

## Qualidade de vida em indivíduos com síndrome de Treacher Collins. Traz a deformidade de orelha impacto negativo nos escores de qualidade de vida?

Fernando F. Lodovichi\*, Jéssica P. de Oliveira, Rafael Denadai, Cesar Augusto Raposo-Amaral, Enrico Ghizoni, Cassio Eduardo Raposo-Amaral.

### Resumo

A Síndrome de Treacher Collins (STC) é uma síndrome craniofacial de padrão autossômico dominante e expressão clínica variada, em que a orelha pode ou não estar ausente ou malformada. Indivíduos com STC sofrem estigmas podendo repercutir na interação com pares. Instrumentos de qualidade de vida obtidos por meio de questionários de auto percepção são ferramentas de identificação de estigmas e podem permitir o ajuste social desses indivíduos. Objetiva-se neste estudo avaliar e mensurar a qualidade de vida em indivíduos com STC, aferindo os impactos da deformidade de orelhas na qualidade de vida. Doze voluntários com diagnóstico clínico e genético de STC responderam ao questionário de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100), divididos em grupos com orelhas normais (n=6) versus orelhas afetadas (n=6) e seus resultados foram comparados. A escala de Siviero foi usada para estratificar a qualidade de vida em satisfatória, intermediária e insatisfatória. A pontuação geral do grupo com orelhas normais foi de 73,13; a do grupo com orelhas afetadas de 71,81, ambos classificados como níveis intermediários de qualidade de vida e sem diferença significativa entre si. A deformidade de orelha não representa um ônus na qualidade de vida dos indivíduos que já se apresentam com outras deformidades e com escores de qualidade de vida intermediários.

### Palavras-chave

Treacher Collins, Qualidade de Vida, WHOQOL-100.

### Introdução

A Síndrome de Treacher Collins (STC) é uma rara síndrome transmitida em um padrão autossômico dominante, caracterizada por um pobre desenvolvimento da crista supraorbital, hipoplasia maxilar, zigomática, mandibular e tecidos moles da face.<sup>1,2</sup> Outra característica de extrema relevância clínica que pode estar presente é a deformidade ou ausência de orelhas, denominada microtia ou anotia. Nessas situações, o número de cirurgias aumenta de forma significativa, o que gera um ônus social ao indivíduo e a seus familiares com provável impacto na qualidade de vida dos mesmos. Portanto, existe a necessidade de se identificar parâmetros para mensuração das respostas desses indivíduos às cirurgias craniofaciais por meio de instrumentos de aferição da qualidade de vida e identificar se a característica clínica microtia/anotia leva a impacto negativo na qualidade de vida e consequentemente compromisso no tratamento longitudinal dos indivíduos com STC.

### Resultados e Discussão

Trata-se de um estudo retrospectivo observacional no qual foi utilizado um questionário de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100) nos indivíduos com diagnóstico clínico e genético de STC em acompanhamento em nossa instituição. Doze indivíduos foram selecionados e subdivididos em dois grupos, sendo um composto por voluntários com orelhas normais (não afetadas) e o outro por voluntários com ausência parcial ou total de orelhas (afetadas). Após aplicação dos questionários, dados socioeconômicos, antecedentes e complicações foram coletados dos prontuários. Além disso, os dados provenientes do questionário foram tabelados e comparados. Não foram identificadas complicações permanentes e significativas. Embora os resultados dos voluntários com orelhas normais tenham sido superiores

aos com orelhas afetadas na maioria dos domínios do questionário WHOQOL-100, ambos os grupos apresentaram níveis similares de qualidade de vida, segundo a escala definida por Siviero.<sup>3</sup> Na avaliação geral da qualidade de vida foram obtidos níveis intermediários em ambos os grupos. Por fim, observamos que não há resultados com diferença significativa entre os dois grupos para nenhum domínio comparado. Sendo assim, os indivíduos com STC com microtia/anotia não apresentaram qualidade de vida distinta daqueles com orelhas normais. Trata-se de uma amostra reduzida, porém o aumento do número de indivíduos provavelmente não mudaria os resultados, pois todos os valores de p foram acima de 0,6, o que enfraqueceu significativamente a nossa hipótese inicial.



Figura 1. Indivíduos com orelhas afetadas e normais.

### Conclusões

Ambos os grupos com STC no nosso estudo apresentaram níveis elevados de qualidade de vida.

### Agradecimentos

SAE/UNICAMP (Instituição de fomento)

<sup>1</sup> Franceschetti A, Klein D. Mandibulo-facial dysostosis: new hereditary syndrome. Acta Ophthalmol. 1949; 27:143-224.

<sup>2</sup> Martelli-Junior H, Coletta RD, Miranda RT. Orofacial features of Treacher Collins syndrome. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2009; 14(7): 344-348.

<sup>3</sup> Siviero IMPS. Saúde mental e qualidade de vida de infartados [Tese]. Ribeirão Preto (SP): Universidade de São Paulo; 2003.