

**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA**  
**Faculdade de Ciências da Saúde**  
**Departamento de Odontologia**



Trabalho de Conclusão de Curso

**Avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde bucal em pacientes  
pediátricos com osteogênese imperfeita no Hospital Universitário de  
Brasília**

**Mariana Candida Vaz de Carvalho**

Brasília, 5 de dezembro de 2024

**Mariana Candida Vaz de Carvalho**

**Avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde bucal em pacientes pediátricos com osteogênese imperfeita no Hospital Universitário de Brasília**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Departamento de Odontologia da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília, como requisito parcial para conclusão do curso de Graduação em Odontologia.

Orientadora: Prof. Dra. Ana Carolina Acevedo Poppe  
Coorientadora: Prof. Dra. Letícia Lopes Quirino Pantoja

Brasília, 2024



*À minha avó Perpétua (in memoriam).*

*Vó, você me ensinou a depositar amor e dedicação em tudo que faço. Nunca me cansarei em viver assim. Como disse Cora Coralina: “nas palmas de tuas mãos, leio as linhas da minha vida”.*

## AGRADECIMENTOS

A Deus, por ter atendido todas as minhas orações e me concedido a bênção de viver os sonhos do meu coração. Sinto-me verdadeiramente a menina dos Seus olhos.

Aos meus pais, Carmem e Péricles, por me darem o dom da vida e me sustentarem de todas as formas possíveis e impossíveis, sempre com amor e dedicação.

À minha irmã Ana Luiza, por estar sempre ao meu lado presente, sendo meu apoio e companheira em todos os momentos.

A todos os meus amigos e colegas de turma, em especial à Isabella e à Nathália, que considero como minhas irmãs do coração, e que me apoiaram de forma incondicional durante todos esses anos de graduação.

A meus amigos desde o ensino médio, Ana Carolina, Júlia, Maria Clara e Rafael, que sempre torceram para meu sucesso. Saibam que é recíproco. Muito obrigada pelo apoio caloroso.

À minha orientadora, professora Ana Carolina, por me proporcionar a oportunidade de trabalhar com excelência.

À minha coorientadora, professora Letícia, por sua sabedoria, paciência e por me ensinar a importância da dedicação ao conhecimento.

A todos os integrantes e colaboradores do grupo de pesquisa de Atenção Odontológica a Pacientes com Doenças Raras, por compartilhar comigo o compromisso com a pesquisa. Em especial, agradeço à professora Lilian e ao Dr Paulo Yamaguti pela colaboração neste trabalho.

A todos docentes do Departamento de Odontologia da Universidade de Brasília, por não medirem esforços em oferecer o ensino público de qualidade, fundamentado em evidências científicas, e por todo o empenho em nossa formação.

A todos pacientes com osteogênese imperfeita e familiares atendidos pelo Hospital Universitário de Brasília, que são exemplos de força e coragem, e que me sensibilizaram durante essa jornada.

Ao Programa de Iniciação Científica da Universidade de Brasília e a Fundação de Apoio à Pesquisa do Distrito Federal, pelo apoio técnico e financeiro durante esta pesquisa, e pela oportunidade de me venturar na pesquisa científica, algo que eu jamais imaginei ser capaz de aprender ainda durante a graduação.

À grandiosa Universidade de Brasília, meu maior exemplo de resistência, resiliência e compromisso com o ensino público, que tem sido uma fonte constante de aprendizado e transformação.

*“Eu fico com a pureza da resposta das crianças  
É a vida, é bonita e é bonita”.*

*Gonzaguinha*

## RESUMO

**Introdução:** A Osteogênese Imperfeita (OI) é um grupo heterogêneo de desordens genéticas que afetam o tecido conjuntivo, caracterizado por graus variados de fragilidade óssea. Em 85-90% dos casos, é causada por variantes autossômicas dominantes nos genes *COL1A1* e *COL1A2*, responsáveis pela codificação do colágeno tipo I, um componente essencial da matriz óssea. Além de compor a matriz orgânica do tecido ósseo, o colágeno tipo I está presente em outros tecidos conjuntivos extra esqueléticos. Pacientes com OI frequentemente apresentam alterações no crescimento craniofacial e anomalias dentárias, como hipoplasia do terço médio da face, dentinogênese imperfeita (DI), agenesia dentária e má oclusões. O tratamento medicamentoso da OI é indicado principalmente para os casos moderados a severos de OI, geralmente iniciado precocemente, uma vez que esses tipos são diagnosticados com maior frequência nos primeiros anos de vida em comparação aos casos leves. O Hospital Universitário de Brasília é um centro de referência para o tratamento medicamentoso da OI no Sistema Único de Saúde (SUS). Paralelamente, esses pacientes são encaminhados para o Centro de Atenção Odontológica a Pacientes com Doenças Raras na Unidade de Saúde Bucal do HUB, onde recebem assistência odontológica especializada. A avaliação de qualidade de vida relacionada à saúde bucal (QVRSB) permite compreender a frequência do impacto das condições orofaciais nas atividades cotidianas. Apesar do Centro de Atenção Odontológica a pacientes com doenças raras já conduzidos estudos explorando anomalias dentárias associadas à OI, a avaliação da QVRSB desses pacientes ainda não havia sido realizada.

**Objetivos:** Este trabalho teve como objetivos: 1) avaliar a autopercepção de QVRSB de pacientes pediátricos com OI e 2) avaliar a percepção dos pais em relação a QVRSB de seus filhos e o impacto das condições orais na dinâmica familiar.

**Metodologia:** No estudo I, foram aplicados os questionários, validados em português, *Child Perception Questionnaire* (CPQ) nas versões curtas para crianças de 8 a 10 anos (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-10</sub>) e adolescentes de 11 a 14 anos (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>11-14</sub>) a 30 crianças em acompanhamento. No estudo II, foram aplicados os questionários *Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire* (P-CPQ) e *Family Impact Scale* (FIS), validados em português, a 38 pais de pacientes com OI. Além disso, um questionário socioeconômico foi respondido por pais em ambos estudos. Nos dois estudos foram analisadas a relação entre a QVRSB e os tipos de OI (I, leve; III, severa; e IV, moderada), presença de DI e variáveis socioeconômicas. Os dados foram analisados por testes estatísticos de comparação e correlação.

**Resultados:** Não foram observados resultados estatisticamente significativos na autopercepção da QVRSB<sub>CPQ</sub> em relação ao sexo da criança, gravidade da OI, presença de DI e variáveis socioeconômicas ( $p > 0,05$ ). Pais relataram que a presença de DI impacta negativamente a QVRSB<sub>P-CPQ</sub> de pacientes com OI ( $p = 0,021$ ). Na dinâmica familiar, uma renda familiar superior a quatro salários mínimos foi associada a uma melhor QVRSB<sub>FIS</sub> ( $p = 0,020$ ).

**Conclusão:** Esses achados sugerem que o cuidado odontológico precoce e regular pode atenuar o impacto das manifestações orofaciais em pacientes com OI, reforçando a importância de estratégias de atenção interdisciplinar para esses indivíduos.

**Palavras chaves:** qualidade de vida relacionada à saúde bucal; osteogênese imperfeita; crianças; adolescentes; família.

## ABSTRACT

**Introduction:** Osteogenesis Imperfecta (OI) is a heterogeneous group of genetic disorders affecting connective tissue, characterized by varying degrees of bone fragility. In 85-90% of cases, it is caused by autosomal dominant variants in the *COL1A1* and *COL1A2* genes, which encode type I collagen, a key component of the bone matrix. In addition to its role in the organic matrix of bone tissue, type I collagen is also present in other extra-skeletal connective tissues. Patients with OI often exhibit craniofacial growth alterations and dental anomalies, such as midface hypoplasia, dentinogenesis imperfecta (DI), tooth agenesis, and malocclusions. Pharmacological treatment is primarily recommended for moderate to severe cases of OI and is typically initiated early, as these forms are more frequently diagnosed in early childhood compared to mild cases. The University Hospital of Brasília (HUB) is a reference center for pharmacological treatment of OI within the Brazilian Unified Health System (SUS). Additionally, these patients are referred to the Rare Diseases Dental Care Center at the HUB's Oral Health Unit, where they receive specialized dental care. The assessment of oral health-related quality of life (OHRQoL) is essential to understand the impact of orofacial conditions on daily activities. Although the Rare Diseases Dental Care Center has previously conducted studies exploring dental anomalies associated with OI, OHRQoL evaluations in this patient population had not yet been performed. **Objectives:** This study aimed to: 1) assess the self-perception of OHRQoL among pediatric patients with OI, and 2) evaluate parental perceptions regarding their children's OHRQoL and the impact of oral conditions on family dynamics. **Materials and Methods:** In Study I, validated Portuguese-language questionnaires, the Child Perception Questionnaire (CPQ) in its short forms for children aged 8 to 10 years (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-10</sub>) and adolescents aged 11 to 14 years (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>11-14</sub>), were applied to 30 children under follow-up. In Study II, the Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire (P-CPQ) and the Family Impact Scale (FIS), also validated in Portuguese, were distributed to 38 parents of patients with OI. Additionally, parents completed a socioeconomic questionnaire in both studies. The relationship between OHRQoL and OI types (I, mild; III, severe; and IV, moderate), the presence of DI, and socioeconomic variables were analyzed. Statistical tests for comparison and correlation were employed for data analysis. **Results:** No statistically significant results were observed in the self-perception of OHRQoL<sub>SF-CPQ</sub> concerning the child's sex, severity of OI, presence of DI, or socioeconomic variables ( $p > 0.05$ ). Parents reported that DI negatively impacts the OHRQoL<sub>P-CPQ</sub> of patients with OI ( $p = 0.021$ ). In family dynamics, a household income exceeding four minimum wages was associated with better OHRQoL<sub>FIS</sub> ( $p = 0.020$ ). **Conclusion:** These findings suggest that early and regular dental care may mitigate the impact of orofacial manifestations in patients with OI, highlighting the importance of multidisciplinary care strategies for these individuals.

**Keywords:** oral health-related quality of life; osteogenesis imperfecta; children; adolescents; family.

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>9</b>
<b>2 REVISÃO DA LITERATURA.....</b>	<b>11</b>
2.1 OSTEOGÊNESE IMPERFEITA.....	11
2.2 AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE BUCAL POR QUESTIONÁRIOS VALIDADOS .....	15
<b>3 ESTUDO I: AUTOAVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE BUCAL EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA .....</b>	<b>19</b>
3.1 OBJETIVOS .....	19
<b>3.1.1 Objetivo geral.....</b>	<b>19</b>
<b>3.1.1 Objetivos específicos .....</b>	<b>19</b>
3.2 METODOLOGIA.....	20
<b>3.2.1 Delineamento da pesquisa .....</b>	<b>20</b>
<b>3.2.2 Seleção da amostra.....</b>	<b>20</b>
<b>3.2.3 Coleta de dados clínicos a partir de prontuários.....</b>	<b>21</b>
<b>3.2.3 Coleta de dados clínicos a partir de questionários.....</b>	<b>21</b>
<b>3.2.5 Análise estatística .....</b>	<b>23</b>
3.3 RESULTADOS.....	23
3.3 DISCUSSÃO.....	28
3.4 CONCLUSÃO.....	30
<b>4 ESTUDO II: AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE BUCAL EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA SOB UMA PERCEPÇÃO PARENTAL E O IMPACTO NO FUNCIONAMENTO FAMILIAR .....</b>	<b>31</b>
4.1 OBJETIVOS .....	31
<b>4.1.1 Objetivos gerais .....</b>	<b>31</b>
<b>4.1.2 Objetivos específicos .....</b>	<b>31</b>
4.2 METODOLOGIA.....	32
<b>4.2.1 Delineamento da pesquisa .....</b>	<b>32</b>
<b>4.2.2 Seleção da amostra.....</b>	<b>32</b>
<b>4.2.3 Coleta de dados clínicos a partir de prontuários.....</b>	<b>32</b>
<b>4.2.4 Coleta de dados clínicos a partir de questionários.....</b>	<b>33</b>
<b>4.2.5 Análise estatística .....</b>	<b>34</b>
4.2 RESULTADOS.....	34

4.3 DISCUSSÃO.....	41
4.4 CONCLUSÃO.....	44
<b>5 CONSIDERAÇÕES FINAIS .....</b>	<b>45</b>
<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>46</b>
<b>ANEXOS .....</b>	<b>53</b>
ANEXO I – APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA .....	53
ANEXO II – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO .....	54
ANEXO III – TERMOS DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO.....	56
ANEXO IV – QUESTIONÁRIO SF8-CPQ8-10 .....	60
ANEXO V – QUESTIONÁRIO SF8-CPQ11-14 .....	62
ANEXO VI – QUESTIONÁRIOS SOCIOECONÔMICO .....	64
ANEXO VII – QUESTIONÁRIOS P-CQP E FIS.....	66

## 1 INTRODUÇÃO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma displasia esquelética rara que afeta o tecido conjuntivo caracterizada pela baixa densidade mineral óssea, o que predispõe a fraturas, deformidades esqueléticas, crescimento deficiente e escoliose. A prevalência é de aproximadamente de 5 a cada 100.000 indivíduos. Os padrões de herança dessa condição podem variar entre autossômico dominante, autossômico recessivo ou ligados ao X. Cerca de 85 a 90% dos casos diagnosticados são causados por variantes causativas autossômicas dominantes nos genes *COL1A1* e *COL1A2*, que codificam, respectivamente, as cadeias  $\alpha_1$  e  $\alpha_2$  do colágeno tipo I, a principal proteína da matriz orgânica do tecido ósseo e do complexo dentinopulpar [1]. A base de dados *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM) documenta outros 21 genes relacionados às formas de OI recessivas ou ligadas ao X [2].

As manifestações craniofaciais esqueléticas da OI incluem face triangular, hipoplasia do terço médio da face e alteração na relação maxilo-mandibular, resultando em distúrbios oclusais, como mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior e classe III [3–7]. Entre as manifestações craniofaciais extra esqueléticas mais prevalentes estão perda auditiva, esclera azulada e anomalias no desenvolvimento dentário, como dentinogênese imperfeita (DI) e agenesia dentária. Além disso, podem ocorrer retenção prolongada dos dentes decíduos, erupção dentária ectópica de dentes permanentes e taurodontismo [1, 8].

