with serious prominence, the most affected domain was the domain of "physical aspects", which indicates difficulties in executing daily tasks as the result of physical health issues (CRUZ *et al*, 2013). As for the various severity categories, the SF-36 domain with the lowest score was "emotional aspects", indicating a trend that this population may find it more difficult to deal with affection in their daily lives.

Through the instrument chosen in this study to assess quality of life that is specific for skin conditions, we did not observe significant differences in terms of dermatological impact on people with NF1, most likely due to the fact the diagnosis of NF1 has its peculiarities that cannot be measured through instruments that are not specific for this diagnosis.

Some limitations must be taken into account in the interpretation of the results of this study. First, the sample group analyzed was limited, which may be a relevant factor for interpreting the results and the lack of significance in some comparative analyses. Similarly, the significant percentage of refusal to participate in the study

may indicate a recruiting bias, and patients with lower quality of life indicators may have been excluded from the analysis.

Final considerations

When talking about quality of life, we are talking about people's ability and opportunities to express their view of themselves and the world that surrounds them. In terms of health, the influences exerted by the biological, psychological and social dimensions are increasingly more present in all contexts. In order for us to provide a good treatment to patients, we have to, first of all, offer a comprehensive and broad outlook, believing to be important all aspects involved in patients' personal and social living.

NF1 is a chronic illness, sometimes progressive, which may be linked to the development of invasive tumors. This disease impacts physical and psychic health when it becomes a condition that must be accepted and treated by the person who was been diagnosed with it. Helping this person to make adjustments to their life and improve their quality of life, by accepting their health condition, may be an essential and decisive factor for treatment.

Although this study was not able to measure a significant difference in the quality of life of people with NF1, we can perceive, on an empirical level, that difficulties arising from this diagnosis will often make an impact in people's lives in all sorts of context, which makes quality of life an extremely important factor to be studied and further analyzed.

The fact that NF1 is a genetic disease and that in most of the cases studied there was more than one member of the same family suffering from it may be important factors to understand the results, as families often have healthy strategies when faced with a diagnosis, thus providing assistant and making sure that the person's QoL indicators do not suffer a very negative impact. The characteristics that often make people identify themselves as part of a family may also be related to diagnoses that are shared with other family members, thus strengthening family identity.

Another important factor to be taken into account in order to understand the results is that the sample size was small, which may have been a limiting factor in this study.

Upon verifying that the quality of life of people with NF1 seems to be the same as the quality of life of people without the condition, it can be inferred that there is a need for new studies to be developed so that a more conscious focus can be applied to this matter, turning the comprehension of the aspects that make up the perception of health and well being into something much clearer. Hence we will be able to think about health treatment strategies for this population, reinforcing healthy aspects to face it and helping people adapt to issues that become even more difficult as the result of this specific diagnosis.

Bibliographic References

ABLON, J. Gender response to Neurofibromatosis 1. Soc. Sci. Méd. Vol. 42, Nº 1, pp. 99-109, 1996.

BADER, J. L. (1986), Neurofibromatosis and Cancer. Annals of the New York Academy of Sciences, 486: 57–65. doi: 10.1111/j.1749-6632.1986.tb48062.x

CERELLO, A. A representação social da neurofibromatose tipo 1 para portadores e familiares. Monografia de especialização. Universidade FUMEC, Belo Horizonte, 2008.

CICONELLI, R.; FERRAZ, MB.; SANTOS, W.; MEINÃO, I.; QUARESMA, MR. Tradução para a língua portuguesa e validação do questionário genérico de avaliação de qualidade de vida SF-36. Revista Brasileira de Reumatologia, v.39. mai/jun, 1999

CRUZ, L; FLECK, MP; OLIVEIRA, M; CAMEY, S.; HOFFMANN, JF; BAGATTINI, A.; POLANCZYK, C. Health related quality of life in Brazil: normative data for the SF-36 in a general population sample in the south of the country. Ciência e Saúde coletiva, 2013.

CRUZ, L; POLANCZYK, C.; CAMEY, S.; HOFFMANN, JF; FLECK, MP. Quality of Life in Brazil: normative values for the Whoqol- bref in a southern general population sample. Quality of Life Research, 2011.

FLECK MPA, BORGES ZN, BOLOGNESI G, ROCHA NS. Desenvolvimento do WHOQOL módulo espiritualidade, religiosidade e crenças pessoais. Rev Saude Publica 2003;37(4):446-55.

FLECK, M., LOUZADA, S., XAVIER, M., CHACHAMOVICH, E., VIEIRA G., SANTOS, L., & PIZPN, V. Aplicação da versão em português do instrumento abreviado da avaliação da qualidade de vida "WHOQOL- Bref". Revista de saúde Pública, 34 (2), 178-183, 2000.

- FLECK. M., Leal, O., LOUZADA, S., XAVIER, M., CHACHAMOVICH, E., VIEIRA, G., SANTOS, L & PIZON, V. Desenvolvimento da versão em português do instrumento de avaliação de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100). *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 21 (12) 365-36, 1999
- KODRA Y, GIUSTINI S, DIVONA L, PORCIELLO R, CALVIERI S, WOLKENSTEIN P, TARUSCIO D. Health-related quality of life in patients with neurofibromatosis type 1. A survey of 129 Italian patients. *Dermatology*. 2009;218(3):215-20.
- MUNIZ MP, FERRAZ FILHO JRL, SOUZA AS, ZANUSS SH, BERTELLI ECP, BERTOLLO EMG. Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e Radiológicos. *Rev Imagem*;28(2):87–96, 2006.
- NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH. Neurofibromatosis information page. Disponível em:<http://www.ninds.nih.gov/disorders/neurofibromatosis/neurofibromatosis.htm>. Acesso em 14 nov. 2015.
- NUTAKKI , K; HINGTGEN, CM; MONAHAN, P; VARNI, JW; SWIGONSKI, NL. Development of the adult PedsQL™ neurofibromatosis type 1 module: initial feasibility, reliability and validity. *Health Qual Life Outcomes*. 2013 Feb 21;11:21. doi: 10.1186/1477-7525-11-21.
- Organização Mundial da Saúde, Divisão de Saúde mental, Grupo WHOQOL(1998). Porto Alegre, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Departamento de psiquiatria e medicina legal. Disponível em <http://www.ufrgs.br/psiq/whoqol.html>. Acesso em 11 de dez, 2009.
- PAGE PZ, PAGE GP, ECOSSE E, KORF BR, LEPLEGE A, WOLKENSTEIN P. Impact of neurofibromatosis 1 on Quality of Life: a cross-sectional study of 176 American cases. *Am J Med Genet A*. 2006 Sep 15;140(18):1893-8.
- PIMENTEL, F.L. *Qualidade de vida e Oncologia*. Porto: Editora Almedina, 2006
- RICCARDI VM, EICHNER JE. *Neurofibromatosis: phenotype, natural history, and pathogenesis*. The Johns Hopkins University Press,1986.
- STRAUB, R. *Psicologia da Saúde: Uma abordagem biopsicossocial*. Porto Alegre: Artmed, 2014.
- WALKER L; THOMPSON D; EASTON D. A prospective study of neurofibromatosis type I cancer incidence in the UK. *British Journal of Cancer* 2006; 95:233-238.
- WOLKENSTEIN,P; RODRIGUEZ, D; FERKAL, S; GRAVIER, H; BURET, V; ALGANS, N; SIMEONI, MC; BASTUJI-GARIN,S. Impact of neurofibromatosis 1 upon quality of life in childhood: a cross-sectional study of 79 cases. *Br J Dermatol*. 2009 Apr;160(4):844-8. doi: 10.1111/j.1365-2133.2008.08949.x. Epub 2008 Dec.
- ZOGBY,H. *Avaliação da qualidade de vida em pacientes com dermatoses: estudo de adaptação e validação do Dermatology Quality of life Index (DLQI) para uma amostra sul-brasileira*. Pontifícia universidade Católica do Rio Grande do Sul, Departamento de Psicologia, Dissertação de mestrado, 2004.

8. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Através desse estudo podemos perceber a complexidade das variáveis estudadas e a importância de compreender a multidimensionalidade dos aspectos que envolvem o conceito de QV.

Devido ao fato deste estudo ter coletado dados sobre seis principais variáveis, QV, QV específica para problemas de pele, sintomas depressivos, sintomas de ansiedade, percepção de suporte familiar e estratégias de enfrentamento, todas variáveis complexas e com muito conteúdo a ser desenvolvido, optamos por apresentar nesta tese apenas o artigo principal do estudo intitulado *“Quality of life assessment in adult NF1 patients: a study in Southern Brazil”*, que apresenta os resultados das análises dos escores de QV.

Tendo em vista que o objetivo principal do estudo foi de realizar uma avaliação da QV de pacientes com NF1, com a intenção de conhecer mais essa população, podemos perceber que os resultados da avaliação da QV, embora não tenha sido possível traçar uma diferença estatisticamente significativa entre a amostra com e sem o diagnóstico de NF1, leva-nos a refletir sobre as características específicas dessa população, a maneira como se relacionam com a vida, com o diagnóstico e com a própria auto-percepção, variáveis as quais não foi possível mensurar estatisticamente essas diferenças.

Ao olhar sob uma ótica mais qualitativa podemos perceber que alguns domínios de QV, como o domínio dos “aspectos emocionais” (Sf-36) e o domínio “meio ambiente” (WHOQOL-bref) destacam-se dentre os escores dos demais domínios. O domínio “aspectos emocionais” refere-se a situações na qual o paciente percebe que não consegue executar suas atividades de vida diária em função de questões emocionais, e o domínio meio ambiente está relacionado a questões de ambiente, recursos financeiros, cuidados de saúde e transporte (Cruz et al, 2011 , 2013).

Os objetivos específicos do trabalho, de realizar uma avaliação de sintomas depressivos, sintomas de ansiedade, percepção de suporte familiar e estratégias de enfrentamento também foram importantes para a construção do conhecimento sobre a NF1. Os resultados preliminares dessas variáveis serão brevemente comentados a

seguir, sendo mais aprofundadas em publicações futuras, devido à riqueza e quantidade de material que foi coletado ao longo desse projeto.

- Os dados preliminares sobre os indicativos de sintomas depressivos na amostra estudada, indicam que a média da amostra obteve escore indicativo de sintomas depressivos leves, possivelmente indicando uma característica importante dessa população.
- As análises iniciais dos resultados da avaliação de ansiedade, indicam um dado importante, ao evidenciar que a média da população do estudo apresenta sintomas de ansiedade que variam de moderado a grave.
- Os dados referentes a percepção de suporte familiar não apresentou diferença significativa dos dados normativos para amostra brasileira (BAPTISTA, 2008). Esse fator pode estar relacionado com o fato da NF1 ser uma doença genética e que em muitos casos acometia mais de um familiar do participante do estudo.
- Os resultados iniciais do estudo das estratégias de enfrentamento ou “*coping*”, demonstram que as estratégias mais utilizadas pela amostra foram: reavaliação positiva, suporte social e afastamento. A reavaliação positiva descreve os esforços de criação de significados positivos para as situações de estresse. O “suporte social” descreve a busca por conhecimento e apoio emocional. E a estratégia de afastamento descreve os esforços para minimizar as informações estressoras. (FOLKMAN e LAZARUS, 1988). Dessa maneira, percebemos que a média da amostra apresenta um enfrentamento saudável frente ao seu diagnóstico.

Os resultados desse estudo podem ser compreendidos devido a uma possível limitação com relação ao número de tamanho da amostra. Tendo em vista que a NF1 é uma doença genética, durante a coleta de dados de dois anos foi possível coletar apenas 71 protocolos de pesquisa. Possivelmente com um número de tamanho amostra maior, alguns dos resultados apresentariam significância estatística.

Outra reflexão possível se dá pelo fato deste estudo ter utilizado instrumentos genéricos para avaliação das variáveis, e até mesmo o instrumento específico para a avaliação de QV para problemas de pele não ser um instrumento que consiga abarcar as peculiaridades da amostra de pessoas com NF1.

Por se tratar de uma doença crônica e de predisposição a tumores, a NF1 é uma condição de saúde que precisa ser conhecida e estudada levando em considerações suas peculiaridades e necessidades. Estudos que possam realizar uma avaliação mais qualitativa dos dados, adaptando os instrumentos existentes para as reais características dessa população, podem ter mais sucesso em conhecer a realidade dos aspectos emocionais de pessoas com NF1. Pensamos que através de um olhar mais especializado, as características da NF1 possam ser trabalhadas de maneira mais saudável, colaborando assim para o aprimoramento da saúde e conseqüentemente da qualidade de vida dessa população, que embora pertença ao grupo de pessoas com condições raras de saúde, possuem um número relativamente alto de prevalência na população brasileira.

