

Traz a deformidade de orelha impacto negativo na qualidade de vida em indivíduos com síndrome de Treacher Collins?

Does an ear deformity bring an adverse impact on quality of life of Treacher Collins syndrome individuals?

Fernando Felipe Lodovichi¹
Jessica Pereira Oliveira¹
Rafael Denadai²
Cesar Augusto Raposo-Amaral²
Enrico Ghizoni¹
Cassio Eduardo Raposo-Amaral²

Abstract Treacher Collins syndrome (TCS) is an autosomal dominant disorder with variable expression in which the ear may or may not be absent or with a malformation. Individuals with TCS suffer social stigma that may affect interaction with their peers. Quality of life instruments obtained through self-perception questionnaires are stigma identification tools and can enable social adjustment of these individuals. This study aims to assess the quality of life of individuals with TCS and to gauge the impacts of ear deformity on the quality of life. Twelve volunteers with a clinical and genetic diagnosis of TCS answered the WHO quality of life questionnaire and were divided into groups with normal ears ($n = 6$) versus affected ears ($n = 6$), and their results were compared. Siviero's scale was used to stratify the quality of life scores as satisfactory, intermediate and unsatisfactory. The overall score of the normal ears group was 73.13 and 71.81 for the affected ears group, and both were classified as an intermediate quality of life, with no statistically significant differences between them. Ear deformity is not a burden to the quality of life of these individuals, who already show other deformities and overall intermediate quality of life scores.

Key words Treacher Collins Syndrome, Quality of life

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 autopercepção são ferramentas de identificação de estigmas e podem permitir o ajuste social desses indivíduos. Objetiva-se 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, 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 Síndrome de Treacher Collins, Qualidade de vida

¹ Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas. R. Tessália Vieira de Camargo 126, Cidade Universitária. 13083-887 Campinas SP Brasil. fernando.lodovichi@gmail.com

² Sociedade Brasileira de Pesquisa e Assistência para Reabilitação Craniofacial. Campinas SP Brasil.

Introdução

A Síndrome de Treacher Collins (STC), também conhecida como disostose mandibulofacial ou Síndrome de Franceschetti-Klein¹, 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 face². Apresenta uma incidência estimada de 1 em cada 50000 nascidos vivos³. A maioria dos indivíduos com STC é de heterozigotos para uma mutação localizada no gene TCOF1⁴. Embora tenham sido observadas taxas de detecção de mutações chegando a 93%, em um subconjunto relevante de indivíduos com a síndrome a mutação causal ainda não foi identificada⁵. Em estudos mais recentes, foram encontradas mutações também nos genes POLR1D e POLR1C em uma amostra menor de indivíduos³. As características clínicas comuns incluem retração das pálpebras inferiores, exposição da córnea, diminuição do espaço retro-faríngeo, dificuldade respiratória e perda auditiva⁶. Outra característica de extrema relevância clínica que pode estar presente é a deformidade ou ausência de orelhas, denominada microtia ou anotia. Nestas situações, o tratamento é ainda mais complexo, pois envolve a reconstrução total das orelhas com as cartilagens das costelas, realizada em dois a quatro estágios em cada um dos lados⁷.

O tratamento das formas mais graves de STC requer uma média de 5 cirurgias até o término do crescimento craniofacial⁸. Nas situações de deformidade de orelha (microtia) ou total ausência de orelha (anotia), o número de cirurgias aumenta significativamente, 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.

Curiosamente, a qualidade de vida dos indivíduos com STC e seus distintos fenótipos (com orelha normal versus com deformidade ou ausência de orelha) ainda não foi mensurada e comparada na literatura. Portanto, urge a necessidade de se avaliar e mensurar a qualidade de vida desses brasileiros com STC e aferir se a deformidade ou ausência de orelhas tem impacto

negativo na qualidade de vida desse grupo. Realizamos a hipótese de que a deformidade ou ausência de orelhas pode reduzir significativamente a qualidade de vida dos indivíduos com STC.