Em 1979, Sillence e colaboradores propuseram que a OI fosse classificada de acordo com a gravidade das manifestações clínicas e radiográficas em quatro tipos: OI tipo I (leve), OI tipo II (neonatal letal), OI tipo III (grave) e OI tipo IV (moderada) [9]. Nas últimas décadas, os avanços na etiologia molecular da OI revelaram uma base genética complexa [10]. Na nosologia mais recentes de displasias esquelética "*Nosology of Skeletal Disorders*" foi introduzida uma nomenclatura que relaciona o tipo de OI ao gene mutado [11, 12].

A Qualidade de Vida Relacionada à Saúde Bucal (QVRSB) reflete como as condições bucais afetam as atividades diárias, o bem-estar e a qualidade de vida dos indivíduos [13]. A avaliação da QVRSB por questionários validados proporciona uma análise direcionada a frequência do impacto das condições orofaciais no cotidiano [14]. A QVRSB ainda é pouco explorada em pacientes com OI, apesar de alterações craniofaciais e orais serem frequentemente relatadas nesses indivíduos [15–17]. Muitas das manifestações clínicas

associadas à OI têm mostrado um impacto negativo na qualidade de vida (QV) e na qualidade de vida relacionada à saúde bucal (QVRSB) [3, 5, 7, 15–19].

A Academia Americana de Pediatria reconhece a importância da família na saúde infantil, definindo-a como “o funcionamento social, físico e emocional da criança e, quando indicado, de sua família” [20, 21]. Cuidar de uma criança com OI afeta tanto a criança quanto sua família [22–24]. A coleta integrada das respostas de autopercepção das crianças, em conjunto às percepções parentais e ao impacto da condição oral no funcionamento familiar, pode proporcionar uma avaliação mais abrangente e completa da QVRSB em pacientes pediátricos [25].

A QVRSB é essencialmente mensurada em um contexto. A portaria 2305/GM de dezembro de 2001, do Ministério da Saúde do Brasil designou o Hospital Universitário de Brasília como um dos centros de referência nacional para o tratamento da OI com o pamidronato sódico (PAM) [26]. Desde 2002, 161 pacientes com OI foram tratados no Serviço de Endocrinologia Pediátrica e encaminhados para o Centro de Atenção Odontológica para Doenças Raras do Hospital Universitário de Brasília (HUB). Contudo, a QVRSB em pacientes com OI ainda não foi avaliada pelo nosso Centro e, tampouco, no Brasil.

Portanto, durante o período de iniciação científica iniciada em 2022 e finalizada no ano de 2024 foram realizados dois estudos que compõem este Trabalho de Conclusão de Curso: I) com o objetivo de avaliar a qualidade de vida relacionada à saúde bucal pela autopercepção de pacientes pediátricos com OI, e II) com o objetivo de avaliar a qualidade de vida relacionada à saúde bucal sob a perspectiva dos pais com relação ao impacto da condição oral da criança no funcionamento familiar, complementarmente às respostas do filho

## 2 REVISÃO DA LITERATURA

### 2.1 OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

A Osteogênese Imperfeita (OI), popularmente conhecida como “Doença dos Ossos de Vidro”, é um grupo heterogêneo de desordens genéticas do tecido conjuntivo caracterizado pela baixa densidade mineral óssea. A fragilidade óssea daí decorrente predispõe a maior suscetibilidade a fraturas, deformidade, crescimento deficiente e escoliose. A incidência da doença é de aproximadamente 1/10-20.000 nascidos vivos. Cerca de 85-90% dos casos diagnosticados estão relacionados a variantes causativas de padrão de herança autossômico dominante nos genes *COL1A1* e *COL1A2*, que codificam o colágeno do tipo I, a principal proteína da matriz orgânica do tecido ósseo e do complexo dentinopulpar. Os demais casos estão relacionados a genes envolvidos na modificação pós-traducional e processamento do colágeno, na diferenciação de osteoblastos e na mineralização óssea, variando entre padrões de herança autossômico dominante ou autossômico recessivo ou ligado ao cromossomo X [1].

Além dos ossos longos, o desenvolvimento e crescimento dos ossos do crânio também podem ser afetados em indivíduos com OI. Esses indivíduos podem apresentar características como face triangular, osso frontal proeminente, occipital saliente, subdesenvolvimento vertical alveolar, hipoplasia do terço médio da face e retrognatia maxilar. Essas alterações resultam em mudanças na relação maxilo-mandibular e, conseqüentemente, em más oclusões, como mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior (unilateral ou bilateral) e, principalmente, classe III [1, 27–29].

As manifestações extra esqueléticas da OI englobam alterações neurológicas, como macrocefalia e hidrocefalia, anormalidades nos sistemas cardiovascular e pulmonar, frouxidão ligamentar, hipotonia muscular, perda auditiva e esclera azulada [1]. Aproximadamente 50% das crianças com OI apresentam alguma anomalia dentária, sendo a DI a mais prevalente, acometendo de 21 a 73% dos casos diagnosticados [30–33]. Agenesia dentária, erupção ectópica, dentes impactados e taurodontia são outras anomalias dentárias também relatadas pela literatura em pacientes com OI [31–35]. Pacientes com

formas mais graves da doença apresentam manifestações e craniofaciais mais acentuadas, incluindo uma maior prevalência de DI, em comparação com aqueles que possuem formas mais leves [36–38].

Sillence et al., 1979 propuseram uma classificação para a OI em 4 tipos (tabela 1), baseando-se apenas em manifestações clínico-radiográficas de acordo com o grau de severidade manifestado: OI tipo I (leve); tipo II (letal neonatal); tipo III (grave) e tipo IV (moderadamente grave). Nessa época, a etiopatogenia genética da OI ainda era pouco conhecida (tabela 1) [9].

**Tabela 1-** Classificação clássica para Osteogênese Imperfeita proposta por Sillence (1979)

<b>Tipo clínico</b>	<b>Gravidade clínica</b>	<b>Manifestações clínico-radiográficas</b>
OI tipo I	Leve	Estatura quase normal, perda auditiva de início tardio, esclera azulada, ausência de dentinogênese imperfeita
OI tipo II	Neonatal letal	Fraturas múltiplas intrauterina, fraturas múltiplas de costelas e ossos longos no parto, baixa densidade dos ossos do crânio nas radiografias, esclera escura
OI tipo III	Grave	Estatura extremamente baixa, escoliose severa, fragilidade óssea severa, face triangular, esclera azulada, presença de dentinogênese imperfeita
OI tipo IV	Moderada	Estatura consideravelmente baixa, escoliose leve a moderada, presença ou ausência de esclera azulada, presença de dentinogênese imperfeita

Adaptado de Sillence, 1979; O’Connell, 1999

Ao longo da última década, a classificação da OI foi amplamente discutida. O avanço na compreensão das bases moleculares da OI levou à proposição de novas classificações clínicas e genéticas [10, 39]. Até o presente, na base de dados *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), há 23 tipos de OI registrados. Nela, os tipos clínicos I à IV de Sillence estão restritamente relacionados a variantes causativas nos genes *COL1A1* e *COL1A2*, tornando-se tipos I (OMIM #166200), II (OMIM #166210), III (OMIM #259420), IV (OMIM #166220). Os demais tipos são progressivamente adicionados a cada descoberta genética (tipos V, VI, (...), XXIII) [2]. Na última nosologia de displasias esqueléticas, publicada em 2023, a *Nosology Committee of the International Skeletal Dysplasia Society* adotou um sistema de nomenclatura diádica (conjunto de dois elementos), que associa uma entidade fenotípica ao gene afetado do qual ela surge. A descrição fenotípica é uma frase que sintetiza as características clínicas do distúrbio, enquanto a parte genotípica utiliza o nome do gene aprovado pelo comitê de nomenclatura genética HUGO (HGNC/HUGO), assegurando que se

trate de uma entidade única no OMIM [11, 12] (tabela 2).

Apesar das atualizações, a classificação proposta por Sillence ainda é a mais usada entre os profissionais da saúde para diagnóstico da OI [10, 40]. A OI não possui cura, e o manejo e as condutas terapêuticas são baseados em manifestações clínicas, resultados de exames laboratoriais e radiográficos, independente do conhecimento do genótipo associado [41]. Na tabela 2 estão identificados o padrão de herança, os genes envolvidos, a classificação da OMIM e a nosologia de 2023 correspondente aos tipos de OI.

**Tabela 2-** Classificação e nomenclatura da Osteogênese Imperfeita de acordo com Unger et al, 2023 e OMIM.

<b>Nosologia 2023</b>	<b>Modo de herança</b>	<b>Gene</b>	<b>Tipo OI de acordo com Sillence, 1979</b>	<b>Classificação OMIM</b>
OI relacionada ao <i>COL1A1</i>	AD	<i>COL1A1</i>	Tipo I, II, III, IV	OI tipo I; #166200 OI tipo II; #166210 OI tipo III; #259420 OI tipo IV; #166220
OI relacionada ao <i>COL1A2</i>	AD	<i>COL1A2</i>	Tipo I, II, III, IV	OI tipo I; #166200 OI tipo II; #166210 OI tipo III; #259420 OI tipo IV; #166220
OI relacionada ao <i>IFITM5</i>	AD	<i>IFITM5</i>	Tipo III, IV	OI tipo V; #610967
OI relacionada ao <i>SERPINF1</i>	AR	<i>SERPINF1</i>	Tipo III	OI tipo VI; #613982
OI relacionada ao <i>CRTAP</i>	AR	<i>CRTAP</i>	Tipo II, III	OI tipo VII; #610682
OI relacionada ao <i>P3H1</i>	AR	<i>P3H1</i>	Tipo II, III	OI tipo VIII; #610915
OI relacionada ao <i>PPIB</i>	AR	<i>PPIB</i>	Tipo II, III, IV	OI tipo IX; #259440
OI relacionada ao <i>SERPINH1</i>	AR	<i>SERPINH1</i>	Tipo III	OI tipo X; #613848
OI relacionada ao <i>FKBP10</i>	AR	<i>FKBP10</i>	Tipo III, IV	OI tipo XI; #610968
OI relacionada ao <i>SP7</i>	AR	<i>SP7</i>	Tipo IV	OI tipo XII; #610968
OI relacionada ao <i>BMP1</i>	AR	<i>BMP1</i>	Tipo III	OI tipo XIII; #615220
OI relacionada ao <i>TEM38B</i>	AR	<i>TEM38B</i>	Tipo III	OI tipo XIV; #615066
OI relacionada ao <i>WNT1</i>	AR	<i>WNT1</i>	Tipo III	OI tipo XV; #615220
OI relacionada ao <i>CREB3L1</i>	AR	<i>CREB3L1</i>	Tipo III	OI tipo XVI; #616229
OI relacionada ao <i>SPARC</i>	AR	<i>SPARC</i>	Tipo III	OI tipo XVII; #616507
OI relacionada ao <i>TENT5A</i>	AR	<i>TENT5A</i>	Tipo III	OI tipo XVIII; #617952
OI relacionada ao <i>MBTPS2</i>	XLR	<i>MBTPS2</i>	Tipo III	OI tipo XIX; #617952
OI relacionada ao <i>TENT5A</i>	AR	<i>MESD</i>	Tipo III	OI tipo XX; #618644
OI relacionada ao <i>KDELR2</i>	AR	<i>KDELR2</i>	Tipo III	OI tipo XXI; #619131
OI relacionada ao <i>CCD134</i>	AR	<i>CCD134</i>	Tipo III	OI tipo XXII; #619795
OI relacionada ao <i>PHDLB1</i>	AR	<i>PHDLB1</i>	Tipo III	OI tipo XXIII; #620639

Adaptado de Unger (2023) e OMIM (2024). OI: osteogênese imperfeita; AD: autossômico dominante; AR: autossômico recessivo; XLR: ligada ao cromossomo X recessiva.

Três pilares fundamentais sustentam a promoção de saúde à indivíduos com OI: a terapêutica médica, a reabilitação e a cirurgia ortopédica. As decisões terapêuticas são baseadas no “Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) de OI” [26, 41]. O tratamento não medicamentoso da OI se fundamenta no tratamento ortopédico e fisioterápico devido às fraturas recorrentes em ossos longos, limitações de mobilidade e deformidade óssea. No Brasil, o tratamento medicamentoso para a OI contempla o uso de bisfosfonatos (alendronato via oral e pamidronato dissódico de uso intravenoso), suplementação de vitaminas e íons, como a vitamina D e carbonato de cálcio. Os benefícios esperados são a redução do número de fraturas, redução da dor crônica e redução global do nível de incapacidade física [41].

Os bisfosfonatos atuam na inibição da atividade osteoclástica e são eficazes no aumento da densidade mineral óssea, redução da frequência de fraturas e da sintomatologia dolorosa [26]. O pamidronato dissódico (PAM) é um antirreabsortivo, da classe dos bisfosfonatos, de administração intravenosa amplamente utilizado em indivíduos com OI ainda em idade de crescimento [42]. A infusão é indicada para aqueles com pacientes de severidade moderada a grave da doença ou que tenham sofrido pelo menos 2 fraturas por anos. Pesquisas envolvendo qualidade de vida (QV) e o uso de bisfosfonatos por pacientes com OI mostraram que a QV aumenta significativamente após o tratamento. Os bisfosfonatos possibilitam uma melhorar a autonomia e autocuidado em crianças com OI, melhor bem-estar e a diminuição da dor [43]. Ainda não está totalmente esclarecida a correlação entre o tratamento com bisfosfonatos e a cronologia da erupção dentária [31, 35, 44–46]. Um estudo mostrou relação de uma maior frequência de agenesia dentária em pacientes com OI tratados com bisfosfonatos antes dos dois anos de idade [31, 35]. Não existe associação entre o tratamento com bisfosfonatos e a DI [34, 44].