9 PERSPECTIVA FUTURA

Em um primeiro momento, os demais resultados desse estudo, referente aos objetivos específicos desse projeto, como avaliação de sintomas depressivos, de sintomas de ansiedade, de percepção de suporte familiar e de estratégias de enfrentamento frente ao diagnóstico, serão melhor trabalhados em futuras publicações.

O grupo de pesquisadores envolvidos com este trabalho pretendem também propor um novo projeto de pesquisa que busca realizar a adaptação transcultural de uma escala específica para avaliação de qualidade de vida de pessoas com NF1. Este projeto está em fase de ajustes e brevemente será submetido para as instâncias necessárias para dar seguimento ao processo.

Acreditamos ser fundamental a continuidade de estudos que busquem conhecer melhor as características das pessoas com NF1 para aos poucos os atendimentos interdisciplinares possam dar conta da peculiaridade dessa condição de saúde.

Anexos

Anexo 1

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**“Avaliação da Qualidade de Vida em pacientes com Neurofibromatose tipo 1”**

Você está sendo convidado(a) a participar de um estudo para avaliar a qualidade de vida em pacientes com diagnóstico clínico de Neurofibromatose tipo 1.

A sua participação neste estudo envolve o preenchimento de questionários sobre sua rotina, seus sentimentos e sua saúde, além de uma ficha de clínica com seus dados pessoais e informações clínicas. A aplicação destes questionários demorará em torno de 30 minutos. Os participantes deste tipo de estudo não apresentam qualquer risco associado, exceto que algumas perguntas dos instrumentos de coleta de dados podem gerar pequenos desconfortos.

Você pode escolher livremente se quer ou não participar do estudo. Se você decidir por não participar, isso não afetará de maneira alguma o seu atendimento e tratamento no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Caso você aceite participar, será marcado um momento adequado para que estas informações sejam obtidas.

Permanecemos à disposição para esclarecer quaisquer dúvidas que venham a surgir durante a sua participação no estudo. Os pesquisadores responsáveis pelo estudo são a Psic. Júlia S. Protas e Dra. Patricia Ashton Prolla. Elas podem ser encontradas pelos telefones (51) 84519151 ou também no Laboratório de Medicina Genômica através do telefone (51)33597661. Além disso, você pode obter maiores informações sobre o projeto através do Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre através do telefone: 33598304

O resultado deste estudo será importante para que possamos entender melhor o impacto que a Neurofibromatose tipo 1 tem na qualidade de vida das pessoas com este diagnóstico, e quais as necessidades e dificuldades na vida dos portadores de NF1. As informações dessa pesquisa serão utilizadas somente pela equipe de saúde. Em caso de publicações posteriores, os dados desse estudo serão utilizados de forma inteiramente anônima, ou seja, não haverá possibilidade de identificar os dados individuais dos participantes.

Eu _____ concordo voluntariamente em participar deste estudo e poderei retirar o meu consentimento a qualquer momento, antes ou durante o mesmo, sem penalidades ou prejuízo ou perda de qualquer benefício que eu possa ter adquirido.

Meu telefone _____

_____ Data: ____/____/____

Assinatura do paciente

Nome do entrevistador

_____ Data: ____/____/____

Assinatura do entrevistador

Anexo 2

WHOQOL-Bref

**PROGRAMA DE SAÚDE MENTAL
ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE
GENEBRA**

Coordenação do GRUPO WHOQOL no Brasil

**Dr. Marcelo Pio de Almeida Fleck
Professor Adjunto
Departamento de Psiquiatria e Medicina Legal
Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Porto Alegre – RS - Brasil**

Instruções

Este questionário é sobre como você se sente a respeito de sua qualidade de vida, saúde e outras áreas de sua vida. **Por favor, responda a todas as questões** . Se você não tem certeza sobre que resposta dar em uma questão, por favor, escolha entre as alternativas a que lhe parece mais apropriada. Esta, muitas vezes, poderá ser sua primeira escolha.

Por favor, tenha em mente seus valores, aspirações, prazeres e preocupações. Nós estamos perguntando o que você acha de sua vida, tomando como referência as **duas últimas semanas** . Por exemplo, pensando nas últimas duas semanas, uma questão poderia ser:

	nada	muito pouco	médio	muito	completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	4	5

Você deve circular o número que melhor corresponde ao quanto você recebe dos outros o apoio de que necessita nestas últimas duas semanas. Portanto, você deve circular o número 4 se você recebeu "muito" apoio como abaixo.

	nada	muito pouco	médio	muito	completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	4	5

Você deve circular o número 1 se você não recebeu "nada" de apoio.

Por favor, leia cada questão, veja o que você acha e circule no número e lhe parece a melhor resposta.

		muito ruim	ruim	nem ruim nem boa	boa	muito boa
1	Como você avaliaria sua qualidade de vida?	1	2	3	4	5

		muito insatisfeito	insatisfeito	nem satisfeito nem insatisfeito	satisfeito	muito satisfeit o
2	Quão satisfeito(a) você está com a sua saúde?	1	2	3	4	5

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

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

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

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

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

		muito ruim	ruim	nem ruim nem bom	bom	muito bom
15	Quão bem você é capaz de se locomover?	1	2	3	4	5

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

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

		nunca	algumas vezes	frequentemente	muito frequentemente	sempre
26	Com que frequência você tem sentimentos negativos tais como mau humor, desespero, ansiedade, depressão?	1	2	3	4	5

Alguém lhe ajudou a preencher este questionário?.....

Quanto tempo você levou para preencher este questionário?.....

Você tem algum comentário sobre o questionário?

OBRIGADO PELA SUA COLABORAÇÃO

QUESTIONÁRIO DE QUALIDADE DE VIDA SF-36

Nome (paciente): _____ **Data:** ___/___/___

Instruções: Esta pesquisa questiona você sobre sua saúde. Estas informações nos manterão informados de como você se sente e quão bem você é capaz de fazer suas atividades de vida diária. Responda cada questão marcando a resposta como indicado. Caso você esteja inseguro em como responder, por favor, tente responder o melhor que puder.