Métodos

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 entre os anos de 2005 a 2013. Nos registros da instituição, um total de 20 indivíduos foi identificado atendendo aos critérios diagnósticos, de modo que todos foram convidados a participar do estudo. Foram estabelecidos como critérios de exclusão: aqueles que receberam qualquer intervenção fora do serviço; e os indivíduos que não aceitaram responder ao questionário de qualidade de vida. Deste modo, foram excluídos 8 indivíduos, todos em função de optarem por não participar do estudo, já que a maioria destes residia em locais distantes de nosso centro. Os 12 indivíduos com STC remanescentes selecionados foram então divididos em dois grupos, sendo o grupo 1 composto por voluntários com orelhas normais não afetadas ($n = 6$), e o grupo 2 por voluntários com ausência parcial ou total de orelhas com o diagnóstico clínico de microtia ou anotia (orelhas afetadas) ($n = 6$) (Figuras 1 e 2).

Todos os pacientes estiveram, portanto, sob os cuidados de um centro especializado de atendimento multidisciplinar (com psicólogos, fonoaudiólogos, ortodontistas, cirurgões plásticos,



Figura 1. Paciente com Síndrome de Treacher Collins e presença de microtia.



Figura 2. Paciente com Síndrome de Treacher Collins e ausência de deformidade de orelha.

otorrinolaringologistas e assistentes sociais). No primeiro atendimento, o indivíduo e os familiares passam em consulta com todas as especialidades e um diagnóstico detalhado de cada indivíduo é descrito no prontuário por cada especialidade, assim como as prioridades imediatas e ao longo do seguimento. O número, os tipos de cirurgias e as idades em que deverão ocorrer são delineados às famílias, bem como a idade do início do tratamento ortodôntico. A necessidade de acompanhamento pela equipe de psicologia é enfatizada à família, bem como o número aproximado de sessões, tempo de cada sessão e tempo médio de acompanhamento. A interferência ativa do Serviço Social junto ao município visa facilitar a obtenção do auxílio denominado Transporte Fora de Domicílio (TFD). A secretaria de saúde da cidade de origem do indivíduo reconhece que não existe tratamento dentro da área do município e deve oferecer transporte até o centro especializado. Desta forma, o serviço social promove a garantia da adesão do indivíduo ao tratamento multidisciplinar ao longo do seguimento até a reabilitação final e inserção completa no ambiente de trabalho. Todo o atendimento é realizado pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

Os indivíduos apresentavam-se com a hipoplasia do terço médio da face (óssea e muscular), rotação anti-mongoliana da fenda palpebral, coloboma das pálpebras inferiores, ausência de cílios na região medial das pálpebras. Todos apresentavam perda de audição por condução óssea independente da presença das orelhas e alteração da configuração da linha capilar lateral. As deformidades ósseas foram caracterizadas como retrusão da mandíbula, encurtamento do ramo

mandibular, mordida aberta anterior, micrognatia e microgenia. Com relação a maxila, havia diminuição da altura da porção posterior da maxila e diminuição do espaço aéreo posterior. Estas deformidades ósseas levavam os indivíduos a dificuldade respiratória. Os pacientes que responderam o questionário apresentavam boa capacidade auditiva e se comunicavam muito bem com os avaliadores.

Em relação ao questionário aplicado, o WHOQOL-100 constitui-se como um instrumento de avaliação de qualidade de vida de aceitação internacional, proposto e elaborado pela Organização Mundial da Saúde. É um instrumento que consiste em 100 questões referentes a 6 domínios (físico, psicológico, nível de independência, relações sociais, ambiente e espiritualidade/religiosidade/crenças pessoais), os quais são divididos em 24 facetas, sendo que cada faceta é composta por quatro perguntas. Além das 24 facetas específicas, o instrumento tem uma vigésima quinta faceta composta de perguntas gerais sobre qualidade de vida⁹.

Após aplicação dos questionários, dados socioeconômicos, antecedentes cirúrgicos e complicações foram coletados dos prontuários. Foram estabelecidos como complicações apenas os eventos que trouxeram repercussões permanentes e significativas, com potencial de refletir na qualidade de vida dos avaliados.

Foi adotada a escala de Siviero¹⁰ para definir parâmetros de qualidade de vida e como referência para determinar a qualidade de vida em satisfatória, intermediária ou insatisfatória. Nessa perspectiva, os valores inferiores a 25 caracterizaram a insatisfação (qualidade de vida insatisfatória), enquanto os valores superiores a 75 caracterizaram a satisfação (qualidade de vida satisfatória). Os valores compreendidos entre 25 e 75 caracterizaram o nível intermediário de qualidade de vida¹¹.