No Brasil, a portaria nº 2035/GM pelo Ministério da Saúde (MS) autorizou o tratamento da OI pelo Sistema Único de Saúde (SUS), designando Centros de Referência para Osteogênese Imperfeita (CROI) para tal finalidade. Os CROI são ambientes facilitadores do diagnóstico precoce e do acompanhamento multidisciplinar de maneira regular e longitudinal dos pacientes com OI, proporcionando a acessibilidade do acesso aos pacientes com OI no SUS [41]. O HUB é o único CROI localizado na região centro-oeste brasileira. A equipe de endocrinopediatria do HUB é responsável pela prescrição do tratamento medicamentoso da OI. Nos últimos vinte anos, o Centro de Atenção Odontológica a

Doenças Raras, da Unidade de Saúde Bucal do HUB, tem acompanhado e realizado um esforço para caracterizar de maneira detalhada as manifestações orofaciais de pacientes com OI. O atendimento odontológico envolve diagnóstico e caracterização das manifestações bucais dos pacientes, tratamento e promoção de saúde.

## 2.2 AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE BUCAL POR QUESTIONÁRIOS VALIDADOS

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), QV é “a percepção do indivíduo de sua inserção na vida, no contexto da cultura e sistemas de valores nos quais vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações” [47]. A QV é de natureza avaliativa, imersa em contexto multidimensional, sociocultural, socioeconômico, histórico, temporal e dinâmico. A QV não é de natureza objetiva, do meio ambiente, do estado funcional ou psicológico de um organismo, ou, ainda, da avaliação dessas dimensões por um profissional de saúde, mas sim sobre a autopercepção do próprio indivíduo sobre todos esses fatores [48]. Por estabelecer o conceito de saúde em um âmbito pluralista, subjetivo e multidimensional, a QV se tornou uma medida de desfecho, comumente usada para estimar o bem-estar geral e satisfação com a vida [49]. Portanto, pode ser considerada um determinante importante no entendimento da procura de terapias, adesão aos regimes de tratamento e satisfação ao cuidado recebido [49, 50].

Locker definiu saúde bucal como um padrão dos tecidos orais que contribui para o bem-estar físico, psicológico e social geral, permitindo que os indivíduos comam, comuniquem e socializem sem desconforto, constrangimento ou angústia e que lhes permite participar plenamente de seus papéis sociais escolhidos [51, 52]. A integridade e qualidade da saúde bucal afetam as relações interpessoais, o acesso e a conexão ao mundo externo. A boca nos permite sorrir, falar, mastigar, degustar e beijar [53]. Assim, a QVRSB se refere “ao impacto que as condições bucais têm nas atividades diárias, no bem-estar e na qualidade de vida dos indivíduos” [13].

Diferentes metodologias e instrumentos têm sido desenvolvidos e aprimorados para quantificar a QVRSB [13, 25, 54–56]. Embora os instrumentos sejam semelhantes em sua base conceitual, esses diferem nos tipos de domínios avaliativos, no número de questões e na distribuição da pontuação final [50]. Cada instrumento de avaliação da QVRSB possui

propriedades psicométricas para grupos específicos, ponderando a faixa etária que o respondente está incluído. Mesmo assim, a compreensão da QVRSB em crianças tem progredido lentamente em relação a adultos e idosos [49, 56]. A idade de um indivíduo está intimamente relacionada ao seu desenvolvimento cognitivo, emocional, social e da linguagem, podendo influenciar a precisão e a confiabilidade das respostas [14]. O desenvolvimento infantil marca os 6 anos de idade como o início do pensamento abstrato e do autoconceito [56]. Dos 6 aos 10 anos de idade, as crianças se tornam capazes de fazer julgamentos da sua aparência, emoções, qualidade das amizades e comportamentos de outras pessoas. Aos 8 anos, o período de recordação e compreensão da frequência começa a aflorar. No início da puberdade, entre 11 e 12 anos de idade, estabelece-se uma compreensão de sentimentos mais precisa, como o ciúme, a preocupação e a vergonha [56, 57].

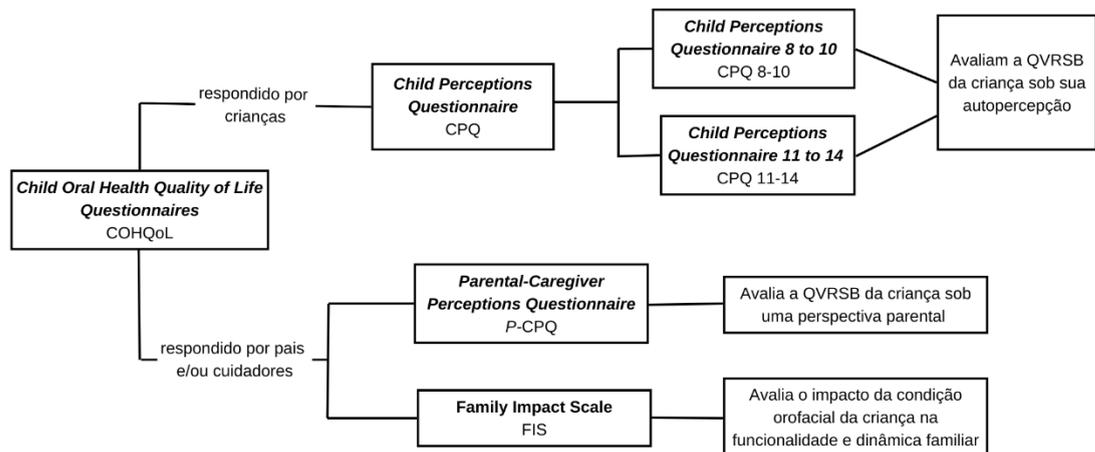
Alguns estudos investigaram o grau de concordância entre as respostas de pais e filhos em instrumentos de QVRSB, revelando concordância baixa a moderada [58–60]. Outras evidências sugeriram que, com a aplicação de técnicas de validação adequadas e aprimoradas, é possível obter dados válidos e confiáveis diretamente das crianças, mesmo diante dos desafios do desenvolvimento infantil [14, 61–64]. Atualmente, a percepção de pais sobre a QVRSB de seus filhos é fundamentada no interesse de documentar uma perspectiva complementar e não substitutiva às respostas da criança. Os pais assumem uma função relevante na atenção à saúde à criança. São eles que relatam aos profissionais de saúde a queixa principal, a história da doença atual, que escolhem entre as opções terapêuticas e autorizam o plano de tratamento [21, 65].

Em uma revisão sistemática, Zaror et al., 2019 avaliaram e compararam as propriedades psicométricas de diferentes questionários de avaliação da QVRSB validados, traduzidos e adaptados culturalmente a diferentes línguas para o público pediátrico [25]. Entre os questionários mais bem avaliados e adaptados para crianças e adolescentes, destacam-se o *Child Perception Questionnaire* (CPQ), o *Child Oral Impact on Daily Performances* (Child-OIDP) e o *Child Oral Health Impact Profile* (COHIP) [25]. Apesar de haver uma discussão a respeito da suficiência dos questionários quantitativos na mensuração de um conceito tão complexo como o de QVRSB, esses instrumentos documentam a frequência dos impactos decorrentes das doenças bucais e captam algumas das preocupações, mas não abrangem todas [51].

O *Child Oral Health Quality of Life Questionnaires* (COHQoL) é um conjunto de

instrumentos de avaliação quantitativa da QVRSB validados e desenvolvidos por pesquisadores da Universidade de Toronto [56, 63, 66, 67]. O COHQoL é composto por questionários de resposta por grupos etários: para crianças de 8 a 10 anos - *Child Perceptions Questionnaire 8 to 10* (CPQ<sub>8-10</sub>) [67] - e para adolescentes de 11 a 14 anos - *Child Perceptions Questionnaire 11 to 14* (CPQ<sub>11-14</sub>) [56]. A subdivisão por idade se deve ao fato de que esses grupos possuem diferentes níveis de desenvolvimento cognitivo e ignorar tal fato durante a construção de um instrumento avaliativo da QVRSB pode gerar vieses [56]. Ainda, é composto por um questionário da percepção externa de pais e cuidadores, o *Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire* (P-CPQ) [63], e uma escala de avaliação dos efeitos das doenças bucais no funcionamento familiar, a *Family Impact Scale* (FIS) [66]. O diferencial desse conjunto de questionários em relação aos demais é que esse pode ser o instrumento mais próximo de uma avaliação completa da QVRSB em pacientes pediátricos porque inclui, além da autopercepção dos filhos, também a percepção dos pais sobre a QVRSB infantil e o impacto das condições orofaciais na família [25]. Na figura 1 está esquematizada a composição do COHQoL.

**Figura 1-** Composição do *Child Oral Health Quality of Life Questionnaires* (COHQoL).



CPQ: *Child Perceptions Questionnaire*; P-CPQ: *Parents- Caregiver Perceptions Questionnaire*; FIS: *Family Impact Scale*

Os questionários CPQ<sub>8-10</sub> e CPQ<sub>11-14</sub> são compostos por 29 e 37 perguntas, respectivamente. Contudo, atualmente, estudos sustentam uma adaptação validada desses questionários em versões mais curtas, contendo de 8 a 16 itens dos itens originais (*Short Forms*

*of Child Perceptions Questionnaire*, SF<sub>8</sub> e SF<sub>16</sub>), demonstrando uma validação estatística sem prejudicar o coeficiente de confiabilidade ou interpretação dos resultados em relação aos questionários originais [14]. Os questionários mais longos são difíceis de serem aplicados em ambientes clínicos, hospitalares e estudos de base populacional em relação aos questionários simplificados [68]. Há versões longas e curtas do CPQ<sub>8-10</sub> e do CPQ<sub>11-14</sub> validadas, traduzidas para o português e adaptadas para crianças e adolescentes brasileiros [54, 55, 68, 69]. Independentemente da quantidade de questões, o CPQ é subdividido em quatro domínios avaliativos relacionados a “Sintomas orais”, “Limitações funcionais”, “Bem-estar emocional” e “Bem-estar social”. As questões refletem a auto experiência e expectativas relacionadas à dor, ao conforto em comer, dormir, respirar, além de questões sobre autoestima e relações interpessoais, como evitar sorrir [54, 55, 57].

O P-CPQ é subdividido nos mesmos domínios avaliativos do CPQ (“Sintomas orais”, “Limitações funcionais”, “Bem-estar social” e “Bem-estar emocional”). As questões são muito similares às questões respondidas pelos filhos no CPQ, porém as questões são respondidas sob a percepção de pais e/ou cuidadores em relação a QVRSB de seus filhos [70]. Há uma versão mais curta do P-CPQ validada na língua portuguesa e adaptada a brasileiros [71].

A FIS tenta capturar o efeito da condição oral ou orofacial de uma criança/adolescente na dinâmica familiar em quatro domínios avaliativos: “Atividades parentais” e “Emoções parentais”, “Conflito familiar” e “Finanças familiares”. As questões também são respondidas sob a percepção de pais e /ou cuidados [21]. Não há nenhuma versão curta da FIS validada em língua portuguesa e adaptada a brasileiros.

Os estudos se concentram na relação do impacto da cárie e traumatismos dentários na QVRSB. Assim, há uma lacuna significativa na literatura no que diz respeito ao impacto de doenças raras com manifestações orofaciais, como a OI, na QVRSB [16, 17, 53, 72–77]. Avaliar a QVRSB em pacientes com doenças é fundamental para compreender as necessidades específicas dessa população e para direcionar o plano de cuidado recebido. O impacto da OI na vida cotidiana dos pacientes e suas famílias ressalta a importância de incorporar essa perspectiva em pesquisas e práticas clínicas, contribuindo para o desenvolvimento de estratégias que melhorem tanto a saúde bucal quanto o bem-estar geral [5, 43, 78].

### **3 ESTUDO I: AUTOAVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE BUCAL EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA**

Este capítulo, referente ao estudo I, foi realizado no âmbito da tese de doutorado de Letícia Lopes Quirino Pantoja e do projeto de pesquisa de iniciação científica de Mariana Candida Vaz de Carvalho. O artigo decorrente foi publicado na revista *Clinical Oral Investigations* (fator de impacto 3.1, 2023) e é intitulado: Pantoja LLQ, Carvalho MCV, Yamaguti PM, Castro LC, Paula LM, Acevedo AC. *The impact of craniofacial and dental osteogenesis imperfecta manifestations on oral health-related quality of life of children and adolescents*. *Clinical Oral Investigations*. 2024;28(3):1-9.

#### **3.1 OBJETIVOS**

##### **3.1.1 Objetivo geral**

O objetivo geral deste estudo foi avaliar o impacto de manifestações craniofaciais associadas à OI na autopercepção da QVRSB (QVRSB<sub>CQP</sub>) em pacientes pediátricos acompanhados pelo Centro de Atenção Odontológica para Doenças Raras do Hospital Universitário de Brasília (HUB).

##### **3.1.1 Objetivos específicos**

Os objetivos específicos deste estudo foram: (1) avaliar a relação entre a presença de

manifestações orodentais (dentinogênese imperfeita e má oclusão classe III) em pacientes com OI com o índice de QVRSB<sub>CQP</sub> e seus domínios de avaliação; (2) avaliar a relação entre o índice de QVRSB<sub>CQP</sub> e seus domínios avaliativos com a gravidade da OI (OI tipo I, leve; OI tipo III, grave e OI tipo IV, moderada); (3) avaliar a relação entre o índice de QVRSB<sub>CQP</sub> e seus domínios avaliativos com o sexo dos pacientes; (4) avaliar a relação entre o índice de QVRSB<sub>CQP</sub> e os tipos de acesso ao serviço odontológico (público, privado, exclusivamente HUB).

## 3.2 METODOLOGIA

### 3.2.1 Delineamento da pesquisa

Este estudo transversal quantitativo envolvendo pacientes pediátricos de 8 a 14 anos com OI foi desenvolvido entre os anos de 2019 e 2022. O projeto de pesquisa foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília (CEP/FS – UnB), com o registro de número 15367519.8.0000.0030 (Anexo I).