(circule um número)

1. Em geral, você diria que sua saúde é:

- Excelente 1
 Muito boa..... 2
 Boa..... 3
 Ruim 4
 Muito ruim..... 5

2. Comparando há um ano, como você classificaria sua saúde em geral, agora?

- Muito melhor.....1
 Um pouco melhor.....2
 Quase a mesma.....3
 Um pouco pior.....4
 Muito pior.....5

3. Os seguintes itens são sobre atividades que você poderia fazer atualmente durante um dia comum. Devido a sua saúde, você tem dificuldade para fazer essas atividades? Neste caso, quanto?

(circule um número em cada linha)

<i>Atividades</i>	<i>Sim. Dificulta muito</i>	<i>Sim. Dificulta um pouco</i>	<i>Sem dificuldades</i>
A. Atividades vigorosas, que exigem muito esforço, tais como correr, levantar objetos pesados, participar de esportes árduos	1	2	3
B. Atividades moderadas, tais como mover uma mesa, passar aspirador de pó, jogar bola, varrer casa	1	2	3
C. Levantar ou carregar mantimentos	1	2	3
D. Subir vários lances de escada	1	2	3
E. Subir um lance de escada	1	2	3
F. Curvar-se, ajoelhar-se ou dobrar-se	1	2	3
G. Andar mais de um quilometro	1	2	3
H. Andar vários quarteirões	1	2	3
I. Andar um quarteirão	1	2	3
J. Tomar banho ou vestir-se	1	2	3

4. *Durante as últimas 4 semanas, você teve algum dos seguintes problemas com o seu trabalho ou com alguma atividade diária regular, como consequência de sua saúde física?*

(circule uma em cada linha)

	<i>Sim</i>	<i>Não</i>
A. Você diminui a quantidade de tempo que se dedicava ao seu trabalho ou a outras atividades?	1	2
B. Realizou menos tarefas do que gostaria?	1	2
C. Esteve limitado no seu tipo de trabalho ou em suas atividades?	1	2
D. Teve dificuldades de fazer seu trabalho ou outras atividades (p.ex: necessitou de um esforço extra)?	1	2

5. *Durante as últimas 4 semanas, você teve algum dos seguintes problemas com o seu trabalho ou outra atividade regular diária, (como consequência se algum problema emocional) como sentir-se deprimido e ansioso)?*

(circule uma em cada linha)

	<i>Sim</i>	<i>Não</i>
A. Você diminui a quantidade de tempo que se dedicava ao seu trabalho ou a outras atividades?	1	2
B. Realizou menos tarefas do que gostaria?	1	2
C. Não trabalhou ou não fez qualquer das atividades com tanto cuidado como geralmente faz?	1	2

6. *Durante as últimas 4 semanas, De que maneira sua saúde física ou problemas emocionais interferiram nas suas atividades sociais normais, em relação a família, vizinhos, amigos ou em grupo?*

(circule um número)

De forma nenhuma	1
Ligeiramente	2
Moderadamente	3
Bastante	4
Grave	5
Muito grave	6

7. *Quanta dor no corpo você teve durante às últimas 4 semanas?*

(circule um número)

Nenhuma.....	1
Muito leve.....	2
Leve	3
Moderada	4
Grave	5
Muito grave	6

8. *Durante as últimas 4 semanas, quanta dor no corpo interferiu com seu trabalho normal (incluindo tanto trabalho, fora de casa e dentro de casa)?*

(circule um número)

De maneira alguma.....	1
Um pouco	2
Moderadamente	3
Bastante	4
Extremamente.....	5

9. *Estas questões são sobre como você se sente e como tudo tem acontecido com você durante as últimas 4 semanas. Para cada questão, por favor, dê uma resposta que mais aproxime da maneira como você se sente. Em relação às últimas 4 semanas.*

(circule um número para cada linha)

	<i>Sempre</i>	<i>A maior parte do tempo</i>	<i>Boa parte do tempo</i>	<i>As vezes</i>	<i>Poucas vezes</i>	<i>Nunca</i>
A. Quanto tempo você tem se sentido cheio de vigor, cheio de vontade, cheio de força?	1	2	3	4	5	6
B. Quanto tempo você tem se sentido uma pessoa muito nervosa?	1	2	3	4	5	6
C. Quanto tempo você tem se sentido tão deprimido que nada pode animá-lo?	1	2	3	4	5	6
D. Quanto tempo você tem se sentido calmo e tranqüilo?	1	2	3	4	5	6
E. Quanto tempo você tem se sentido com muita energia?	1	2	3	4	5	6
F. Quanto tempo você tem se sentido desanimado e abatido?	1	2	3	4	5	6
G. Quanto tempo você tem se sentido esgotado?	1	2	3	4	5	6
H. Quanto tempo você tem se sentido uma pessoa feliz?	1	2	3	4	5	6
I. Quanto tempo você tem se sentido cansado?	1	2	3	4	5	6

10. *Durante às últimas 4 semanas, quanto do seu tempo a sua saúde física ou problemas emocionais interferiram com as suas atividades sociais (como visitar amigos, parentes, etc.)?*

(circule um número)

Todo o tempo.....	1
A maior parte do tempo.....	2
Alguma parte do tempo.....	3
Uma pequena parte do tempo.....	4
Nenhuma parte do tempo.....	5

11. O quanto verdadeiro ou falso é cada uma das afirmações para você?

(circule um número para cada linha)

	<i>Definitivamente verdadeiro</i>	<i>A maioria das vezes verdadeira</i>	<i>Não sei</i>	<i>A maioria das vezes falsa</i>	<i>Definitivamente falsa</i>
A. Eu costumo adoecer mais facilmente que as outras pessoas	1	2	3	4	5
B. Eu sou tão saudável quanto qualquer pessoa que eu conheço	1	2	3	4	5
C. Eu acho que a minha saúde vais piorar	1	2	3	4	5
D. Minha saúde é excelente	1	2	3	4	5

DLQI-BRA

Anexo 4

ÍNDICE DE QUALIDADE DE VIDA EM DERMATOLOGIA – DLQI-BRA				
Hospital: _____	Data: _____			
Nome: _____	Telefone: _____			
Diagnóstico: _____	Pontos Obtidos: _____			

Este questionário visa medir o quanto o problema de pele que você tem afetou sua vida durante a semana que passou. Escolha apenas uma resposta para cada pergunta e marque um X sobre a alternativa correspondente.