A aplicação do questionário foi realizada conforme orientações estabelecidas, de maneira que os voluntários foram informados do objetivo de sua aplicação e do destino dos dados coletados. Todos os indivíduos compareceram à instituição, de modo que o questionário fosse respondido por cada um em apenas um encontro. Como orientação geral, foi estabelecido que o questionário é auto respondido, baseando-se na interpretação individual e de como o respondente se sente nas últimas duas semanas que antecederam a pesquisa, assim ele próprio ler e assinalaria uma das alternativas propostas no instrumento (autoexplicativo), sem influência dos aplicadores

na explanação das questões. As crianças tiveram auxílio de um dos pais em certos momentos da entrevista e também não foram avaliadas quanto à vida sexual.

O cálculo dos escores e estatística descritiva foi realizado por meio do instrumento do Microsoft Excel desenvolvido pela Universidade Tecnológica Federal do Paraná (UFTPR)¹². Após a aplicação dos questionários, os dados foram tabelados e as respostas, após análise estatística, foram convertidas em escala de 0 a 100 pelo próprio programa, as facetas que apresentavam escala invertida foram convertidas de modo a permitir a comparação com as demais facetas. Houve a comparação de cada faceta e domínio do questionário entre os dois grupos de pacientes com STC por meio do Teste de Mann-Whitney. O nível de significância estatística foi estabelecido para $p < 0,05$.

Considerações éticas

Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética da Instituição.

Todos os indivíduos tiveram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) assinado como documentação legal. Para os indivíduos com idade inferior a 18 anos, coube ao representante legal assinar o documento. Todos os voluntários poderiam ainda optar por não participar em qualquer momento do curso da pesquisa, estando seguros de que isso jamais os prejudicaria no plano de tratamento, atual ou futuro.

Resultados

Foram entrevistados 12 voluntários com STC, sendo 9 do sexo masculino e 3 do sexo feminino. No grupo, a média de idade foi de 20 anos e 7 meses, variando de 6 a 33 anos. Já a renda per capita média das famílias foi de R\$ 630,59.

De acordo com a escala definida por Siviero¹⁰, os indivíduos com STC apresentaram níveis satisfatórios de qualidade de vida para os seguintes domínios: nível de independência, relações sociais e aspectos espirituais/ religião/ crenças pessoais (77,43, 76,71 e 80,11, respectivamente). As respostas aos demais domínios geraram níveis intermediários de qualidade de vida, sendo que os domínios físico e ambiente geraram os níveis mais baixos (67,88 e 68,36, respectivamente). Com relação ao escore geral do instrumento, os voluntários com STC apresentam níveis intermediários de qualidade de vida (72,47) (Tabela 1).

Quando foram divididos nos dois grupos; o grupo dos indivíduos com orelhas normais apresentou 5 membros do sexo masculino e 1 membro do sexo feminino. A média de idade do grupo foi de 24 anos e 10 meses, variando de 15 a 33 anos. A renda per capita média das famílias foi de R\$ 532,55. Já o grupo dos indivíduos com orelhas afetadas era constituído por 4 membros do sexo masculino e 2 do sexo feminino. A média de idade foi de 16 anos e 4 meses, variando de 6 a 32 anos. A renda per capita média das famílias do grupo correspondeu a R\$ 728,64.

Foi realizada uma média de 5,5 procedimentos cirúrgicos por indivíduo do grupo com orelhas normais. Foi realizada transfusão sanguínea de uma unidade de concentrado de hemácias em um dos procedimentos. Todos os demais indivíduos evoluíram sem complicações ou transfusões nesse grupo. Já no grupo com orelhas afetadas a média foi de 7,17 procedimentos cirúrgicos por indivíduo. Não foram identificadas complicações permanentes e significativas.

Na maioria dos domínios do questionário WHOQOL-100, os resultados dos voluntários com orelhas normais foram superiores aos com orelhas afetadas. No domínio físico, a média para o grupo com orelhas normais foi de 70,49, já no grupo com orelhas afetadas o resultado foi de 65,28, ambos com níveis intermediários de qualidade de vida, segundo a escala definida por Siviero¹⁰. No domínio psicológico, os resultados foram de 76,88 para o grupo com orelhas normais (nível satisfatório de qualidade de vida), e 70,21 (nível intermediário de satisfação) para o grupo com orelhas afetadas. Já com relação ao domínio nível de independência, os resultados foram de 78,65 e 76,22, nos grupos 1 e 2, respectivamente, ambos os escores considerados como nível satisfatório de qualidade de vida. No domínio das relações sociais, o grupo orelhas normais obteve 77,78, e o grupo orelhas afetadas 75,64, também considerados escores de satisfação, com a qualidade de vida.