Os pais dos participantes menores de idade assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (Anexo II). O Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE) foi assinado pelo paciente com OI, de acordo com a idade da criança (Anexo III).

### 3.2.2 Seleção da amostra

O universo amostral consistiu em 161 pacientes com diagnóstico de OI acompanhados pelo Centro de Atenção Odontológica para Doenças Raras, na Unidade de Saúde Bucal do HUB. Os critérios de inclusão foram: ter entre 8 e 14 anos de idade no período de 2019 a 2022. Os critérios de exclusão incluíram: recusa em participar da pesquisa, ausência de dados

de contato atualizados devido à descontinuidade no acompanhamento pelo HUB, e não ser alfabetizado.

### **3.2.3 Coleta de dados clínicos a partir de prontuários**

Os seguintes dados clínicos dos pacientes foram coletados dos prontuários médico e odontológico: tipo de OI (OI tipo I - leve, OI tipo III - grave, OI tipo IV - moderadamente grave); DI na dentição decídua, mista ou permanente (presença ou ausência); agenesia dentária (presença ou ausência); classificação de má oclusão (classe I, classe II e classe III) e o histórico de uso de bisfosfonatos (sim ou não).

### **3.2.3 Coleta de dados clínicos a partir de questionários**

Os pacientes com OI responderam ao instrumento de avaliação da QVRSB de acordo com sua faixa etária: SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-10</sub> (Anexo IV) para crianças de 8 a 10 anos e SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>11-14</sub> (Anexo V) para adolescentes de 11 a 14 anos. Durante o período de aplicação dos questionários, alguns pacientes que já haviam respondido ao questionário 8 a 10 anos passaram para faixa de 11 a 14 anos e, por isso, conseguiram responder ambos os questionários. Contudo, para esses pacientes considerou-se apenas o primeiro questionário preenchido.

As questões do SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-10</sub> se referem à frequência dos impactos durante as quatro semanas anteriores à avaliação, enquanto as do SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>11-14</sub> se referem a um período maior, de três meses. Ambos os questionários são compostos por 12 questões, sendo as questões iniciais referentes ao sexo (menino ou menina) e à idade (data de nascimento). As questões 3 e 4 dizem respeito à percepção global da saúde bucal e bem-estar geral. As demais questões (5 a 12) se referem ao impacto das doenças bucais na QVRSB<sub>CQP</sub> e são divididas em quatro domínios de avaliação: "Sintomas orais" (questões 5 e 6); "Limitações funcionais" (questões 7 e 8); "Bem-estar emocional" (questões 9 e 10) e "Bem-estar social" (questões 11 e 12). A questão 3 é de característica positiva e possui padrão de resposta: 4=excelente/muito bons, 3= muito boa/muito bons, 2= boa/bons, 1= mais ou menos, 0=ruim. A questão 4 possui

característica negativa com padrão de resposta: 0= nem um pouco, 1= só um pouquinho, 2= mais ou menos, 3= muito, 4= muitíssimo. As questões de 5 a 12 são de característica negativa apresentam padrão de resposta: 0=nunca; 1= uma ou duas vezes, 2= algumas vezes, 3= várias vezes; 4= todos os dias ou quase todos os dias em ambos questionários. As questões 3 e 4 não são incluídas na pontuação final. A pontuação por domínio varia de 0-8. A pontuação geral varia de 0-32. Uma pontuação geral mais alta indica uma pior avaliação da QVRSB<sub>CPQ</sub> [14, 54, 55, 69].

Ainda, durante o estudo I, pais dos pacientes com OI preencheram um questionário eletrônico, referente às condições socioeconômicas da família (Anexo VI). Para a construção desse formulário, foram consideradas variáveis sociodemográficas descritas na literatura que influenciam a percepção da qualidade de vida relacionada à saúde em crianças e adolescentes [76, 79, 80]. As variáveis sociodemográficas foram relatadas nos seguintes termos: conhecimento prévio sobre OI (sim/não); escolaridade do chefe de família (não-alfabetizado, ensino fundamental, ensino médio ou ensino superior); renda mensal familiar (acima de 20 salários mínimos/Classe A, entre 10 a 20 salários mínimos/Classe B, de 4 a 10 salários mínimos/Classe C, de 2 a 4 salários mínimos/Classe D, menos de 2 salários mínimos/Classe E; acesso a cuidados dentários (serviços públicos ou privados que não o HUB); nível de escolaridade do paciente (Alfabetização, Ensino Fundamental ou Ensino Médio).

Os instrumentos de avaliação de QVRSB (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-10</sub> e SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>11-14</sub>), o levantamento de dados socioeconômicos da família (questionário socioeconômico), TCLE e TALE foram disponibilizados em forma online na plataforma Google Forms. Alguns pacientes e pais preencheram o formulário em um tablet fornecido por pesquisadores, durante a internação para infusão intravenosa de pamidronato no HUB. Outros receberam o link para preenchimento do formulário em seus próprios dispositivos eletrônicos, via WhatsApp, devido à suspensão dos serviços durante o período crítico da pandemia da Covid-19 nos anos de 2019 a 2021

Todos os questionários são autoaplicáveis. As respostas foram supervisionadas de forma remota ou presencial por pelo menos um dos pesquisadores. Os pesquisadores não auxiliaram os respondentes na escolha das respostas. Os pais foram instruídos a não auxiliar os pacientes na escolha das respostas.

### 3.2.5 Análise estatística

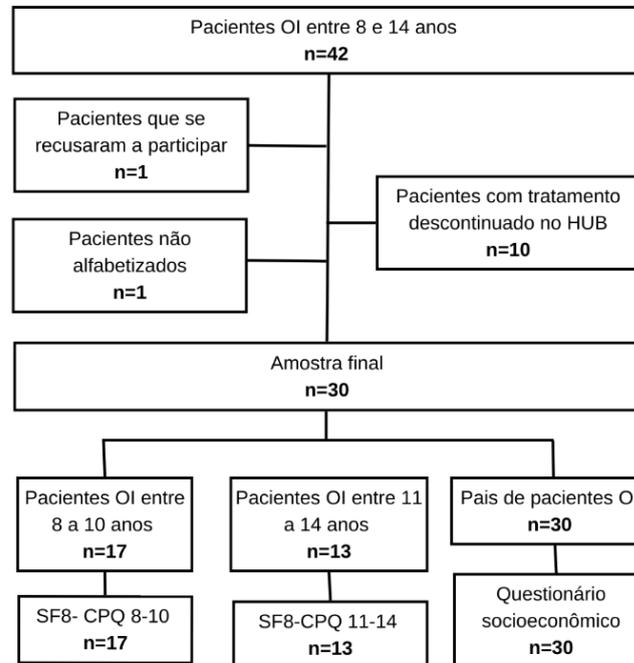
A análise descritiva foi realizada com o *software Jamovi versão 2.3* e análise analítica foi realizada com o *software R versão 4.0*. As variáveis qualitativas foram descritas por meio de frequências absolutas e percentuais. As variáveis quantitativas foram descritas como média e desvio-padrão ou mediana (Q1-Q3). A normalidade da distribuição dos dados das variáveis quantitativas foi avaliada pelo teste de Shapiro-Wilk. Os resultados da avaliação da QVRSB foram descritos em termos de mediana (Q1-Q3) assumindo-se o resultado de distribuição de dados não paramétrica (teste de Shapiro Wilk  $p\text{-value} < 0,05$ ). A análise analítica envolvendo as variáveis de interesse foi realizada por meio do modelo de regressão quantílica, pois permite a comparação de medianas, sem suposição de normalidade [81]. O ajuste para comparações múltiplas não foi realizado pois o modelo de regressão quantílica utilizado é um método semiparamétrico. De forma alternativa, o teste Qui-Quadrado foi empregado para buscar uma comparação entre grupos. As variáveis de interesse e as pontuações obtidas pelos questionários foram dicotomizadas em duas categorias de acordo com a divisão mediana. O teste Exato de Fischer foi utilizado como alternativo ao teste Qui-Quadrado quando a frequência da variável era baixa (menor que 5). Todas as análises estatísticas foram realizadas considerando intervalo de confiança de 95%.

### 3.3 RESULTADOS

Segundo os critérios de inclusão, 42 participantes eram elegíveis a participar da presente pesquisa, entretanto, um participante se recusou a participar ( $n=1$ ), dez participantes não possuíam dados de contato atualizados por descontinuar o acompanhamento no HUB ( $n=10$ ), o que não permitia o contato para o convite a participar da pesquisa e, um participante não era alfabetizado ( $n=1$ ), o que impediria a auto aplicação do instrumento avaliativo de QVRSB. A amostra final foi então composta por 30 pacientes e, por fim, dividida em dois grupos de faixas etárias: crianças, de 8 a 10 anos ( $n=17$ , 56,66%) e adolescentes de 11 a 14 anos ( $n=13$ , 43,34%) devido às propriedades psicométricas do

instrumento de avaliação QVRSB escolhido. Na figura 2 está descrita a seleção da amostra do estudo I.

**Figura 2-** Fluxograma da seleção de amostra do estudo I.



HUB: Hospital Universitário de Brasília; SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-10</sub>: *Short form of Child Perception Questionnaire* for children aged 8 to 10; SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>11-14</sub>: *short form of Child Perception Questionnaire* for children aged 11 to 14.

A idade média da amostra (n=30) foi de 10,8±2,08 anos. A maioria dos participantes eram meninas com OI (n =16, 53,3%). Os pacientes foram diagnosticados com OI tipo I (leve, n=3,10%), OI tipo III (severa, n=16, 53,33%) e OI tipo IV (moderada, n= 11, 36,67%). A DI foi presente em 66,67% da amostra (n=14). A maioria dos pais destes pacientes declaram que o paciente residia na região centro-oeste brasileira (n=21, 70%) e que as famílias possuíam uma renda média mensal familiar até 4 salários mínimos (n=25, 92,55%). Dezenove pacientes recebiam atenção odontológica de outros serviços além do HUB (70,36%). A tabela 3 descreve as características sociodemográficas dos participantes do estudo I.

**Tabela 3-** Características sociodemográficas de pacientes pediátricos com osteogênese imperfeita atendidos no Centro de Atenção Odontológica a Pacientes com Doenças Raras.

Variáveis	Indivíduos (n)	Percentagens (%)
<i>Características sociodemográficas</i>		
<i>Faixa etária</i>		

8 a 10 anos	17	56,66
11 a 14 anos	13	43,34
<i>Sexo</i>		
Feminino	16	53,33
Masculino	14	46,67
<i>Nível de escolaridade do paciente com OI</i>		
Alfabetização	1	3,70
1° a 3° ano do Ensino Fundamental	4	14,81
4° a 6° ano do Ensino Fundamental	10	37,04
7° a 9° ano do Ensino Fundamental	10	37,04
Ensino médio	2	7,41
Dado perdido (n=3)		
<i>Chefe da família</i>		
Avós	1	3,70
Mãe	16	59,26
Pai	10	37,04
Dado perdido (n=3)		
<i>Nível de escolaridade do chefe da família</i>		
Ensino fundamental I	5	18,52
Ensino fundamental II	10	37,04
Ensino médio	8	29,63
Ensino superior	4	14,81
Dado perdido (n=3)		
<u><i>Condição médica</i></u>		
<i>Tipos de OI</i>		
OI tipo I	3	10,00
OI tipo III	16	53,33
OI tipo IV	11	36,67
<u><i>Condição oral</i></u>		
<i>Dentinogênese imperfeita</i>		
Ausência	16	59,26
Presença	11	40,74
Dado perdido (n=3)		
<i>Má oclusão classe III</i>		
Ausência	7	33,33
Presença	14	66,67
Dado perdido (n=9)		
<i>Agnesia dentária</i>		
Ausência	14	73,68
Presença	5	26,32
Dado perdido (n=11)		
<u><i>Características socioeconômicas</i></u>		
<i>Renda mensal familiar (em salários mínimos)</i>		
< 1	12	44,44
2 a 4	13	48,15

4 a 10	1	3,70
10 a 20	1	3,70
Dado perdido (n=3)		
<u>Tipos de acesso à atenção odontológica</u>		
Privado	9	33,33
Privado e público	4	14,81
Público	6	22,22
Exclusivamente HUB	8	29,63
Dado perdido (n=3)		

Resultados em mediana (Q1-Q3); OI: osteogênese imperfeita; HUB: Hospital Universitário de Brasília.

A mediana do CPQ da amostra geral (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-14</sub>, n=30) foi de 5 (3-10). Nos domínios a mediana da amostra geral foi de 2 (1-4), 0 (0-2), 0 (0-2,75) e 0 (0-3,75) para “Sintomas orais”, “Limitações funcionais”, “Bem-estar emocional” e “Bem-estar social”, respectivamente. O valor de p não mostrou significância estatística (p> 0,05) em relação ao sexo, presença DI, má oclusão classe III, gravidade da OI e tipo de acesso ao serviço odontológico.

A mediana do SF<sub>8</sub>-CPQ foi de 5 (2-7) para crianças (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>8-10</sub>, n=17) e de 5 (4-11) para adolescentes (SF<sub>8</sub>-CPQ<sub>11-14</sub>, n=13). As meninas relataram uma maior pontuação em relação aos meninos em ambos grupos etários. Em relação a gravidade da OI, a mediana foi de 6 (6-6), 4 (2-5), 5 (2-10) para OI tipo I, III e IV, respectivamente, nos grupos das crianças e de 7 (5-9), 5 (4-12), 7,5 (4-11) para OI tipo I, III e IV, respectivamente nos grupos de adolescentes. Em ambos grupos etários, o valor de p-value não mostrou diferença significativa em nenhuma das variáveis analisadas.

Na tabela 4 foram descritas medianas da avaliação da SF<sub>8</sub>-CPQ (Q1-Q3) para a amostra geral, crianças e adolescentes por sexo, tipo OI e domínios avaliativos. Na tabela 5 foram descritos os valores de p-value e diferença estimada para a amostra geral e os grupos etários de crianças e adolescentes.