1. O quanto sua pele foi afetada durante a semana que passou por causa de coceira, inflamação, dor ou queimação?

realmente muito	bastante	um pouco	nada
3	2	1	0

2. Quanto constrangimento ou outro tipo de limitação foi causado por sua pele durante a semana que passou?

realmente muito	bastante	um pouco	nada
3	2	1	0

3. O quanto sua pele interferiu nas suas atividades de compras ou passeios, em casa ou locais públicos, durante a semana que passou?

realmente muito	bastante	um pouco	Nada	sem relevância
3	2	1	0	0

4. Até que ponto a sua pele interferiu na semana que passou com relação às roupas que você normalmente usa?

realmente muito	bastante	um pouco	Nada	sem relevância
3	2	1	0	0

5. O quanto sua pele afetou qualquer uma das suas atividades sociais ou de lazer na semana que passou?

realmente muito	bastante	um pouco	Nada	sem relevância
3	2	1	0	0

6. Quão difícil foi para você praticar esportes durante a semana que passou?

realmente muito	bastante	um pouco	Nada	sem relevância
3	2	1	0	0

7. Sua pele impediu que você fosse trabalhar ou estudar durante a semana que passou?

sim	não	sem relevância
3	0	0

- Em caso negativo, sua pele já foi problema para você no trabalho ou na vida escolar?

bastante	um pouco	nada
2	1	0

8. Quão problemática se tornou sua relação com o(a) parceiro(a), amigos próximos ou parentes, por causa de sua pele?

realmente muito	bastante	um pouco	Nada	sem relevância
3	2	1	0	0

9. Até que ponto sua pele criou dificuldades na sua vida sexual na semana que passou?

realmente muito	bastante	um pouco	Nada	sem relevância
3	2	1	0	0

10. Até que ponto seu tratamento dermatológico criou problemas para você na semana que passou?

realmente muito	bastante	um pouco	Nada	sem relevância
3	2	1	0	0

Por favor, revise suas respostas. Obrigada.

Anexo 5 BDI e BAI



Data: _____

Nome: _____ Estado Civil: _____ Idade: _____ Sexo: _____

Ocupação: _____ Escolaridade: _____

Abaixo está uma lista de sintomas comuns de ansiedade. Por favor, leia cuidadosamente cada item da lista. Identifique o quanto você tem sido incomodado por cada sintoma durante a **última semana, incluindo hoje**, colocando um "x" no espaço correspondente, na mesma linha de cada sintoma.

	Absolutamente não	Levemente Não me incomodou muito	Moderadamente Foi muito desagradável mas pode suportar	Gravemente Difícilmente pode suportar
1. Dormência ou formigamento.				
2. Sensação de calor.				
3. Tremores nas pernas.				
4. Incapaz de relaxar.				
5. Medo que aconteça o pior.				
6. Atordoado ou tonto.				
7. Palpitação ou aceleração do coração.				
8. Sem equilíbrio.				
9. Aterrorizado.				
10. Nervoso.				
11. Sensação de sufocação.				
12. Tremores nas mãos.				
13. Trêmulo.				
14. Medo de perder o controle.				
15. Dificuldade de respirar.				
16. Medo de morrer.				
17. Assustado.				
18. Indigestão ou desconforto no abdômen.				
19. Sensação de desmaio.				
20. Rosto afogueado.				
21. Suor (não devido ao calor).				

PEARSON

Copyright © 1991 by NCS Pearson, Inc.
Copyright © 1993 Aaron T. Beck - Tradução para a Língua Portuguesa
Todos os direitos reservados.

Casa do
Psicólogo®

© 2001 Casapsi Livraria e Editora Ltda
Tradução e adaptação brasileira.
É proibida a reprodução total ou parcial desta obra para
qualquer finalidade. Todos os direitos reservados.
BAI é um logotipo da NCS Pearson, Inc.



Data: _____

Nome: _____ Estado Civil: _____ Idade: _____ Sexo: _____

Ocupação: _____ Escolaridade: _____

Este questionário consiste em 21 grupos de afirmações. Depois de ler cuidadosamente cada grupo, faça um círculo em torno do número (0, 1, 2 ou 3) próximo à afirmação, em cada grupo, que descreve **melhor** a maneira que você tem se sentido na **última semana, incluindo hoje**. Se várias afirmações num grupo parecerem se aplicar igualmente bem, faça um círculo em cada uma. **Tome o cuidado de ler todas as afirmações, em cada grupo, antes de fazer a sua escolha.**

<p>1 0 Não me sinto triste. 1 Eu me sinto triste. 2 Estou sempre triste e não consigo sair disto. 3 Estou tão triste ou infeliz que não consigo suportar.</p> <p>2 0 Não estou especialmente desanimado quanto ao futuro. 1 Eu me sinto desanimado quanto ao futuro. 2 Acho que nada tenho a esperar. 3 Acho o futuro sem esperança e tenho a impressão de que as coisas não podem melhorar.</p> <p>3 0 Não me sinto um fracasso. 1 Acho que fracassei mais do que uma pessoa comum. 2 Quando olho para trás, na minha vida, tudo o que posso ver é um monte de fracassos. 3 Acho que, como pessoa, sou um completo fracasso.</p> <p>4 0 Tenho tanto prazer em tudo como antes. 1 Não sinto mais prazer nas coisas como antes. 2 Não encontro um prazer real em mais nada. 3 Estou insatisfeito ou aborrecido com tudo.</p> <p>5 0 Não me sinto especialmente culpado. 1 Eu me sinto culpado grande parte do tempo. 2 Eu me sinto culpado na maior parte do tempo. 3 Eu me sinto sempre culpado.</p> <p>6 0 Não acho que esteja sendo punido. 1 Acho que posso ser punido. 2 Creio que vou ser punido. 3 Acho que estou sendo punido.</p> <p>7 0 Não me sinto decepcionado comigo mesmo. 1 Estou decepcionado comigo mesmo. 2 Estou enojado de mim. 3 Eu me odeio.</p>	<p>8 0 Não me sinto de qualquer modo pior que os outros. 1 Sou crítico em relação a mim por minhas fraquezas ou erros. 2 Eu me culpo sempre por minhas falhas. 3 Eu me culpo por tudo de mal que acontece.</p> <p>9 0 Não tenho quaisquer idéias de me matar. 1 Tenho idéias de me matar, mas não as executaria. 2 Gostaria de me matar. 3 Eu me mataria se tivesse oportunidade.</p> <p>10 0 Não choro mais que o habitual. 1 Choro mais agora do que costumava. 2 Agora, choro o tempo todo. 3 Costumava ser capaz de chorar, mas agora não consigo, mesmo que o queira.</p> <p>11 0 Não sou mais irritado agora do que já fui. 1 Fico aborrecido ou irritado mais facilmente do que costumava. 2 Agora, eu me sinto irritado o tempo todo. 3 Não me irrita mais com coisas que costumavam me irritar.</p> <p>12 0 Não perdi o interesse pelas outras pessoas. 1 Estou menos interessado pelas outras pessoas do que costumava estar. 2 Perdi a maior parte do meu interesse pelas outras pessoas. 3 Perdi todo o interesse pelas outras pessoas.</p> <p>13 0 Tomo decisões tão bem quanto antes. 1 Adio as tomadas de decisões mais do que costumava. 2 Tenho mais dificuldades de tomar decisões do que antes. 3 Absolutamente não consigo mais tomar decisões.</p>
---	---