No domínio ambiente, ambos os grupos obtiveram escores intermediários de qualidade de vida, embora a pontuação do grupo com orelhas afetadas seja superior (69,40) ao grupo com orelhas normais (67,32). Foi verificado no domínio aspectos espirituais/religião/crenças pessoais que o grupo com orelhas afetadas obteve escore de 81,25 enquanto o grupo com orelhas normais obteve 78,75, níveis satisfatórios nos dois grupos. Por fim, na avaliação geral da qualidade de vida, a pontuação do grupo orelhas normais foi de 73,13, e no grupo orelhas afetadas 71,81, níveis

intermediários de qualidade de vida em ambos os grupos (Tabela 2 e Gráfico 1).

Por fim, observamos que não há resultados com diferença significativa entre os dois grupos para nenhum domínio comparado.

Discussão

Bindra et al.¹³ ressaltaram a premissa de que os próprios indivíduos são os observadores mais confiáveis e precisos de suas percepções de saúde e experiências, independentemente da sua idade no momento da avaliação. Além disto, os instrumentos de identificação da qualidade de vida por meio de questionários fornecem resultados fiéis¹³ e, portanto, facilitam à equipe multidisciplinar a elaborar estratégias de tratamento para beneficiar o indivíduo.

Estudos sobre a qualidade de vida em crianças com e sem anomalias craniofaciais têm consi-

derado as crianças a partir de cinco anos de idade como elegíveis para responder os instrumentos que mensuraram a qualidade de vida¹⁴⁻¹⁶. A idade limite de cinco anos para aplicação do questionário WHOQOL-100 já foi utilizada por vários autores¹⁴⁻¹⁷. Tendo sido inclusive descrito que crianças a partir desta idade podem ser autocríticas¹⁴⁻¹⁶. Portanto, a utilização de um instrumento validado para a língua portuguesa nos pacientes brasileiros com STC, com idade entre 6 a 33 anos, possibilitou a obtenção de dados que mostram que esses indivíduos com STC, tratados em nossa Instituição, apresentam escores de qualidade de vida elevados em todos os domínios e facetas. É muito provável que a adesão ao protocolo cirúrgico bem planejado tenha impactado positivamente a qualidade de vida destes indivíduos. Além disto, a terapia psicológica permitiu a obtenção de ferramentas para o fortalecimento do repertório cognitivo necessário para o manuseio das ofensas e insultos advindos dos pares.

Tabela 1. Resultados e estatística descritiva dos pacientes com Treacher Collins por domínio do WHOQOL-100.

Domínios	0-100	Média	Mediana	Desvio Padrão	CV	Min	Max	N
Domínio Físico	67,88	14,86	15,3	2,10	14%	11,0	18,3	12
Domínio Psicológico	73,54	15,77	15,9	2,21	14%	11,8	19,6	12
Nível de Independência	77,43	16,39	17,0	2,19	13%	11,7	20,0	12
Relações Sociais	76,71	16,27	16,8	1,94	12%	12,7	19,1	12
Ambiente	68,36	14,94	15,0	1,57	10%	12,4	18,6	12
Aspectos espirituais/Religião/Crenças pessoais	80,11	16,82	17,0	2,48	15%	14,0	20,0	11
Geral	72,47	15,59	15,9	1,66	11%	12,4	17,9	12

Tabela 2. Resultados e estatística descritiva entre grupos com e sem orelhas por domínio do WHOQOL-100.

Domínios	Grupo	0-100	Média	Mediana	Desvio Padrão	N	IC	P-valor
Domínio físico	Com Orelha	70,49	15,28	15,3	2,18	6	1,75	0,628
	Sem Orelha	65,28	14,44	15,0	2,13	6	1,70	
Domínio psicológico	Com Orelha	76,88	16,30	16,0	1,85	6	1,48	0,749
	Sem Orelha	70,21	15,23	15,9	2,58	6	2,06	
Nível de Independência	Com Orelha	78,65	16,58	16,8	0,88	6	0,70	0,629
	Sem Orelha	76,22	16,19	17,1	3,12	6	2,50	
Relações sociais	Com Orelha	77,78	16,44	17,0	1,94	6	1,55	0,629
	Sem Orelha	75,64	16,10	16,3	2,12	6	1,69	
Ambiente	Com Orelha	67,32	14,77	15,0	0,90	6	0,72	0,936
	Sem Orelha	69,40	15,10	14,9	2,12	6	1,70	
Aspectos espirituais/ Religião/Crenças pessoais	Com Orelha	78,75	16,60	17,0	2,07	5	1,82	0,711
	Sem Orelha	81,25	17,00	17,0	2,97	6	2,37	
Geral	Com Orelha	73,13	15,70	15,9	1,03	6	0,83	0,873
	Sem Orelha	71,81	15,49	15,9	2,22	6	1,78	