**Tabela 4-** Pontuações do *Short form of Child Perception Questionnaire* (SF<sub>8</sub>-CPQ) para a amostra total, subgrupos de idade e sexo da criança

QVRSB	Pontuação geral CPQ	Domínios avaliativos				
		Sintomas orais	Limitação funcional	Bem-estar emocional	Bem-estar social	
SF <sub>8</sub> -CPQ <sub>8-14</sub>	OI I (n = 3)	6 (5-9)	1 (0-2)	3 (1-4)	0 (0-4)	1 (0-4)

	OI III ( <i>n</i> = 16)	4,5 (2,5–11)	2,5 (1,5–4,5)	0 (0–2)	0 (0–2,5)	0 (0–3,5)
	OI IV ( <i>n</i> = 11)	5 (2–11)	3 (0–5)	0 (0–2)	0 (0–4)	0 (0–4)
	Total ( <i>n</i> = 30)	5 (3–10)	2 (1–4)	0 (0–2)	0 (0–2,75)	0 (0–3,75)
SF <sub>8</sub> -CPQ <sub>8-10</sub>	OI I ( <i>n</i> = 1)	6 (6–6)	1 (1–1)	4 (4–4)	0 (0–0)	1 (1–1)
	OI III ( <i>n</i> = 7)	4 (2–5)	2 (1–4)	0 (0–1)	0 (0–2)	0 (0–4)
	OI IV ( <i>n</i> = 9)	5 (2–10)	3 (1–5)	0 (0–2)	0 (0–2)	0 (0–1)
	Feminino ( <i>n</i> = 10)	5 (2–6)	2,5 (1–4)	0 (0–3)	0 (0–0)	0 (0–1)
	Masculino ( <i>n</i> = 7)	3 (2–12)	2 (1–5)	0 (0–2)	2 (0–5)	0 (0–4)
	Total ( <i>n</i> = 17)	5 (2–7)	2 (1–4)	0 (0–2)	0 (0–2)	0 (0–1)
SF <sub>8</sub> -CPQ <sub>11-14</sub>	OI I ( <i>n</i> = 2)	7 (5–9)	1 (0–2)	2 (1–3)	2 (0–4)	2 (0–4)
	OI III ( <i>n</i> = 9)	5 (4–12)	3 (2–5)	0 (0–2)	0 (0–3)	0 (0–3)
	OI IV ( <i>n</i> = 2)	7,5 (4–11)	2 (1–3)	0,5 (0–1)	2 (0–4)	3 (2–4)
	Feminino ( <i>n</i> = 6)	7 (4–12)	2 (1–3)	1 (0–2)	1,5 (0–4)	2,5 (0–4)
	Masculino ( <i>n</i> = 7)	5 (3–11)	3 (2–6)	0 (0–4)	0 (0–4)	0 (0–4)
	Total ( <i>n</i> = 13)	5 (4–11)	2 (2–3)	1 (0–2)	0 (0–4)	1 (0–4)

OI: osteogênese imperfeita

**Tabela 5-** Medianas gerais do *Short form of Child Perception Questionnaire* (SF<sub>8</sub>-CPQ) e respectivos valores de p-value para sexo, tipo de osteogênese imperfeita, manifestações clínicas e tipo de acesso ao serviço de assistência odontológica

Variáveis	SF <sub>8</sub> -CPQ <sub>11-14</sub> <i>n</i> =30		SF <sub>8</sub> -CPQ <sub>8-10</sub> <i>n</i> =17		SF <sub>8</sub> -CPQ <sub>11-14</sub> <i>n</i> = 13	
	Diferença estimada	p-value	Diferença estimada	p-value	Diferença estimada	p-value
Sexo (masculino x feminino)	0,00	0,99	2,00	0,57	2,82	0,60
Tipo OI						
1 x 3	1,41	0,83	2,00	0,97	2,00	0,96
1 x 4	1,00	0,89	1,00	0,99	-0,50	0,99
3 x 4	-0,41	0,89	-1,00	0,85	-2,50	0,93
DI (presença x ausência)	0,00	0,99	0,00	0,99	1,88	0,73
Classe III (presença x ausência)	1,00	0,77	4,95	0,59	0,00	0,99
Acesso privado x acesso público	-5,27	0,23	0,00	0,99	-4,50	0,76
Acesso privado x HUB	0,79	0,81	1,25	0,91	3,25	0,82

Os valores de p-value se referem ao teste de regressão quantílica. DI: dentinogênese imperfeita; HUB: Hospital Universitário de Brasília

De forma alternativa, foi realizado um teste de associação (teste Qui-Quadrado). Um total de 30 crianças e adolescentes foram agrupadas de acordo com o desempenho no SF<sub>8</sub>-CPQ em relação às variáveis de interesse. A pontuação mediana geral do SF<sub>8</sub>-CPQ foi 5, classificando os pacientes com pontuações de 0 a 5 como tendo alta QVRSB, e aqueles com

pontuações acima de 6 como baixa QVRSB. Os resultados não indicaram diferença significativa entre as variáveis e a QVRSB<sub>SF-CPQ</sub>.

### 3.3 DISCUSSÃO

O objetivo deste estudo foi avaliar o impacto de manifestações craniofaciais associadas à OI na QVRSB em crianças e adolescentes acompanhados pelo Centro de Atenção Odontológica para Doenças Raras do HUB. Os principais achados mostraram que a QVRSB<sub>SF-CPQ</sub> não apresentou diferença estatística em relação a pontuação geral e os domínios avaliativos com as variáveis exploradas por este estudo (sexo, presença de DI, má oclusão, gravidade da OI e tipo de acesso a serviço odontológico). A hipótese principal dos estudos anteriores é que, quanto maior a severidade da OI, pior seria a percepção da QVRSB [15–17]. Isso seria justificado pela maior prevalência e gravidade de manifestações orofaciais em formas moderadas a graves em comparação com a OI leve, o que explicaria uma pior autoavaliação da QVRSB, refletidas por maiores pontuações nos instrumentos avaliativos [15, 16].

A QVRSB é essencialmente mensurada em um contexto. O HUB é um centro de referência do tratamento medicamentoso de bisfosfonatos, prescrito principalmente a pacientes classificados com manifestações moderadas a graves da OI (90% da amostra). Muitos desses pacientes iniciaram a infusão intravenosa de PAM desde muito jovens. Paralelamente, esses pacientes começam a ser acompanhados por cirurgiões-dentistas e a receber atendimento odontológico pelo nosso Centro. Nossos resultados podem ser justificados pela atuação precoce do nosso serviço de atenção odontológica aos pacientes com OI, o que pode ter atenuado o impacto das anomalias orofaciais na QVRSB na nossa amostra e justificar os resultados de menores pontuações em pacientes mais graves. Para esta hipótese, seria necessário um estudo longitudinal controlado analisando a influência do cuidado odontológico prestado na QVRSB. Ainda, pacientes com OI grave e moderada geralmente têm manifestações clínicas significativas, que podem impactar a qualidade de vida relacionada à saúde geral, tornando as condições orais como menos prioritárias [82]. No Brasil, crianças com doenças raras são incluídas em ambientes de assistência à saúde

especializados e gratuitos, assistidas por uma equipe multiprofissional, que podem fortalecer a rede de apoio e contribuir com uma onda de mentalidade positiva sobre a vida [3, 24, 41, 43, 82].

A DI é a anomalia dentária mais prevalente em pacientes com OI [1, 15, 32], especialmente em indivíduos com OI moderada a grave [38]. A DI é uma displasia dentinária causada por uma formação anormal da dentina. Clinicamente, os dentes afetados variam com de coloração cinza-azulada a amarelo-marrom com uma tonalidade âmbar. O esmalte dentário é normal, contudo, é facilmente desprendido da dentina displásica. A dentina exposta torna-se propensa a uma atrição severa e rápida, ocasionando perda da dimensão vertical de oclusão. Radiograficamente, os túbulos dentinários podem ser parciais ou totalmente obliterados, assim alguns pacientes podem ainda relatar hipersensibilidade dentinária [1]. Apesar deste estudo ser composto por cerca de 90% dos pacientes com formas moderadas a graves da OI, 59% dos pacientes não manifestam DI. Os resultados deste estudo alinham-se com um estudo anterior, que não encontrou variação significativa da QVRSB em paciente com OI com ou sem DI, embora tenha observado correlação no domínio de saúde bucal [15].

Má oclusão classe III, mordida aberta e lateral também são alterações bucais frequentemente relatadas em pacientes com OI, variando uma prevalência de 30-70% comparada com 3-8% na população geral [28, 29, 83, 84]. Um estudo recente mostrou que a presença de má oclusão afeta negativamente a QVRSB de adolescentes com OI de 11 a 14 anos [17]. Uma metanálise realizada com pacientes não sindrômicos constatou que crianças com má oclusão têm 1,74 vezes mais chances de ter impacto na QVRSB do que crianças sem má oclusão [85]. Nesse estudo, a má oclusão classe III não impactou negativamente a QVRSB de pacientes com OI.

Este é o quarto estudo sobre QVRSB em crianças e adolescentes com OI [15–17]. Doenças raras que afetam a face e cavidade oral têm implicações estéticas, funcionais e sintomáticas, reforçando a necessidade de uma abordagem multidisciplinar, incluindo a assistência odontológica. Assim, cirurgiões-dentistas devem adaptar suas intervenções às necessidades específicas desses pacientes, visando melhorar sua qualidade de vida.

Uma limitação deste estudo foi não avaliar os pacientes paralelamente à aplicação dos questionários. Tanto a DI quanto as más oclusões podem variar em relação a gravidade em pacientes com OI [27, 32, 83]. Outras condições não analisadas por este estudo, como a

doença cárie e agenesia dentária, podem impactar negativamente a QVRSB de crianças e adolescentes [18, 76]. Ainda, o tamanho da amostra é pequeno, o que impõe restrições à análise estatística. Contudo, o tamanho da amostra é representativo de um estudo sobre uma doença rara conduzida em apenas um único centro de tratamento. O número limitado de participantes (n= 3) com OI tipo I impediu uma avaliação abrangente da QVRSB em pacientes com a forma mais branda da doença. Estudos multicêntricos são necessários para uma análise definitiva. Outra limitação se deve à falta de dados em algumas variáveis. Não há questionários na literatura específicos para doenças raras que tenham manifestações orofaciais, o que também pode ter impactado na sensibilidade e acurácia das respostas para uma amostra específica. A escolha por um questionário muito reduzido também pode ter impactado nos nossos resultados.

### 3.4 CONCLUSÃO

A autopercepção da QVRSB não apresentou variações significativas em relação ao sexo, gravidade da OI, presença de dentinogênese imperfeita e má oclusão classe III. Esta pesquisa contribui com a hipótese de que o cuidado odontológico precoce e regular em pacientes pediátricos com OI pode ser fator atenuante do impacto das manifestações craniofaciais e orais da OI, resultando em uma melhor percepção da QVRSB.

## **4 ESTUDO II: AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE BUCAL EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA SOB UMA PERCEPÇÃO PARENTAL E O IMPACTO NO FUNCIONAMENTO FAMILIAR**

Este capítulo, referente ao estudo II, foi realizado no âmbito de um segundo projeto de pesquisa de iniciação científica de Mariana Candida Vaz de Carvalho.

### **4.1 OBJETIVOS**

#### **4.1.1 Objetivos gerais**

O objetivo geral deste estudo foi complementar a autopercepção da QVRSB dos pacientes pediátricos com OI atendidos pelo Centro de Atenção Odontológica para pacientes com Doenças Raras (HUB) por meio do instrumento P-CPQ que avalia a QVRSB de crianças e adolescentes de 6 a 14 anos sob uma perspectiva parental (QVRSB<sub>P-CPQ</sub>), além de objetivar discutir o impacto da condição oral do paciente com OI no funcionamento e dinâmica familiar por meio do instrumento FIS (QVRSB<sub>FIS</sub>).

#### **4.1.2 Objetivos específicos**

Os objetivos específicos do estudo II foram comparar a relação do índice de QVRSB<sub>P-CPQ</sub> e QVRSB<sub>FIS</sub> e seus domínios de avaliação com: (1) a presença e ausência de dentinogênese imperfeita em pacientes com OI; (2) as diferentes gravidades da OI (OI I, leve; OI III, grave e OI IV, moderada); (3) a diferença dos sexos (feminino e masculino) do paciente com OI. Ainda, (4) discutir e relacionar entre o índice QVRSB<sub>FIS</sub> e seus domínios avaliativos entre as diferenças de renda familiar mensal e nível de escolaridade de pais.

## 4.2 METODOLOGIA

### 4.2.1 Delineamento da pesquisa

Este estudo transversal quantitativo envolvendo pais de pacientes pediátricos com OI de 6 a 14 anos com OI foi desenvolvido entre os anos de 2022 e 2024. O projeto de pesquisa foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília (CEP/FS – UnB), com o registro de número 15367519.8.0000.0030 (Anexo I).

Os participantes assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (Anexo II).

### 4.2.2 Seleção da amostra

O universo amostral consistiu em 161 pacientes com diagnóstico de OI acompanhados pelo Centro de Atenção Odontológica para Doenças Raras, na Unidade de Saúde Bucal do HUB. Os critérios de inclusão foram: ser pai, mãe e/ou responsável de pacientes com 6 a 14 anos e com OI durante os anos de 2022 a 2024. Os critérios de exclusão foram: recusa em participar da pesquisa, ausência de dados de contato atualizados devido à descontinuidade no acompanhamento pelo HUB, e não ser alfabetizado.

### 4.2.3 Coleta de dados clínicos a partir de prontuários

Os seguintes dados clínicos dos pacientes foram coletados dos prontuários médico e odontológico: tipo de OI (OI tipo I - leve, OI tipo III - grave, OI tipo IV - moderadamente grave); presença de DI na dentição decídua, mista ou permanente; e o histórico de uso de bisfosfonatos.