_____ Subtotal da Página 1

CONTINUAÇÃO NO VERSO**PEARSON**

Copyright© 1991 by NCS Pearson, Inc.
Copyright© 1993 Aaron T. Beck - Tradução para a Língua Portuguesa
Todos os direitos reservados.

Casa do Psicólogo®

© 2001 Casapsi Livraria e Editora Ltda
Tradução e adaptação brasileira.
É proibida a reprodução total ou parcial desta obra para qualquer finalidade. Todos os direitos reservados.
BDI é um logotipo da NCS Pearson, Inc.

IPSF

Folha de respostas

Parte integrante do Livro de Aplicação (Vol. 2) da Coleção IPSF

Nome: _____

Idade: _____ Sexo: M F

Local de nasc.: _____ Data da Aplic.: ____/____/____

Escolaridade: () Ensino Fundamental incompleto () Ensino Fundamental completo
 () Ensino Médio incompleto () Ensino Médio completo
 () Ensino Superior incompleto () Ensino Superior completo
 () Especialização () Mestrado () Doutorado

Estou avaliando
 () família nuclear (pai, mãe, irmãos, etc.)
 () família constituída (esposa, esposo, filhos)

Atualmente resido com _____

Meus pais () nunca se separaram
 () se separaram quando eu tinha ____ anos

Eu, se já casado(a)
 () nunca me separei () já me separei com ____ anos de casamento
 () primeira separação () segunda separação
 () terceira ou mais

Neste inventário é apresentada uma série de 42 afirmações sobre sua compreensão a respeito da percepção sobre o suporte ou assistência familiar recebido por você até o momento. É necessário, por gentileza, que você responda a todas as questões assinalando com um X a alternativa que melhor se aplica a você. Se, por acaso, nenhuma das opções estiver de acordo com a sua resposta, por favor, escolha aquela que mais se aproxime do que você percebe.

Não preencha este quadro. Ele está reservado para uso exclusivo do examinador.			
F1	F2	F3	$\Sigma_{(F1, F2, F3)}$
_____	_____	_____	_____
_____	+	_____	+
_____	=	_____	_____
Percentil	_____	_____	_____
Classificação	_____	_____	_____

010410
Esta folha possui numeração sequencial, impressa em vermelho.
0007402

Esta folha está impressa em AZUL, PRETO e VERMELHO. Se lhe apresentarem impressa em qualquer outra cor ou de qualquer outro modo,	 EDITORIA PSICO-PEDAGÓGICA LTDA. Rua Cubatão 48 - CEP 04013-000 - SP Tel. (11) 3146-0333 - Fax: (11) 3146-0340	Copyright © 2009 – Vetor Editora Psico-Pedagógica Ltda. – São Paulo. É proibida a reprodução total ou parcial desta publicação.
---	--	---

Nº	AFIRMAÇÕES	QUASE NUNCA OU NUNCA	ÀS VEZES	QUASE SEMPRE OU SEMPRE
01	Acredito que minha família tenha mais problemas emocionais do que as outras famílias.			
02	As pessoas na minha família seguem as regras estabelecidas entre eles.			
03	Há regras sobre diversas situações na minha família.			
04	Meus familiares me elogiam.			
05	Cada um em minha família tem deveres e responsabilidades específicas.			
06	Meus familiares só mostram interesse uns pelos outros quando podem ter vantagens.			
07	Eu sinto raiva da minha família.			
08	Em minha família brigamos e gritamos uns com os outros.			
09	Os membros da minha família expressam claramente pensamentos e emoções uns com os outros.			
10	Minha família permite que eu me vista do jeito que eu quero.			
11	Minha família discute seus medos e preocupações.			
12	Minha família me faz sentir que posso cuidar de mim, mesmo quando estou sozinho(a).			
13	Eu me sinto como um estranho na minha família.			
14	Meus familiares me deixam sair o tanto quanto quero.			
15	As pessoas da minha família gostam de passar o tempo juntas.			
16	Meus familiares geralmente culpam alguém da família quando as coisas não estão indo bem.			
17	Minha família discute junto antes de tomar uma decisão importante.			
18	Em minha família existe privacidade.			
19	Minha família permite que eu seja do jeito que eu quero ser.			
20	Há ódio em minha família.			
21	Eu sinto que minha família não me compreende.			
22	Na solução de problemas, a opinião de todos na família é levada em consideração.			
23	As pessoas da minha família sabem quando alguma coisa ruim aconteceu comigo, mesmo eu não falando.			
24	Os membros da minha família se tocam e se abraçam.			
25	Minha família me proporciona muito conforto emocional.			
26	Minha família me faz sentir melhor quando eu estou aborrecido(a).			
27	Viver com minha família é desagradável.			
28	Em minha família opinamos o que é certo/errado buscando o bem-estar de cada um.			
29	Em minha família as tarefas são distribuídas adequadamente.			
30	Em minha família há uma coerência entre as palavras e os comportamentos.			
31	Minha família sabe o que fazer quando surge uma emergência.			
32	Em minha família há competitividade entre os membros.			
33	Eu sinto vergonha da minha família.			
34	Em minha família é permitido que eu faça as coisas que gosto de fazer.			
35	Em minha família demonstramos carinho por meio das palavras.			
36	Minha família me irrita.			
37	Os membros da minha família expressam interesse e carinho uns com os outros.			
38	Minha família me dá tanta liberdade quanto quero.			
39	Eu me sinto excluído da família.			
40	Meus familiares me permitem decidir coisas sobre mim.			
41	Meus familiares servem como bons modelos em minha vida.			
42	As pessoas da minha família se sentem próximas umas das outras.			