Gráfico 1. Resultados entre grupos com e sem orelhas por facetas do WHOQOL-100.

Em nosso centro, um grupo de 14 psicólogos oferece terapia longitudinal para enfrentamento das inúmeras etapas de tratamento como também fundamenta os alicerces de combate às dores advindas das ofensas repetidas no ambiente social e escolar. Portanto, acreditamos que todo indivíduo que apresenta deformidade craniofacial deva ser tratado em centro especializado em cirurgia craniofacial.

Indivíduos nascidos com STC necessitam de tratamento longitudinal, com abordagem multidisciplinar em que inúmeras cirurgias são planejadas e realizadas individualmente, de acordo com a gravidade e apresentação fenotípica desde o nascimento. O principal problema anatômico é a hipoplasia do terço médio da face e o hipodesenvolvimento da mandíbula e mento. Estas alterações anatômicas são características fenotípicas das alterações genéticas inerentes à síndrome e têm interferência direta na função respiratória, pois o espaço aéreo encontra-se estreitado nestes indivíduos e, como consequência, respiram precariamente. Normalmente, são indivíduos muito magros, devido ao grande esforço e gasto calórico

na respiração. Cirurgias precoces em crianças com menos de 01 ano de idade podem ser necessárias para restabelecimento da via aérea posterior. O alongamento gradual da mandíbula por meio de distração osteogênica foi uma técnica cirúrgica proposta por McCarthy, que possibilitou que esses indivíduos deixassem de receber traqueostomia ao permitir mudança na anatomia da mandíbula e readequação e aumento do espaço aéreo posterior e melhora significativa na respiração^{18,19}.

Uma outra característica clínica relativamente prevalente nestes indivíduos é o déficit de audição e a deformidade/ausência das orelhas.

Algum grau de perda auditiva condutiva bilateral sempre está presente em todos os indivíduos com a síndrome, independente da presença ou deformidades da orelha externa. O ouvido médio é pequeno, com hipoplasia das células do antro e mastóide. Os ossículos martelo, bigorna e estribo apresentam-se com alterações anatômicas relevantes. No entanto, se os pacientes são diagnosticados e tratados adequadamente, é possível o restabelecimento da capacidade auditiva por meio de prótese auditiva ancorada no

osso. Os indivíduos, com perda auditiva significativa, tratados em nosso centro, resgatam a capacidade auditiva condutiva por meio da implantação destes aparelhos. Portanto, a audição dos indivíduos estudados lhes permite a execução de tarefas diárias (como por exemplo falar ao telefone sem dificuldades) e interação social e diálogos com boa compreensão e comunicação em ambiente com poucos ruídos. Todos os pacientes, apesar do déficit auditivo, se comunicaram bem durante as entrevistas, sem ajuda.

A ausência da orelha externa apresenta-se como um aspecto morfológico adicional (não relacionado ao grau de surdez) que pode levar a um grande estigma individual com perda da função cognitiva comportamental, retração e isolamento social. A cirurgia para reconstrução de orelhas nestes indivíduos é extremamente complexa e envolve retirada de 3 costelas, confecção do arcabouço cartilaginoso e inserção na região da mastoide⁷. A idade ideal para a reconstrução de orelha é 10 anos, no entanto, como esses indivíduos apresentam-se normalmente hipodesenvolvidos e magros, não é infrequente a necessidade de protelar a cirurgia para a fase adulta. No entanto, crescer com orelhas e enfrentar os períodos da infância e da adolescência pode trazer danos e sequelas graves ao desenvolvimento psíquico, uma vez que essa característica clínica pode acentuar ou suscitar ofensas e piadas advindas de seus pares em ambiente escolar. Portanto, nosso estudo foi desenhado com objetivo de esclarecermos e identificarmos o impacto da microtia/anotia na qualidade de vida dos indivíduos com STC e, eventualmente, anteciparmos as cirurgias de reconstrução de orelha para idade mais precoce possível, ou elaborarmos uma prótese temporária de orelhas até a idade ideal para a cirurgia.