#### 4.2.4 Coleta de dados clínicos a partir de questionários

Os pais e/ou cuidadores dos pacientes com OI (n=38) foram solicitados a responder ao P-CPQ e à FIS. As questões do P-CPQ e da FIS referem-se a um período de três meses anteriores à avaliação e podem ser respondidos por pais e/ou cuidadores de crianças e adolescentes de 6 a 14 anos. Os instrumentos foram disponibilizados de forma conjunta em um único formulário eletrônico via *Google Forms* (Anexo VII).

O P-CPQ é composto por 33 questões. As questões são divididas em quatro domínios avaliativos: “Sintomas orais” (6 questões), “Limitações funcionais” (8 questões), “Bem-estar emocional” (8 questões) e “Bem-estar social” (11 questões). As questões variam com padrão de resposta: 0=nunca; 1= uma ou duas vezes, 2= algumas vezes, 3= várias vezes; 4= todos os dias ou quase todos os dias; 5= não sei. A pontuação geral do P-CPQ varia de 0 a 165 e uma pontuação mais alta indica uma pior de qualidade de vida da criança [57, 70].

A FIS composta por 14 questões divididas em 4 domínios avaliativos: “Atividades parentais” (5 questões), “Emoções parentais” (4 questões), “Conflito familiar” (4 questões) e “Finanças familiares” (1 questão). As questões apresentam um padrão de resposta: 0=nunca; 1= uma ou duas vezes, 2= algumas vezes, 3= várias vezes; 4= todos os dias ou quase todos os dias; 5= não sei. A resposta “não sei” não é incluída na pontuação geral final da escala. A pontuação geral da FIS varia de 0 a 56. Uma pontuação geral mais alta denota um maior grau de impacto da condição orofacial da criança no funcionamento familiar [21].

Uma seção de perguntas foi acrescentada ao final para identificação do participante da pesquisa. As questões se remetiam ao sexo da criança/adolescente com OI (menino/menina); data de nascimento da criança/adolescente OI; identificação familiar do respondente (mãe, pai ou outro); data do dia de resposta; e se a criança/adolescente com OI faz acompanhamento psicológico (“sim, do próprio HUB”; “sim, mas fora do HUB”; “não, nem no HUB”).

Para aqueles pais e/ou responsáveis que não haviam respondido ao questionário socioeconômico durante a coleta de dados no estudo I, a resposta a esse questionário foi coletada durante o estudo II.

Os questionários de avaliação de QVRSB (P-CPQ e FIS), o levantamento de dados socioeconômicos da família (questionário socioeconômico) e o TCLE foram disponibilizados

em forma online na plataforma *Google Forms*. Alguns pais preencheram o formulário em um *tablet* fornecido por pesquisadores, durante a internação de seus filhos para infusão intravenosa de pamidronato no HUB. Outros receberam o link para preenchimento do formulário em seus próprios dispositivos eletrônicos, via WhatsApp.

Todos os questionários são autoaplicáveis. As respostas foram supervisionadas de forma remota ou presencial por pelo menos um dos pesquisadores. Os pesquisadores não auxiliaram os respondentes na escolha das respostas. Os pais foram instruídos a não receberem influência dos filhos nas respostas.

#### **4.2.5 Análise estatística**

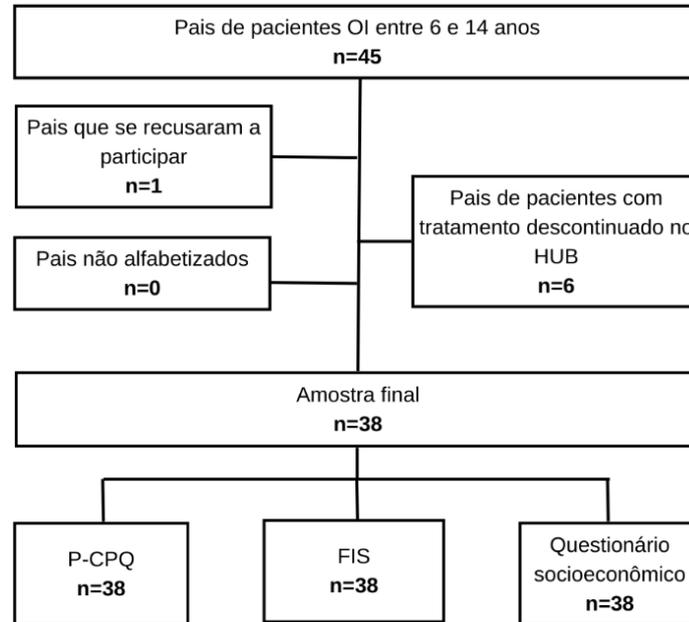
As análises estatísticas foram realizadas com os softwares *Stata 18.0* e *Jamovi* (versão 2.4). As variáveis coletadas foram categorizadas em três níveis: (1) características sociodemográficas e financeiras das crianças e suas famílias; (2) condições médicas e orais das crianças; e (3) QVRSB avaliada pelos pais, utilizando os instrumentos P-CPQ e FIS. Análises descritivas foram realizadas separadamente para os diferentes tipos de OI, apresentando frequências absolutas e porcentagens para variáveis qualitativas e medidas de tendência central (média e desvio padrão ou mediana e Q1-Q3) para variáveis quantitativas. A normalidade da distribuição das variáveis quantitativas (pontuações P-CPQ e FIS) foi avaliada pelo teste Shapiro-Francia. O teste t de Student foi empregado para variáveis com distribuição paramétrica, enquanto o teste de Mann-Whitney foi utilizado para variáveis com distribuição não paramétrica. Todas as análises estatísticas foram conduzidas com um intervalo de confiança de 95%.

## **4.2 RESULTADOS**

Segundo os critérios de inclusão, 45 pais e /ou responsáveis de pacientes com OI eram elegíveis a participar da presente pesquisa, entretanto, um participante se recusou a participar (n=1), seis participantes não possuíam r dados de contato atualizados por descontinuar o acompanhamento no HUB (n=6), o que não permitia o contato para o convite

a participar da pesquisa. A amostra final foi então composta por 38 pais e/ou responsável pelo paciente com OI. A figura 4 descreve a seleção da amostra do estudo II.

**Figura 4** Fluxograma da seleção de amostra do estudo II.



HUB: Hospital Universitário de Brasília; P-CQP: *Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire*; FIS: *Family Impact Scale*

A maioria dos participantes eram mães (n=34, 89,5%). Entre as crianças, apenas uma era adotada; as demais viviam com pelo menos um dos pais biológicos. As crianças, com idades entre 6 e 14 anos, foram diagnosticadas com OI tipo I (tipo leve, n=5, 13,2%), tipo III (tipo severo, n=16, 42,1%) e tipo IV (tipo de gravidade moderada, n=17, 44,7%). Aproximadamente 44,7% dessas famílias residiam no Distrito Federal (DF).

Os participantes indicaram que 58,3% dos chefes da família eram mães. Em termos educacionais, 55,6% dos chefes da família haviam concluído o ensino médio, mas apenas 22,8% tinham ensino superior completo. Economicamente, cerca de 50% das famílias tinham uma renda mensal que variava de 1 a 4 salários mínimos mensais (classes C e D). Outras características das famílias estão detalhadas na tabela 6.

**Tabela 6-** Características da família dos pacientes pediátricos com osteogênese imperfeita atendidos pelo Hospital Universitário de Brasília

**Características da família**

**Tipos de OI**

	OI I	OI III	OI IV	Total
<u>Características sociodemográficas – n (%)</u>				
<i>Participante da pesquisa</i>				
Mãe	5 (13,2)	12 (31,6)	17 (44,7)	34 (89,5)
Pai	0 (0)	4 (10,5)	0 (0)	4 (10,5)
<i>Chefe da família</i>				
Mãe	3 (8,3)	11 (30,6)	7 (19,4)	21 (58,3)
Pai	1 (2,8)	4 (11,1)	10 (27,8)	15 (41,7)
Dado perdido (n=2)				
<i>Nível de escolaridade do chefe da família</i>				
Ensino fundamental incompleto	1 (2,8)	1 (2,8)	3 (8,3)	5 (13,9)
Ensino médio incompleto	0 (0)	6 (16,7)	5 (13,9)	11 (30,6)
Ensino superior incompleto	2 (5,6)	4 (11,1)	4 (11,1)	10 (27,8)
Ensino superior completo	1 (2,8)	4 (11,1)	5 (13,9)	10 (27,8)
Dado perdido (n=2)				
<i>Região do país</i>				
Centro- Oeste	5 (13,2)	9 (23,7)	13 (34,2)	27 (71,1)
Nordeste	0 (0)	1 (2,6)	2 (5,3)	3 (7,9)
Norte	0 (0)	3 (7,9)	2 (5,3)	5 (13,2)
Sudeste	0 (0)	3 (7,9)	0 (0)	3 (7,9)
<u>Características socioeconômicas - n (%)</u>				
<i>Renda mensal média (em salários mínimos)</i>				
< 1	1 (2,8)	5 (13,9)	4 (11,1)	10 (27,8)
1 a 4	3 (8,3)	7 (19,5)	8 (22,2)	18 (50)
> 4	0 (0)	3 (8,3)	5 (13,9)	8 (22,2)
Dado perdido (n=2)				
<u>Histórico familiar – n (%)</u>				
<i>Outro membro da família diagnosticado com OI</i>				
Sim	2 (5,6)	4 (11,1)	5 (13,9)	11 (30,6)
Não	3 (8,3)	11 (30,6)	11 (30,6)	25 (69,4)
Dado perdido (n=2)				

OI: osteogênese imperfeita.

Observou-se também que 63,2% dos participantes eram pais ou mães de meninas OI (n=24, 63,4%). A idade média dos pacientes com OI foi de  $9,79 \pm 2,65$  anos. Além disso, 63,9% das crianças estavam matriculadas no ensino fundamental. Neste estudo, a dentinogênese imperfeita foi mais prevalente em crianças com OI tipo III (42,1%) e mais comum entre as meninas (31,6%). Adicionalmente, 66,7% do grupo havia recebido serviços de saúde bucal

além dos oferecidos pelo HUB. Outras características importantes dos pacientes com OI foram apresentadas na tabela 7.

**Tabela 7-** Características dos pacientes pediátricos com osteogênese imperfeita atendidos no Hospital Universitário de Brasília

Características das crianças	Tipo de OI			
	OI I	OI III	OI IV	Total
<u>Características sociodemográficas</u>				
Idade – (média ± desvio-padrão)	9,20± 2,39	10,4± 2,85	9,35± 2,55	9,79 ± 2,65
<u>Sexo - n (%)</u>				
Feminino	3 (7,9)	12 (31,6)	9 (23,7)	24 (63,2)
Masculino	2 (5,3)	4 (10,5)	8 (21,1)	14 (36,8)
<u>Nível de escolaridade - n (%)</u>				
Jardim de infância	0 (0)	1 (2,8)	1 (2,8)	2 (5,6)
Alfabetização	0 (0)	2 (5,6)	0 (0)	2 (5,6)
Ensino Fundamental (1° ao 3° ano)	1 (2,8)	4 (11,1)	6 (16,7)	11 (30,6)
Ensino Fundamental (4° ao 6° ano)	2 (5,6)	4 (11,1)	6 (16,7)	12 (33,3)
Ensino Fundamental (7° ao 9° ano)	1 (2,8)	3 (8,3)	4 (11,1)	8 (22,2)
Ensino médio	0 (0)	1 (2,8)	0 (0)	1 (2,8)
Dado perdido (n=2)				
<u>Condição médica -n (%)</u>				
Tipo de OI	5 (13,2)	16 (42,1)	17 (44,7)	38 (100)
<u>Histórico de uso de bisfosfonatos</u>				
Sim	4 (10,5)	16 (42,1)	15 (39,5)	35 (92,1)
Não	1 (2,6)	0 (0)	2 (5,3)	3 (7,9)
<u>Condição oral -n (%)</u>				
<u>Dentinogênese imperfeita</u>				
Presença	0 (0)	10 (26,3)	7 (18,4)	17 (44,7)
Ausência	5 (13,2)	6 (15,8)	10 (26,3)	21 (55,3)
<u>Acesso ao serviço odontológico – n (%)</u>				
HUB exclusivamente	2 (5,6)	7 (19,4)	3 (8,3)	12 (33,3)
HUB não exclusivamente	2 (5,6)	8 (22,2)	14 (38,9)	24 (66,7)
Dado perdido (n=2)				
<u>Acesso à psicólogos – n (%)</u>				
Sim	0 (0)	1 (2,8)	2 (2,8)	3 (8,7)
Não	5 (13,9)	15 (41,7)	13 (36,1)	33 (91,7)
Dado perdido (n=2)				

HUB: Hospital Universitário de Brasília; OI: osteogênese imperfeita.

A mediana do P-CPQ foi de 29,0 (18,0 - 44,5). A mediana da pontuação geral para meninas foi de 30,0 (16,5 - 47,0), enquanto para meninos foi de 27,5 (21,5 - 37,8). As pontuações do P-CPQ para crianças com OI tipo I, III e IV foram 31 (15,0 - 39,0), 35 (24,5 - 55,5) e 26 (12,0 - 29,0), respectivamente. Além disso, crianças com OI e DI apresentaram uma

pontuação de 34 (28,0 - 65,0) e 24 (12,0 - 36,0) para crianças sem DI.

A tabela 8 apresenta as medianas das pontuações do P-CPQ (Q1-Q3) com base no sexo da criança, tipo de OI e presença ou ausência de DI. Foi encontrada uma diferença estatisticamente significativa entre os grupos com e sem DI (teste de Mann-Whitney,  $p=0,021$ ). No domínio de "Bem-estar social", houve também uma diferença significativa entre a presença e ausência de DI (teste de Mann-Whitney,  $p=0,016$ ). No domínio de "Bem-estar social", questões como "Seu filho se preocupa por não ser tão atraente quanto outras pessoas?" (teste de Mann-Whitney,  $p=0,009$ ), "seu filho agiu timidamente ou com embaraço" (teste de Mann-Whitney,  $p=0,17$ ) e "seu filho se preocupa por ter menos amigos" (teste de Mann-Whitney,  $p=0,040$ ) mostraram diferenças significativas entre os grupos com e sem DI. Não houve diferença significativa em relação ao sexo da criança (teste de Mann-Whitney,  $p=0,692$ ) e nem ao tipo de OI em relação a pontuação geral do P-CPQ. No domínio de "Sintomas orais", observou-se uma diferença estatisticamente significativa entre OI tipo I e OI tipo III (teste de Mann-Whitney,  $p=0,037$ ). Os valores de  $p$  para as pontuações gerais do P-CPQ estão fornecidos na tabela 8. Outros resultados não incluídos na tabela 8 não foram estatisticamente significativos ( $p > 0,05$ ).