Anexo 7

Inventário de Estratégias de Coping de Folkman e Lazarus

Leia cada item abaixo e indique, fazendo um círculo na categoria apropriada, o que você fez **quando recebeu o diagnóstico de NF1**, de acordo com a seguinte classificação:

- 0. não usei esta estratégia
- 1. usei um pouco
- 2. usei bastante
- 3. usei em grande quantidade

1. Me concentrei no que deveria ser feito em seguida, no próximo passo.	0	1	2	3
2. Tentei analisar o problema para entendê-lo melhor.	0	1	2	3
3. Procurei trabalhar ou fazer alguma atividade para me distrair.	0	1	2	3
4. Deixei o tempo passar - a melhor coisa que poderia fazer era esperar, o tempo é o melhor remédio.	0	1	2	3
5. Procurei tirar alguma vantagem da situação.	0	1	2	3
6. Fiz alguma coisa que acreditava não daria resultados, mas ao menos eu estava fazendo alguma coisa.	0	1	2	3
7. Tentei encontrar a pessoa responsável para mudar suas idéias.	0	1	2	3
8. Conversei com outra(s) pessoa(s) sobre o problema, procurando mais dados sobre a situação.	0	1	2	3
9. Me critiquei, me repreendi.	0	1	2	3
10. Tentei não fazer nada que fosse irreversível, procurando deixar outras opções.	0	1	2	3
11. Esperei que um milagre acontecesse.	0	1	2	3
12. Concordei com o fato, aceitei o meu destino.	0	1	2	3
13. Fiz como se nada tivesse acontecido.	0	1	2	3
14. Procurei guardar para mim mesmo(a) os meus sentimentos.	0	1	2	3
15. Procurei encontrar o lado bom da	0	1	2	3

situação.				
16. Dormi mais que o normal.	0	1	2	3
17 Mostrei a raiva que sentia para as pessoas que causaram o problema.	0	1	2	3
18. Aceitei a simpatia e a compreensão das pessoas.	0	1	2	3
19. Disse coisas a mim mesmo (a) que me ajudassem a me sentir bem	0	1	2	3
20. Me inspirou a fazer algo criativo.	0	1	2	3
21. Procurei esquecer a situação desagradável.	0	1	2	3
22. Procurei ajuda profissional.	0	1	2	3
23. Mudei ou cresci como pessoa de uma maneira positiva.	0	1	2	3
24. Esperei para ver o que acontecia antes de fazer alguma coisa.	0	1	2	3
25. Desculpei ou fiz alguma coisa para repor os danos.	0	1	2	3
26. Fiz um plano de ação e o segui.	0	1	3	3
27. Tirei o melhor que poderia da situação, que não era o esperado.	0	1	2	3
28 De alguma forma extravasei meus sentimentos.	0	1	2	3
29. Compreendi que o problema foi provocado por mim.	0	1	2	3
30. Saí da experiência melhor do que eu esperava.	0	1	2	3
31. Falei com alguém que poderia fazer alguma coisa concreta sobre o problema.	0	1	2	3
32. Tentei descansar, tirar férias a fim de esquecer o problema.	0	1	2	3
33. Procurei me sentir melhor, comendo, fumando, utilizando drogas ou medicação.	0	1	2	3
34. Enfrentei como um grande desafio, fiz algo muito arriscado.	0	1	2	3
35. Procurei não fazer nada apressadamente ou seguir o meu primeiro impulso.	0	1	2	3

36. Encontrei novas crenças.	0	1	2	3
37. Mantive meu orgulho não demonstrando os meus sentimentos.	0	1	2	3
38. Redescobri o que é importante na vida.	0	1	2	3
39. Modifiquei aspectos da situação para que tudo desse certo no final.	0	1	2	3
40. Procurei fugir das pessoas em geral.	0	1	2	3
41. Não deixei me impressionar, me recusava a pensar muito sobre esta situação.	0	1	2	3
42. Procurei um amigo ou um parente para pedir conselhos.	0	1	2	3
43. Não deixei que os outros soubessem da verdadeira situação.	0	1	2	3
44. Minimizei a situação me recusando a preocupar-me seriamente com ela.	0	1	2	3
45. Falei com alguém sobre como estava me sentindo.	0	1	2	3
46. Recusei recuar e batalhei pelo que eu queria.	0	1	2	3
47. Descontei minha raiva em outra(s) pessoa(s).	0	1	2	3
48. Busquei nas experiências passadas uma situação similar.	0	1	2	3
49. Eu sabia o que deveria ser feito, portanto dobrei meus esforços para fazer o que fosse necessário.	0	1	2	3
50. Recusei acreditar que aquilo estava acontecendo.	0	1	2	3
51. Prometi a mim mesmo(a) que as coisas serão diferentes na próxima vez.	0	1	2	3
52. Encontrei algumas soluções diferentes para o problema.	0	1	2	3
53. Aceitei, nada poderia ser feito.	0	1	2	3
54. Procurei não deixar que meus sentimentos interferissem muito nas outras coisas que eu estava fazendo.	0	1	2	3
55. Gostaria de poder mudar o que tinha acontecido ou como eu senti.	0	1	2	3
56. Mudei alguma coisa em mim, me	0	1	2	3

modifiquei de alguma forma.				
57. Sonhava acordado(a) ou imaginava um lugar ou tempo melhores do que aqueles em que eu estava.	0	1	2	3
58. Desejei que a situação acabasse ou que de alguma forma desaparecesse.	0	1	2	3
59. Tinha fantasias de como as coisas iriam acontecer, como se encaminhariam.	0	1	2	3
60. Rezei.	0	1	2	3
61. Me preparei para o pior.	0	1	2	3
62. Analisei mentalmente o que fazer e o que dizer.	0	1	2	3
63. Pensei em uma pessoa que admiro e em como ela resolveria a situação e a tomei como modelo.	0	1	2	3
64. Procurei ver as coisas sob o ponto de vista da outra pessoa.	0	1	2	3
65. Eu disse a mim mesmo(a) “que as coisas poderiam ter sido piores”.	0	1	2	3
66. Corri ou fiz exercícios.	0	1	2	3

Anexo 8

FICHA CLÍNICA E SOCIO-DEMOGRÁFICA

Registro HCPA: _____ Ficha Genética: _____ Data Hoje: ____/____/____

Nome: _____ Data de nascimento: ____/____/____

Idade: ____ Local de nascimento _____ () 1 rural e 2 urbana

Sexo () 1 feminino e 2 masculino

Por favor, responda as perguntas abaixo:

Até que série tu estudastes? _____

Qual a tua escolaridade?