Curiosamente, os indivíduos com STC com microtia/anotia não apresentaram qualidade de vida distintas daqueles com orelhas normais, contrariando nossa hipótese inicial. Os dados do presente estudo demonstraram que outras deformidades faciais características do fenótipo podem impactar negativamente e com maior intensidade a qualidade de vida dos indivíduos com STC. Além disto, como esses indivíduos e seus responsáveis legais são avisados de que as cirurgias de reconstrução de orelha são realizadas de maneira programada a partir dos 10 anos de idade, estes acabam nutrindo a esperança de obter uma orelha próxima ao normal, diminuindo a ansiedade e impactando positivamente na qualidade de vida. Os indivíduos com STC do grupo das orelhas afetadas maiores que 10 anos se apre-

sentaram em nosso centro tardiamente ou estão aguardando condições clínicas para a cirurgia e já entraram no protocolo de terapia psicológica.

Embora o presente estudo tenha sido o primeiro no Brasil a tentar identificar a qualidade de vida nos indivíduos com STC e o impacto da microtia/anotia na qualidade de vida destes, esse não é livre de limitações. Trata-se de avaliação da qualidade de vida com amostra reduzida. No entanto, acreditamos que o aumento do número de indivíduos provavelmente não mudaria os resultados obtidos nos dois diferentes grupos, uma vez que todos os valores de *p* foram acima de 0,6 para todos os domínios, o que enfraqueceu significativamente a nossa hipótese inicial. Outra limitação importante foi a ausência de grupo controle e ausência de outros instrumentos que pudessem comparar os dados obtidos pelo instrumento WHOQOL-100. Estudos futuros em andamento deverão comparar os dados do presente estudo à qualidade de vida de um grupo controle de indivíduos não afetados pela síndrome.

Conclusão

Curiosamente, os indivíduos mensurados em nosso estudo representam uma amostra pequena dos indivíduos com STC encontrados no Brasil. Muito provavelmente a grande maioria destes não se encontra em acompanhamento em centros especializados e, portanto, sem a oportunidade do tratamento global. É possível que muitos indivíduos com STC que não receberam tratamento e/ou receberam tratamento fora dos centros apresentem uma qualidade de vida inferior àqueles com acompanhamento em um centro especializado de cirurgia craniofacial. Desta maneira, qualquer generalização dos nossos dados fica limitada a indivíduos com STC acompanhados em centros de reconhecida excelência no tratamento das deformidades craniofaciais e não podem ser extrapolados para outros cenários.

Assim, ainda que não esteja claro se os resultados se aplicam a todos os indivíduos com a síndrome, contrariamente à nossa hipótese inicial, ambos os grupos com STC (com ou sem deformidade de orelhas) no nosso estudo, apresentaram níveis elevados de qualidade de vida, sugerindo que adquiriram repertório para lidar com situações adversas da vida diária, o que contribuiu para justificar nossa abordagem a estes indivíduos, bem como solidificar a necessidade de garantia de acesso a centros especializados mesmo àqueles indivíduos com síndromes raras.

Colaboradores

FF Lodovichi trabalhou na aplicação dos questionários, na revisão dos prontuários, na escrita do projeto e teve um papel central no levantamento bibliográfico e na discussão final. JP Oliveira trabalhou na aplicação dos questionários, na revisão dos prontuários, na escrita do projeto e teve um papel central no levantamento dos resultados e na análise estatística. R Denadai trabalhou na

aplicação dos questionários e no delineamento do projeto. CA Raposo-do-Amaral trabalhou na revisão do texto final e no delineamento do projeto. E Ghizoni trabalhou na discussão dos resultados e na revisão do texto final. CE Raposo-do-Amaral trabalhou no planejamento, delineamento do projeto e na discussão dos resultados, orientou todas as etapas e revisou o texto final.