**Tabela 8-** Avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde bucal de pacientes pediátricos com OI pelo instrumento *Parents- Caregiver Perceptions Questionnaire* (QVRSB<sub>P-CPQ</sub>)

Variáveis	Pontuação geral P-CPQ	Domínios avaliativos P-CPQ				p-value
		Sintomas orais*	Limitações Funcionais	Bem-estar emocional	Bem-estar social	
<i>Total</i>	29.0 (18,0-44,5)	4,5 (4,0-7,0)	8,0 (4,0-13,5)	8,5 (5,25-15,0)	6,0 (2,25-13,0)	
<i>Sexo da criança</i>						0,692
Meninas	30 (16,5-47,0)	4,5 (3,0 – 7,0)	7 (4,0-11,3)	9 (4,75-15,0)	7,5 (3,75 - 13,3)	
Meninos	27.5 (21,5 – 37,8)	4,5 (4,0-7,5)	9 (3,5-15,5)	8,5 (6,25-16,3)	4 (0,25-7,00)	
<i>Tipo de OI</i>						
OI I	31 (15,0-39,0)	3 (3,0-4,0)	3 (2,0-7,0)	13 (9,0-18,0)	7 (3,0-8,0)	0,385 <sup>a</sup>
OI III	35 (24,5-55,5)	5.5 (4,0-8,0)	10 (4,0-19,3)	11.5 (7,75 - 16,3)	7,5 (5,0 - 13,3)	0,056 <sup>b</sup>
OI IV	26 (12,0-29,0)	4 (4,0 -7,0)	7 (2,0 -11,10)	6 (3,0-10,0)	4 (0,0-12,0)	0,689 <sup>c</sup>
<i>DI</i>						0,021
Presença	34 (28,0-65,0)	6 (4,0-8,0)	10 (4,0-16,0)	12 (7,0-21,0)	12 (5,0-19,0)	
Ausência	24 (12,0 – 36,0)	4 (3,0-6,0)	5 (2,0-10,0)	8 (5,0-13,0)	4 (0,0-7,0)	

Valores em mediana (Q1-Q3) para a pontuação geral e por domínio avaliativo do P-CPQ. Uma maior pontuação

indica uma pior percepção da QVRSB. \* Variáveis não paramétricas. Os valores de p demonstrados na tabela estão em relação ao P-CPQ geral.

<sup>a</sup> Valor de p para o teste de Mann-Whitney: OI tipo I comparada com a OI tipo III.

<sup>b</sup> Valor de p para o teste de Mann-Whitney: OI tipo III comparada com a OI tipo IV.

<sup>c</sup> Valor de p para o teste de Mann-Whitney: OI tipo I comparada com a OI tipo IV.

A pontuação da FIS é empregada para quantificar esse impacto. A mediana da pontuação geral da FIS foi de 11,0 (6,25 - 15,5). A mediana da pontuação geral para meninas foi 11 (5,75 - 14,5), enquanto para meninos foi 11,5 (8,5 - 15,5). As medianas das pontuações para pacientes OI tipos I, III e IV foram 14 (13,0 - 19,0), 11,5 (7,75 - 14,5) e 10 (5,0 - 14,0), respectivamente. Adicionalmente, a análise revelou que pais de crianças com OI e DI apresentaram pontuações mais altas em comparação com pais de crianças com OI, mas sem DI.

A tabela 9 apresenta as medianas das pontuações da FIS (Q1-Q3) conforme o sexo da criança, tipo de OI, DI e renda familiar mensal e os respectivos valores de p. Os valores significativos para domínios específicos indicados na nota de rodapé da tabela. Foi encontrada uma diferença estatisticamente significativa entre famílias com renda mensal >1 e <4 salários mínimos comparadas a famílias com renda >4 salários mínimos (teste t de Student,  $p=0,020$ ). Outros resultados demonstraram diferença estatisticamente significativa entre meninas e meninos apenas no domínio 'Atividades familiares' (teste t de Student,  $p=0,048$ ) e entre famílias com renda mensal >1 e <4 salários mínimos comparadas a famílias com renda >4 salários mínimos no domínio 'Emoções parentais' (teste t de Student,  $p=0,049$ ) e no domínio 'Encargos financeiros' (teste t de Student,  $p=0,008$ ). O nível de escolaridade do chefe da família mostrou associação significativa apenas nos domínios de 'Conflitos familiares' ( $p=0,024$ ) e 'Encargos financeiros' ( $p=0,08$ ), sendo maior o impacto negativo em famílias com chefe da família com ensino fundamental incompleto em comparação aos chefes de família com ensino superior completo. Outros resultados não descritos na tabela 9 não foram estatisticamente significativos ( $p > 0,05$ ).

**Tabela 9-** Avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde bucal de pacientes pediátricos com OI pelo instrumento *Family Impact Scale* (QVRSB<sub>FIS</sub>)

Variáveis	Pontuação geral FIS		Domínios avaliativos FIS						p-value		
			Atividades familiares		Emoções parentais		Conflitos familiares*			Encargos financeiros	
<i>Total</i>	11,0	(6,25-15,5)	5,0	(3,25-7,0)	4,0	(1,0-6,0)	1,0	(0,0-2,0)	0,0	(0,0-2,0)	
<i>sexo da criança</i>											0,283
Meninas	11	(5,75-14,5)	5	(3,0-6,25)	4	(0,75-5,25)	1	(0,0- 2,0)	0	(0,0-2,0)	
Meninos	11,5	(8,5-15,5)	5,5	(5,0-8,0)	3	(1,25-6,75)	1,5	(0,25-2,0)	1	(0,0-2,0)	
<i>Tipo de OI</i>											
OI I	14	(13,0-19,0)	6	(5,0-7,0)	6	(4,0-7,0)	1	(0,0-2,0)	1	(0,0-2,0)	0,459 <sup>a</sup>
OI III	11,5	(7,75-14,5)	5,0	(4,75-7,0)	3,5	(2,0-5,25)	1,5	(0,0-2,0)	0	(0,0- 2,0)	0,900 <sup>b</sup>
OI IV	10	(5,0-14,0)	4	(3,0-6,0)	3	(0,0-6,0)	1	(0,0-2,0)	0	(0-2,0)	0,531 <sup>c</sup>
<i>DI</i>											0,122
Presença	11	(7,0-18,0)	5	(4,0-8,0)	4	(2,0-8,0)	2	(0,0-3,0)	0	(0,0 – 2,0)	
Ausência	11	(5,0-14,0)	5	(3,0-6,0)	2	(0,0-6,0)	1	(0,0-2,0)	0	(0,0-2,0)	
<i>Renda mensal familiar (em salários mínimos)</i>											
< 1	11,5	(6,25-17,0)	6,0	(2,75-6,75)	1,5	(0,0-5,75)	1,5	(0,25-4,75)	0,0	(0,0-2,0)	0,291 <sup>d</sup>
> 1 a < 4	13,0	(10,0-17,5)	5,50	(4,25-7,0)	4,5	(2,5-8,0)	2,0	(1,0-2,0)	1,5	(0,0-2,0)	0,020 <sup>e</sup>
> 4	6,0	(5,0-11,25)	4,0	(2,50-5,75)	2,5	(0,75-4,25)	0,0	(0,0-1,25)	0,0	(0,0-0,0)	0,208 <sup>f</sup>
Dado perdido= 2											

Valores em medianas (Q1-Q3) para FIS geral e por domínio avaliativo. \* Indica variáveis não paramétricas. Os valores de p demonstrados na tabela estão em relação a pontuação geral da FIS.

<sup>a</sup> Valor de p para o teste T de Student: OI tipo I comparada com a OI tipo III para a pontuação geral da FIS.

<sup>b</sup> Valor de p para o teste T de Student: OI tipo III em relação à OI tipo IV para a pontuação geral da FIS.

<sup>c</sup> Valor de p para o teste T de Student: OI tipo IV em comparação com a OI tipo I para a pontuação geral da FIS.

<sup>d</sup> Valor de p para o teste T de Student: <1 salários mínimos comparada a >1 to <4 salários mínimos para a pontuação geral da FIS.

<sup>e</sup> Valor de p para o teste T de Student: > 1 a <4 salários mínimos em comparação à > 4 salários mínimos para a pontuação geral da FIS.

<sup>f</sup> Valor de p para teste T de Student : <1 salários mínimos comparados com > 4 salários mínimos para a pontuação geral da FIS.

### 4.3 DISCUSSÃO

Crianças e adolescentes com doenças raras e condições orofaciais frequentemente apresentam baixa QVRSB [53]. Doenças crônicas afetam diretamente a criança e também exercem impacto significativo na família [43, 78]. O objetivo deste estudo foi avaliar a QVRSB em crianças com OI a partir da perspectiva dos pais e o impacto da condição oral da criança na funcionalidade e qualidade de vida da família. Nossos resultados indicaram, sob a perspectiva parental, que a presença de DI impacta negativamente a QVRSB<sub>P-CQP</sub> de crianças e adolescentes com OI. Ainda, QVRSB<sub>P-CQP</sub> não apresentou diferença estatística em relação à sexo ou pela gravidade da OI. Famílias de maior renda mensal relataram melhor QVRSB<sub>FIS</sub>. Sexo e a gravidade da OI não impactaram na dinâmica familiar. Interessantemente, a presença de DI também não.

A dentinogênese imperfeita está comumente associada a tipos moderados a graves de OI [1, 38]. Dentes com DI, principalmente decíduos, frequentemente apresentam fraturas no esmalte que favorecem o desgaste rápido das coroas dentárias e resultam no comprometimento da função mastigatória, da dimensão vertical de oclusão e do crescimento ósseo do complexo maxilo-mandibular. O manejo terapêutico da DI é desafiador e envolve cuidados com a higiene oral, restaurações, prevenção da cárie dentária e instalação protetora de coroas de aço [86]. Contudo, apesar dos esforços terapêuticos, a rápida perda da estrutura dentária pode dificultar o controle da condição, justificando a percepção negativa de pais sobre DI na QVRSB<sub>P-CQP</sub> de seus filhos com OI ( $p < 0,05$ ) [15]. Essa percepção negativa é particularmente evidente no “Bem-estar social”, que engloba aspectos das interações interpessoais e o impacto na vida social das crianças. Acreditamos que a DI não sofreu impacto na QVRSB<sub>FIS</sub> da família, pois, majoritariamente, pacientes receberam cuidados multidisciplinares desde do início do tratamento com bisfosfonatos. Para a maioria dos pacientes incluídos neste estudo, esse cuidado é oferecido desde o nascimento, uma vez que nosso serviço é um centro de referência para o tratamento farmacológico da OI, indicado principalmente para pacientes com tipos graves e moderados [87]. O impacto nas famílias (QVRSB<sub>FIS</sub>, não significativo,  $p > 0,05$ ) pode ser minimizado com o diagnóstico precoce e o acompanhamento contínuo da DI nesses pacientes. Nossos estudos sugerem que a satisfação

com o cuidado recebido pode alinhar-se mais com a percepção dos pais do que com a das crianças.

Uma renda baixa à média da região geográfica de moradia, baixos renda familiar e nível de escolaridade materna baixos foram associados a uma pior QVRSB [80, 88]. Neste estudo, uma baixa renda familiar mensal foi encontrada como um fator negativo significativo para a QVRSB<sub>FIS</sub> das famílias com OI. Maiores níveis de escolaridade do chefe da família influenciaram em alguns domínios avaliativos da FIS, mas não resultaram em um impacto significativo na pontuação geral. O HUB está incluído no Sistema Único de Saúde (SUS) do Brasil. O domínio de “Finanças familiares” inclui uma única pergunta: “Nos últimos 3 meses, devido aos dentes, lábios, boca ou maxilares de seu filho, com que frequência a condição de seu filho causou dificuldades financeiras para sua família?”. O SUS oferece serviços de saúde gratuitos em todos os níveis de atendimento, o que, teoricamente, reduziria o ônus financeiro para as famílias. Isso sugere que o impacto socioeconômico da OI em nossos pacientes e suas famílias poderia ser mais severo do que o indicado pela literatura, caso a assistência à saúde fosse prestada de forma privada. [23]. A OI pode ter impactos econômicos na família de várias maneiras, como aumento do absenteísmo ou abandono de emprego pelos pais (geralmente pela mãe), diminuição da renda familiar e custos associados ao cuidado intensivo para crianças com OI, bem como modificações no lar ou na mobilidade [23]. Contudo, não investigamos quais seriam as variáveis influenciando nos nossos resultados. Uma abordagem socioeconômica na QVRSB é crucial para interpretar os resultados de forma adequada. A omissão ou a falta de descrição de fatores sociais, econômicos, de saúde, saúde bucal e assistência familiar pode introduzir viés [21, 57]. A inclusão desses fatores em estudos sobre QVRSB na OI, juntamente com a análise de variáveis socioeconômicas, pode contribuir para o planejamento e o direcionamento mais eficaz dos serviços de saúde [23].

Nossos resultados podem refletir uma avaliação superestimada dos pais em relação à QVRSB de seus filhos. Essa visão superestimada pode ser justificada por alguns fatores. Em primeiro lugar, crianças com doenças raras costumam ser superprotegidas e ter sua independência limitada. No caso da OI, uma condição locomotora debilitante, tarefas diárias simples, como escovar os dentes, frequentemente exigem a assistência dos pais [3, 43]. Em doenças raras, especialmente distúrbios orofaciais que requerem intervenção clínica precoce, os relatos parentais podem oferecer *insights* valiosos. Nesses casos, o forte vínculo entre pais e filhos permite que os pais compreendam melhor as atividades e emoções de seus filhos.