- 1 () não alfabetizado
- 2 () ensino fundamental incompleto
- 3 () ensino fundamental completo
- 4 () ensino médio incompleto
- 5 () ensino médio completo
- 6 () ensino superior incompleto Qual? _____
- 7 () ensino superior completo Qual? _____
- 8 () pós-graduado Qual? _____

Qual a tua ocupação?

- 1 () estudante
- 2 () desempregado
- 3 () licença médica
- 4 () empregado
- 5 () aposentado

Se tu trabalhas, qual a tua profissão? _____

Quando ficaste sabendo do diagnóstico de NF1? _____

Quantos anos você tinha? _____

Quem lhe deu a notícia? _____

Você já fez algum acompanhamento psicológico/ psiquiátrico? Qual? Quando?

NÃO PREENCHA AS TABELAS ABAIXO- PARA USO DOS PESQUISADORES

Achados	6 ou mais MCCL >15mm	Dois ou mais neurofibromas cutâneos	Um ou mais neurofibromas plexiformes	Eférides axilares ou inguinais	Glioma de via óptica	2 ou mais nódulos de Lisch	Displasia de osso esfenóide ou pseudoartrose	Parente de primeiro grau com NF1	Diagnóstico
Presente									

Sexo	Idade	Escolaridade	Ocupação	Gravidade	Visibilidade

Anexo 9

Escala de Riccardi

Características	Graus de gravidade			
	1	2	3	4
Anatômicos/estruturais				
Pigmentação				
CLS	+	+	+	0
Efélides	+	+	0	0
Neurofibromas				
Pele				
Cutâneos	+	+	+	+
Subcutâneos	+	+	+	+
Profundos				
Discretos	E	+	+	+
Difusos				
Craniofacial	E	E	+	+
Paraespinal	E	E	+	+
Membros	E	E	+	+
Visceral	E	+	+	+
Tumores de SNC				
Orbitário	E	E	+	+
Intracraniano	E	E	+	+
Espinal	E	E	+	+
Ocular				
Nódulos de Lisch	+	0	0	0
Nervos corneanos	+	0	0	0
Hamartomas de coroide	+	0	0	0
Glaucoma, etc	E	+	+	+
Esqueléticos				

Baixa estatura	E	+	+	0
Macrocefalia	+	0	0	0
Displasia craniofacial	E	+	+	+
Espinhal				
Displasia vertebral	E	+	+	+
Escoliose	E	+	+	+
Curvaturas da coluna lombar	+	0	0	0
Pseudoartrose				
Tibial	E	E	+	+
Radial	E	E	+	+
<i>Genu valgum/varum</i>	E	+	+	0
<i>Pectus excavatum</i>	+	+	+	0
Outros	E	+	+	+
Outros tumores				
Feocromocitoma	E	E	+	+
Outros tumores	E	+	+	+
Ganglioneuromatose de cólon	E	+	+	0
Malignidades	E	E	E	+
Características	Graus de gravidade			
	1	2	3	4
Vascular				
Angiomas	E	+	+	+
Renal	E	E	+	+
Cerebral	E	E	+	+
Outras vasculares	E	+	+	+
Ventrículos cerebrais				
Dilatação	E	E	+	0
Hidrocefalia	E	E	+	+
Cáries dentárias excessivas	E	+	+	0

Alterações EEG	E	+	+	0
Outros anatómicos/estruturais	E	+	+	+
Funcionais				
Pessoa como um todo/morte	E	E	+	+
Cosmética	E	+	+	+
Dano hipertrófico	E	E	+	+
Neurológicos				
Fraqueza/paralisia	E	E	+	+
Incoordenação	E	+	+	+
Dor	E	+	+	+
Convulsões	E	E	+	+
Outros neurológicos	E	+	+	+
Estrabismo	E	+	+	0
Dano visual	E	E	+	+
Dano auditivo	E	+	+	+
Dano a fala	E	+	+	0
Intelectual				
Atraso de desenvolvimento	E	+	+	+
Dificuldade de aprendizado	E	+	+	+
Problemas na performance escolar	E	+	+	+
Deficiência mental	E	E	E	+
Psicológicos				
Carga psicossocial	E	+	+	+
Distúrbios psiquiátricos	E	E	+	+
Cefaléia	E	+	+	0
Distúrbios da puberdade	E	E	+	+
Prurido	E	+	+	+
Constipação	E	+	+	0
Hemorragia de trato gastrointestinal	E	E	+	+

Hipertensão	E	E	+	+
Agravamento com a gestação	E	+	+	+
Cirurgia	E	+	+	+
Outros funcionais	E	+	+	+

Notas: +, a característica é consistente com o grau de gravidade designado; se mais de um grau de gravidade é designado, existem graus de gravidade para este achado; se apenas um grau de gravidade é designado, então o achado é meramente útil para o diagnóstico (grau 10 ou isto é exigido para o maior grau de gravidade (4)). E, a característica exclui o grau de gravidade em questão. 0, a característica não é um critério para designar o grau de gravidade.

Anexo 10

Escala de Visibilidade

Joan Ablon, 1996

(Gender Response to NF1, Soc. Sci./tied. Vol. 42. No. 1, pp. 99-109, 1996)

Avaliação da Visibilidade: para realizar esta avaliação, paciente deverá estar vestido. A avaliação será de baseada em quanto os sintomas são perceptíveis em uma interação social. É importante ressaltar, no entanto, que muitas pessoas que não possuem tumores em áreas visíveis podem possuir manchas café-com-leite e tumores em locais visíveis em situações fisicamente íntimas, e pode afetar gravemente comportamento sexual.

Grau de Visibilidade:

1. Leve: Essencialmente nenhum tumor visível ; marcha e postura

marcha dentro dos padrões normais e sem repercussões na vida social

2. Moderado: Alguns tumores moderada no rosto, pescoço e nas mãos, leve

escoliose ou deformidades esqueléticas pouco perceptíveis, e distúrbios do aprendizado

3. Grave: grave para pacientes com numerosos neurofibromas na face, glioma óptico com deformidade do globo ocular, deformidades esqueléticas evidentes (ameaça a capacidade funcional e a vida).

O avaliador deverá classificar o grau de visibilidade da doença do paciente em leve, moderado ou grave, conforme descrito acima.