



UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ
PRÓ-REITORIA DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO
FACULDADE DE FARMÁCIA, ODONTOLOGIA E ENFERMAGEM
DEPARTAMENTO DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ODONTOLOGIA

RENATA TORREÃO VIANA DE MELO COSTA

**AUTOPERCEPÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA E SUA RELAÇÃO COM
DISCREPÂNCIAS MAXILO-MANDIBULARES, VARIÁVEIS CLÍNICAS E
TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM PACIENTES COM
MUCOPOLISSACARIDOSE NA CIDADE DE FORTALEZA, BRASIL.**

FORTALEZA

2023

RENATA TORREÃO VIANA DE MELO COSTA

AUTOPERCEPÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA E SUA RELAÇÃO COM
DISCREPÂNCIAS MAXILO-MANDIBULARES, VARIÁVEIS CLÍNICAS E TERAPIA
DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE NA
CIDADE DE FORTALEZA, BRASIL.

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Odontologia da Universidade Federal do Ceará como requisito parcial para obtenção do título de mestre em Odontologia. Área de concentração: Clínica Odontológica. Área temática: Pacientes com Necessidades Especiais.

Orientador: Profa. Dra. Cristiane Sá Roriz Fonteles

Coorientador: Profa. Dra. Erlane Marques Ribeiro

Fortaleza

2023

FICHA CATALOGRÁFICA

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação
Universidade Federal do Ceará
Sistema de Bibliotecas

Gerada automaticamente pelo módulo Catalog, mediante os dados fornecidos pelo(a) autor(a)

- C875a Costa, Renata Torreão Viana de Melo.
Autopercepção da qualidade de vida e sua relação com discrepâncias maxilo-mandibulares, variáveis clínicas e terapia de reposição enzimática em pacientes com mucopolissacaridose na cidade de Fortaleza, Brasil. / Renata Torreão Viana de Melo Costa. – 2023.
68 f. : il. color.
- Dissertação (mestrado) – Universidade Federal do Ceará, Faculdade de Farmácia, Odontologia e Enfermagem, Programa de Pós-Graduação em Odontologia, Fortaleza, 2023.
Orientação: Profa. Dra. Cristiane Sá Roriz Fonteles.
Coorientação: Profa. Dra. Erlane Marques Ribeiro.
1. Qualidade de Vida. 2. Mucopolissacaridoses. 3. Autopercepção. 4. Anormalidades Craniofaciais. 5. Terapia de Reposição de Enzimas. I. Título.

CDD 617.6

RENATA TORREÃO VIANA DE MELO COSTA

AUTOPERCEPÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA E SUA RELAÇÃO COM
DISCREPÂNCIAS MAXILO-MANDIBULARES, VARIÁVEIS CLÍNICAS E TERAPIA
DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE NA
CIDADE DE FORTALEZA, BRASIL.

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Odontologia da Faculdade de Farmácia, Odontologia e Enfermagem da Universidade Federal do Ceará como requisito parcial à obtenção do título de Mestre em Odontologia. Área de concentração: Clínica Odontológica.

Aprovada em: ____/____/____

BANCA EXAMINADORA

Profª. Dra. Cristiane Sá Roriz Fonteles (Orientadora)
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Profª. Dra. Andréa Silvia Walter de Aguiar
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Profª. Dra. Anya Pimentel Gomes Fernandes Vieira Meyer
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz)

RESUMO

Mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças hereditárias raras causadas pela deficiência de enzimas lisossômicas no catabolismo dos glicosaminoglicanos (GAGs). O estudo avaliou a autopercepção da qualidade de vida (QV) de pacientes afetados por mucopolissacaridoses (MPS) e a relação dela com discrepâncias maxilo-mandibulares, variáveis clínicas e terapia de reposição enzimática (ERT). Trata-se de um estudo de delineamento transversal e pareado por sexo e idade. Os participantes responderam ao questionário sociodemográfico, histórico médico e instrumentos de QV, pela faixa etária, *World Health Organization Quality of Life – BREF* (WHOQOL-BREF) ou *Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Imagé* (AUQEI), validados em português; e foram avaliados clinicamente quanto a presença de discrepâncias maxilo-mandibulares. Para consistência interna dos instrumentos, utilizou-se o coeficiente alfa de Cronbach, WHOQOL-BREF (0,84) e AUQEI (0,99). Os dados foram expressos em estatística descritiva. O teste do qui-quadrado e/ou exato de Fischer avaliou a associação das variáveis com as facetas/domínios; o teste de Spearman, as correlações; enquanto o teste de Mann Whitney ou Kruskal-Wallis/Dunn, a comparação dos dados. O nível de significância estatística adotado foi de 5% ($p < 0,05$) e o intervalo de confiança, de 95%. Uma amostra de 26 pacientes MPS (15,23 \pm 9,01 anos; sexo feminino: n=10, 38,5%; sexo masculino: n=16, 61,5%) participou da pesquisa. No WHOQOL-BREF, o grupo MPS obteve pontuação mais baixa em todos os domínios comparado ao grupo controle, com menor pontuação no domínio da saúde física. Houve associação significativa entre renda familiar e ambiente no lar ($p = 0,016$). No AUQEI, houve uma diferença estatisticamente significativa entre a média da QV do grupo MPS e do grupo controle, tanto no domínio da autonomia ($p = 0,035$) quanto na QV GLOBAL ($p = 0,001$), ambos com QV satisfatória. Entretanto, o grupo MPS demonstrou menor média no domínio da autonomia e apresentou associação entre a alteração sagital e o domínio função ($p = 0,020$). Pacientes MPS apresentaram uma autopercepção de redução da QV quando comparados ao grupo controle, demonstrando que o estabelecimento de uma intervenção mais precoce através de terapia enzimática e de medidas clínicas de acompanhamento podem interferir no desenvolvimento maxilo-mandibular, com intuito de reduzir as alterações craniofaciais desses pacientes ao longo dos anos, podendo auxiliar na melhoria de QV.