Referências

- Franceschetti A, Klein D. Mandibulo-facial dysostosis: new hereditary syndrome. *Acta Ophthalmol* 1949; 27:143-224.
- Martelli-Junior H, Coletta RD, Miranda RT, Barros LM, Swerts MS, Bonan PR. Orofacial features of Treacher Collins syndrome. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2009; 14(7):344-348.
- Dauwse JG, Dixon J, Seland S, Ruivenkamp CA, van Haeringen A, Hoefsloot LH, Peters DJ, Boers AC, Damer-Haas C, Maiwald R, Zweier C, Kerr B, Cobo AM, Toral JF, Hoogeboom AJ, Lohmann DR, Hehr U, Dixon MJ, Breuning MH, Wiczorek D. Mutations in genes encoding subunits of RNA polymerases I and III cause Treacher Collins syndrome. *Nat Genet* 2011; 43(1):20-22.
- The Treacher Collins Syndrome Collaborative Group. Positional cloning of a gene involved in the pathogenesis of Treacher Collins syndrome. *Nat Genet* 1996; 12(2):130-136.
- Teber OA, Gillissen-Kaesbach G, Fischer S, Böhringer S, Albrecht B, Albert A, Arslan-Kirchner M, Haan E, Hagedorn-Greife M, Hammans C, Henn W, Hinkel GK, König R, Kunstmann E, Kunze J, Neumann LM, Prott EC, Rauch A, Rott HD, Seidel H, Spranger S, Sprengel M, Zoll B, Lohmann DR, Wiczorek D. Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed unexpected phenotypic variation. *Eur J Hum Genet* 2004; 12(11):879-890.
- Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. *Eur J Hum Genet* 2009; 17(3):275-283.
- Yoshida M, Tonello C, Alonso N. Síndrome de Treacher Collins: desafio na otimização do tratamento cirúrgico. *Rev Bras Cir Craniomaxilofac* 2012; 15(2):64-68.
- Kobus K, Wójcicki P. Surgical treatment of Treacher Collins syndrome. *Ann Plast Surg* 2006; 56(5):549-554.
- Fleck MP, Louzada S, Xavier M, Chachamovich E, Vieira G, Santos L, Pinzon V. Application of the Portuguese version of the instrument for the assessment of quality of life of the World Health Organization (WHOQOL-100). *Rev Saude Publica* 1999; 33(2):198-205.
- Siviero IMPS. *Saúde mental e qualidade de vida de infartados* [tese]. Ribeirão Preto: Universidade de São Paulo; 2003.
- Grupo WHOQOL. Development of the World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment. *Psychol Med* 1998; 28(3):551-558
- PedrosoB, Pilatti LA, Reis DR. Cálculo dos escores e estatística descritiva do WHOQOL-100 utilizando o Microsoft Excel. *Revista Brasileira de Qualidade de Vida* 2009; 1(1):23-32.
- Bindra RR, Dias JJ, Heras-Palau C, Amadio PC, Chung KC, Burke FD. Assessing outcome after hand surgery: the current state. *J Hand Surg Br* 2003; 28(4):289-294.
- Rajmil L, Roizen M, Psy AU, Hidalgo-Rasmussen C, Fernández G, Dapuetto JJ; Working Group on HRQOL in Children in Ibero-American Countries. Health-related quality of life measurement in children and adolescents in Ibero-American countries, 2000 to 2010. *Value Health* 2012; 15(2):312-322.
- Varni JW, Limbers CA, Burwinkle TM. How young can children reliably and validly self-report their health-related quality of life?: an analysis of 8,591 children across age subgroups with the PedsQL 4.0 Generic Core Scales. *Health Qual Life Outcomes* 2007; 5:1.
- Riley AW. Evidence that school-age children can self-report on their health. *Ambul Pediatr* 2004; 4(Supl. 4):371-376.
- Raposo-Amaral CE, Denadai R, Camargo DN, Artioli TO, Gelmini Y, Buzzo CL, Raposo-Amaral CA. Parry-Romberg syndrome: severity of the deformity does not correlate with quality of life. *Aesthetic Plast Surg* 2013; 37(4):792-801.
- Posnick JC, Tiwana PS, Costello BJ. Treacher Collins syndrome: comprehensive evaluation and treatment. *Oral Maxillofac Surg Clin North Am* 2004; 16(4):503-523.
- Raposo-do-Amaral CE, Raposo-do-Amaral CA, Buzzo CL. Reconstrução facial nos pacientes adultos com síndrome de Treacher-Collins Franceschetti. *Revista Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial* 2009; 12(4):138-141.

Artigo apresentado em 13/05/2016

Aprovado em 16/12/2016

Versão final apresentada em 18/12/2016