

Qualidade de vida de pacientes adultos com Neurofibromatose tipo 1.

Natália Parenti Bicudo*¹, Carla Maria de Ramos Germano², Lucimar Retto da S. de Avó², Débora Gusmão Melo².

1. Estudante de IC do Curso de Medicina da Universidade Federal de São Carlos-UFSCar; *naty.bicudo@bol.com.br

2. Professora do Departamento de Medicina, UFSCar, São Carlos, SP.

Palavras Chave: neurofibromatose 1, qualidade de vida, pesquisa qualitativa.

Introdução

Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma facomatose autossômica dominante que afeta 1:3.000 indivíduos. É causada por mutações no gene supressor tumoral *NF1*, localizado em 17q11.2, o que confere risco de desenvolvimento de neoplasias benignas e malignas quatro vezes maior do que a população geral^{1,2}. O objetivo dessa pesquisa é investigar o impacto da NF1 na qualidade de vida de pacientes adultos.

Trata-se de pesquisa com metodologia clínico-qualitativa, envolvendo 12 pacientes com NF1. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar (parecer 482.275) e todos os participantes assinaram Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Os pacientes foram avaliados clinicamente, considerando-se visibilidade e gravidade da NF1, de acordo com escalas padronizadas^{3,4}. Posteriormente, foi aplicado o questionário WHOQOL-100, desenvolvido pela OMS, para mensurar qualidade de vida a partir da investigação de seis domínios: (1) físico, (2) psicológico, (3) nível de independência, (4) relações sociais, (5) meio ambiente e (6) espiritualidade e crenças pessoais. Adicionalmente, foram realizadas entrevistas individuais semidirigidas. Os relatos foram gravados, transcritos e compuseram um *corpus* investigado pela técnica de análise de conteúdo categorial temática⁵, considerando-se seis pré-categorias análogas aos seis domínios do WHOQOL-100.

Resultados e Discussão

O grupo participante é composto por 8 mulheres e 4 homens, com idade média de 39,7 anos (desvio padrão ± 18 anos). Em 8 casos (66,6%) a doença foi herdada. Clinicamente, 3 pacientes apresentavam doença com visibilidade leve - neurofibromas não visíveis, marcha e postura normais; 8 com visibilidade moderada - alguns neurofibromas aparentes no pescoço, face e mãos, escoliose ou outras alterações esqueléticas leves; e 1 com visibilidade grave - numerosos neurofibromas na face, escoliose ou outra alteração esquelética grave. A doença foi classificada como tendo gravidade mínima em 3 pacientes, leve em 5 pacientes, moderada em 2 pacientes e severa em outros 2 pacientes. A Tabela 1 sintetiza esses resultados clínicos.

Tabela 1. Características dos pacientes investigados.

Paciente	Sexo	Idade	Visibilidade - Ablon	Gravidade - Riccardi
1.	F	21	moderada	severa
2.	F	64	moderada	moderada
3.	M	20	leve	mínima
4.	F	54	moderada	leve
5.	M	20	leve	mínima
6.	F	45	grave	moderada
7.	F	18	leve	mínima
8.	M	63	moderada	severa
9.	M	42	moderada	leve
10.	F	36	moderada	leve
11.	F	63	moderada	leve
12.	F	31	moderada	leve

A análise da qualidade de vida pelo questionário WHOQOL-100 revelou que os domínios com piores escores de avaliação estavam relacionados aos aspectos físicos e ao meio ambiente; e os mais bem avaliados estavam ligados às crenças pessoais e ao nível de independência. Os resultados do WHOQOL-100 estão apresentados na Tabela 2.

Tabela 2. Resultados do questionário WHOQOL-100.

WHOQOL-100 - Domínios	Média	Desvio Padrão
1- Físico	50,03	24,12
2- Psicológico	66,66	16,06
3- Nível de independência	69,53	22,10
4- Relações sociais	67,88	12,85
5- Meio ambiente	58,52	12,74
6- Espiritualidade/Religiosidade/Crenças Pessoais	74,44	16,11
7- Escore global (perguntas gerais)	68,75	26,38

Da análise das entrevistas apreendeu-se que a qualidade de vida dos pacientes com NF1 parece estar inversamente relacionada a visibilidade e gravidade da doença. O cuidado em saúde é percebido como inadequado, inclusive por haver desconhecimento sobre a NF1 por parte dos profissionais. Os pacientes referiram notar confusão entre NF1 e doença contagiosa na população em geral. A curiosidade alheia também foi tema ressaltado nas entrevistas, assim como a preocupação com o futuro e a evolução da NF1, tanto em si próprio como nos filhos.

Conclusões

Esse estudo explicita que o cuidado em saúde de pacientes com NF1 em nossa realidade é deficitário, desde diagnóstico, aconselhamento genético e seguimento. Esses resultados podem ajudar no planejamento da assistência à saúde oferecida a pacientes com NF1, contribuindo para melhorar a qualidade de suas vidas.

Agradecimentos

Aos participantes da pesquisa que voluntariamente forneceram os dados para esta investigação. À Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP), pelo apoio financeiro por meio do processo 2013/25330-3.

- Korf BR, Rubenstein AE. Neurofibromatosis: a handbook for patients, families, and healthcare professionals. 2ª ed. New York: Thieme Medical Publisher, 2005, 253p.
- Friedman JM. Neurofibromatosis 1. In: Pagon RA, Adam MP, Bird TD, et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. [Atualizado em setembro de 2014]. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1109/>.
- Ablon J. Gender response to neurofibromatosis 1. Soc Sci Med. 1996; 42(1): 99-109.
- Riccardi VM, Kleiner B. Neurofibromatosis: a neoplastic birth defect with two age peaks of severe problems. Birth Defects Orig Artic Ser. 1977; 13(3C): 131-8.
- Bardin, L. Análise de conteúdo. São Paulo: Edições 70, 2011, 279p.