Palavras-chave: Qualidade de Vida; Mucopolissacaridoses; Inquéritos e Questionários; Autopercepção; Terapia de Reposição de Enzimas; Anormalidades Craniofaciais.

ABSTRACT

Mucopolysaccharidoses (MPS) are a group of rare inherited diseases caused by a deficiency of lysosomal enzymes in glycosaminoglycan (GAG) catabolism. The study evaluated the self-perception of quality of life (QoL) of patients affected by mucopolysaccharidoses (MPS) and its relationship with maxillomandibular discrepancies, clinical variables, and enzyme replacement therapy (ERT). This is a cross-sectional study paired by gender and age. Participants answered the sociodemographic questionnaire, medical history, and World Health Organization Quality of Life – BREF (WHOQOL-BREF) or *Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Imagé* (AUQEI) instruments, validated in Portuguese; and were clinically evaluated for the presence of maxillomandibular discrepancies. For internal consistency of the instruments, Cronbach's alpha coefficient, WHOQOL-BREF (0.84) and AUQEI (0.99) were used. Data were expressed in descriptive statistics. The chi-square and/or Fisher's exact test evaluated the association of variables with facets/domains; Spearman's test, correlations; while the Mann Whitney or Kruskal-Wallis/Dunn test, data comparison. The adopted statistical significance level was 5% ($p < 0.05$) and the 95% confidence interval. A sample of 26 MPS patients (15.23 ± 9.01 years; female: $n=10$, 38.5%; male: $n=16$, 61.5%) participated in the research. In the WHOQOL-BREF, the MPS group scored lower in all domains compared to the control group, with a lower score in the physical health domain. There was a significant association between family income and home environment ($p = 0.016$). In the AUQEI, there was a statistically significant difference between the mean QL of the MPS group and the control group, both in the domain of autonomy ($p = 0.035$) and in the GLOBAL QL ($p = 0.001$), both with satisfactory QL. However, the MPS group showed a lower average in the autonomy domain and showed an association between sagittal alteration and the function domain ($p = 0.020$). MPS patients presented a self-perception of reduced QoL when compared to the control group, demonstrating that the establishment of an earlier intervention through enzymatic therapy and clinical follow-up measures can interfere in the maxillomandibular development with the aim of reducing the craniofacial alterations of these patients over time. over the years, being able to help improve QoL.

Keywords: Quality of Life; Mucopolysaccharidoses; Surveys and Questionnaires; Selfperception; Enzyme Replacement Therapy; Craniofacial Abnormalities.

LISTA DE ABREVIATURAS

AUQEI	<i>Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Imagé</i>
CEP	Comissão de Ética em Pesquisa
EUA	Estados Unidos da América
GAG	Glicosaminoglicano
ICV	Intracerebroventricular
MPS	Mucopolissacaridoses
MPS I	Síndrome de Hurler / Hurler-Scheie / Scheie
MPS II	Síndrome de Hunter
MPS III	Síndrome de Sanfilippo
MPS IV	Síndrome de Morquio
MPS VI	Síndrome de Maroteaux-Lamy
MPS VII	Síndrome de Sly
MPS IX	Síndrome de Natowicz
OMS	Organização Mundial da Saúde
QV	Qualidade de Vida
SNC	Sistema Nervoso Central
SPSS	Statistical Package for the Social Sciences
TCTH	Transplante de Células-tronco Hematopoiéticas
TMO	Transplante de Medula Óssea
ERT	Terapia de Reposição Enzimática
UFC	Universidade Federal do Ceará
WHOQOL-BREF	<i>World Health Organization Quality of Life-BREF</i>

SUMÁRIO

RESUMO.....	04
ABSTRACT.....	05
1 INTRODUÇÃO.....	08
2 PROPOSIÇÃO.....	13
2.1 Objetivo geral.....	13
2.2 Objetivo específico.....	13
3 CAPÍTULOS.....	14
3.1 Capítulo 1.....	15
4 CONCLUSÃO GERAL.....	40
REFERÊNCIAS.....	41
APÊNDICE A - TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO.....	46
APÊNDICE B - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO.....	48
APÊNDICE C - QUESTIONÁRIO E FICHA CLÍNICA.....	51
APÊNDICE D - GRÁFICO 1: TIPOS DE MPS.....	55
APÊNDICE E - GRÁFICO 2: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS	56
APÊNDICE F - GRÁFICO 3: TEMPO DE ERT.....	57
ANEXO A - DECLARAÇÃO.....	58
ANEXO B - APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA.....	59
ANEXO C - QUESTIONÁRIO WHOQOL-BREF.....	63
ANEXO D - QUESTIONÁRIO AUQUEI.....	67