Além disso, a maioria dos participantes deste estudo era composta por mães (n=34), e suas percepções podem ser influenciadas por suas próprias reações físicas e emocionais à condição oral de seus filhos, o que pode levar à superestimação do impacto [89]. Embora os questionários sejam baseados em experiências passadas da criança, é importante considerar que o conceito de qualidade de vida engloba tanto experiências quanto expectativas e satisfação com a vida [90]. Notavelmente, 69,4% das famílias não possuem outros membros diagnosticados com OI, incluindo os pais. Para os pais, o que é considerado "normal" – viver sem OI – é entendido, compreendido e ver com OI é estimado. Para as crianças com OI, é diferente: “eu nunca vivi sem OI antes, então não saberia como seria diferente” [24]. Ainda, práticas parentais positivas e o acesso a cuidados de saúde contínuo podem melhorar a autopercepção da QVRSB da criança, potencialmente levando a autorrelatos atenuados [3, 24, 43, 88, 91].

O impacto da OI na QVRSB varia entre estudos [15, 16, 87, 92–94]. Alguns identificaram diferenças estatísticas na QVRSB autorrelatada por crianças entre tipos moderados a graves de OI em comparação com formas mais leves [16, 17, 92, 93]. Najirab et al. 2018 observaram que adolescentes com OI (11 a 14 anos) apresentaram pior QVRSB do que crianças (8 a 10 anos), possivelmente devido a uma maior duração de exposição à condição [16]. Comparando a outras displasias ósseas, a QVRSB em adultos com OI é superior à observada em indivíduos com hipofosfatemia ligada ao cromossomo X [93]. Nosso estudo anterior baseado no autorrelato de crianças e adolescentes com OI não encontrou diferenças significativas em relação à gravidade da OI, idade, sexo da criança e presença de DI ou má oclusões dentárias [93].

Apenas um estudo se preocupou em avaliar a QVRSB de crianças com OI a partir da perspectiva parental, demonstrando que a OI não impactou negativamente a QVRSB<sub>P-CQP</sub> em comparação com um grupo controle (crianças com DI, mas sem OI). Nesse estudo, a QVRSB<sub>P-CQP</sub> não também variou com a gravidade da OI ou com a presença de DI [92]. Os autores pontuaram que talvez os pais estivessem mais atentos a manifestações clínicas sistêmicas da OI, diferentemente dos resultados deste estudo. No nosso contexto, os pacientes são encaminhados para a atenção odontológica assim que diagnóstico é confirmado. Como resultado, os pais dos nossos pacientes podem estar melhor informados sobre a importância do atendimento odontológico precoce e regular em pacientes com OI. Embora este estudo não inclua um grupo controle, ele adiciona uma perspectiva familiar ao investigar o impacto

da condição orofacial da OI na dinâmica familiar. Até o momento, nenhum outro estudo na literatura avaliou a QVRSB<sub>FIS</sub> de pacientes com OI, o que limitou o escopo desta discussão.

A amostra em nosso estudo é derivada de um único centro, o que explica o tamanho limitado. Um estudo multicêntrico realizado em vários centros brasileiros poderia revelar resultados diferentes, particularmente em relação ao impacto da gravidade da OI na QVRSB. Nosso estudo incluiu uma proporção muito pequena de pacientes com OI leve, especificamente o tipo I. Destacamos que essa distribuição de amostra da gravidade da OI reflete as características da nossa amostra, pois nosso centro se especializa no atendimento a pacientes com OI, com tratamentos farmacológicos principalmente disponíveis para formas moderadas a graves da condição.

#### 4.4 CONCLUSÃO

Pais relataram que a presença de DI impacta negativamente a QVRSB de crianças com OI. Embora crianças com OI tipo III tenham apresentado pior QVRSB, as diferenças em relação aos tipos I, III e IV não foram estatisticamente significativas. Não foram observadas diferenças significativas entre meninos e meninas. Níveis mais altos de escolaridade dos pais e maiores rendas familiares parecem melhorar a QVRSB. Estes resultados ressaltam a importância da inclusão das respostas de pais em pesquisas de QVRSB em pacientes pediátricos com OI. Este estudo pode fornecer subsídios importantes para a formulação de estratégias de atenção multidisciplinar em saúde para pacientes pediátricos com OI e sua família.

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Embora nossos estudos revelem diferenças entre as respostas autorrelatadas de pacientes pediátricos com OI e as observações dos pais, essas discrepâncias não são necessariamente contraditórias. Elas podem refletir diferentes perspectivas sobre a mesma realidade, uma vez que a qualidade de vida é uma experiência subjetiva, influenciada por múltiplos fatores. Isso justifica a prioridade de muitos estudos na coleta da autopercepção de crianças, excluindo as dos pais. Nossos resultados sugerem que a QVRSB dos pacientes pediátricos com OI pode ser atenuada pelo acompanhamento longitudinal no HUB. Além disso, indicam que as perspectivas parentais não devem ser desconsideradas devido à particularidade de promover atenção à saúde ao paciente pediátrico com doença rara. Assim, a rede de apoio familiar do paciente com OI deve ser incluída na formulação do cuidado integral à saúde. O diagnóstico precoce e o acompanhamento odontológico contínuo são fundamentais para o manejo adequado dos pacientes com OI. O acompanhamento no HUB é especialmente importante, pois permite identificar precocemente as manifestações craniofaciais e dentárias da OI, o que possibilita intervenções oportunas que podem minimizar complicações futuras. Dessa forma, o cuidado odontológico regular é indispensável para garantir uma abordagem integral e eficaz.

## REFERÊNCIAS

1. Marini JC, Forlino A, Bächinger HP, et al (2017) Osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Dis Prim* 3:1–19
2. (2024) Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). [https://www.omim.org/search?index=entry&start=1&limit=10&sort=score+desc%2C+prefix\\_sort+desc&search=osteogenesis+imperfecta](https://www.omim.org/search?index=entry&start=1&limit=10&sort=score+desc%2C+prefix_sort+desc&search=osteogenesis+imperfecta).
3. Dahan-Oliel N, Oliel S, Tsimicalis A, Montpetit K, Rauch F, Dogba MJ (2016) Quality of life in osteogenesis imperfecta: A mixed-methods systematic review. *Am J Med Genet Part A* 170:62–76
4. Gooijer K, Harsevoort AGJ, Franken AAM, Dijk FS Van, Withaar HR, Janus GJM (2020) A Baseline Measurement of Quality of Life in 322 Adults With Osteogenesis Imperfecta. *00:1–7*
5. Hill CL, Baird WO, Walters SJ (2014) Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta : a qualitative interview based study. 1–9
6. Song Y, Zhao D, Li L, Lv F, Wang O, Jiang Y, Xia W, Xing X, Li M (2019) Health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta: a large-sample study. *Osteoporos Int* 30:461–468
7. Vanz AP, van de Sande Lee J, Pinheiro B, Zambrano M, Brizola E, da Rocha NS, Schwartz IVD, de Souza Pires MM, Félix TM (2018) Health-related quality of life of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: A cross-sectional study using PedsQL™. *BMC Pediatr* 18:1–6
8. Kuurila K, Kaitila I, Johansson R, Grénman R (2002) Hearing loss in Finnish adults with osteogenesis imperfecta: A nationwide survey. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 111:939–946
9. Sillence DO, Senn A, Danks DM (1979) Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet* 16:101–16
10. Chetty M, Roomaney IA, Beighton P (2021) The evolution of the nosology of osteogenesis imperfecta. *Clin Genet* 99:42–52
11. Biesecker LG, Adam MP, Alkuraya FS, et al (2021) A dyadic approach to the delineation of diagnostic entities in clinical genomics. *Am J Hum Genet* 108:8–15
12. Unger S, Ferreira CR, Mortier GR, et al (2023) Nosology of genetic skeletal disorders: 2023 revision. *Am J Med Genet Part A*. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63132>
13. Bönecker M, Abanto J (2014) Como as pesquisa de excelência em qualidade de vida relacionada à saúde bucal podem contribuir para a prática clínica? *Rev Assoc Paul Cir Dent*. <https://doi.org/10.1111/ipd.12092>
14. Jokovic A, Locker D, Guyatt G (2005) What do children’s global ratings of oral health and well-being measure? *Community Dent Oral Epidemiol* 33:205–211
15. Cachia Mintoff JM, Riddington M, Parekh S (2022) Oral health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta. *Eur Arch Paediatr Dent* 23:261–270
16. Najirad M, Ma MS, Rauch F, et al (2018) Oral health-related quality of life in children and adolescents with osteogenesis imperfecta: Cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis* 13:1–8

17. Najirad M, Madathil SA, Rauch F, et al (2020) Malocclusion traits and oral health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta: A cross-sectional study. *J Am Dent Assoc* 151:480-490.e2
18. Kotecha S, Turner PJ, Dietrich T, Dhopatkar A (2013) The impact of tooth agenesis on oral health-related quality of life in children. *40:122–129*
19. Kunz F, Platte P, Keß S (2020) Do malocclusions affect oral health related quality of life ? 24–25
20. Barbosa TS, Gavião MB (2008) Oral health-related quality of life in children: part III. Is there agreement between parents in rating their children's oral health-related quality of life? A systematic review. *Int J Dent Hyg* 6:108–113
21. Barbosa T de S, Gavião MBD (2009) Evaluation of the family impact scale for use in Brazil. *J Appl Oral Sci* 17:397–403
22. C.L. H, W.O. B, S.J. W (2014) Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: A qualitative interview based study. *Health Qual Life Outcomes* 12:1–9
23. Rapoport M, Bober MB, Raggio C, et al (2023) The patient clinical journey and socioeconomic impact of osteogenesis imperfecta: a systematic scoping review. *Orphanet J Rare Dis* 18:1–26
24. Dogba MJ, Bedos C, Durigova M, Montpetit K, Wong T, Glorieux FH, Rauch F (2013) The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents - a qualitative analysis. *BMC Pediatr*. <https://doi.org/10.1186/1471-2431-13-153>
25. Zaror C, Pardo Y, Espinoza-Espinoza G, et al (2019) Assessing oral health-related quality of life in children and adolescents: a systematic review and standardized comparison of available instruments. *Clin Oral Investig* 23:65–79
26. SAÚDE M DA (2022) PORTARIA CONJUNTA SAES/SCTIE/MS Nº 17, DE 08 DE SETEMBRO DE 2022 Osteogênese imperfeita. 1–3
27. Jabbour Z, Al-Khateeb A, Eimar H, Retrouvey JM, Rizkallah J, Glorieux FH, Rauch F, Tamimi F (2018) Genotype and malocclusion in patients with osteogenesis imperfecta. *Orthod Craniofac Res* 21:71–77
28. O'Connell AC, Marini JC (1999) Evaluation of oral problems in an osteogenesis imperfecta population. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 87:189–196
29. Rizkallah J, Schwartz S, Rauch F, Glorieux F, Vu DD, Muller K, Retrouvey JM (2013) Evaluation of the severity of malocclusions in children affected by osteogenesis imperfecta with the peer assessment rating and discrepancy indexes. *Am J Orthod Dentofac Orthop* 143:336–341
30. Malmgren B, Andersson K, Lindahl K, Kindmark A, Grigelioniene G, Zachariadis V, Dahllöf G, Åström E (2017) Tooth agenesis in osteogenesis imperfecta related to mutations in the collagen type I genes. *Oral Dis* 23:42–49
31. Malmgren B, Thesleff I, Dahllöf G, Åström E, Tsilingaridis G (2021) Abnormalities in Tooth Formation after Early Bisphosphonate Treatment in Children with Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int* 109:121–131

32. Andersson K, Dahllöf G, Lindahl K, Kindmark A, Grigelioniene G, Åström E, Malmgren B (2017) Mutations in COL1A1 and COL1A2 and dental aberrations in children and adolescents with osteogenesis imperfecta - A retrospective cohort study. *PLoS One* 12:1–16
33. Andersson K, Malmgren B, Åström E, Nordgren A, Taylan F, Dahllöf G (2020) Mutations in COL1A1/A2 and CREB3L1 are associated with oligodontia in osteogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis* 15:1–12
34. Taqi D, Moussa H, Schwinghamer T, et al (2021) Osteogenesis imperfecta tooth level phenotype analysis: Cross-sectional study. *Bone*. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2021.115917>
35. Taqi D, Moussa H, Schwinghamer T, Vieira AR, Dagdeviren D, Retrouvey JM, Rauch F, Tamimi F (2021) Missing and unerupted teeth in osteogenesis imperfecta. *Bone*. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2021.116011>
36. Maioli M, Gnoli M, Boarini M, et al (2019) Genotype–phenotype correlation study in 364 osteogenesis imperfecta Italian patients. *Eur J Hum Genet* 27:1090–1100
37. Rauch F, Lalic L, Roughley P, Glorieux FH (2010) Relationship between genotype and skeletal phenotype in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *J Bone Miner Res* 25:1367–1374
38. Yamaguti PM, de La Dure-Molla M, Monnot S, et al (2023) Unequal Impact of COL1A1 and COL1A2 Variants on Dentinogenesis Imperfecta. *J Dent Res* 102:616–625
39. Forlino A, Marini JC (2016) Osteogenesis imperfecta. *Lancet* 387:1657–1671
40. Van Dijk FS, Pals G, Van Rijn RR, Nikkels PGJ, Cobben JM (2010) Classification of Osteogenesis Imperfecta revisited. *Eur J Med Genet* 53:1–5
41. MINISTÉRIO DA SAÚDE, SECRETARIA DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA IEIEES, SAÚDE DDGEIDTEIESC-GDGDTE, TERAPÊUTICAS CDGDPCEDT (2022) Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita. 3–101
42. BOTELHO MB, BARROS SDC (2019) E O U E O.
43. Hill M, Lewis C, Riddington M, Crowe B, DeVile C, Götherström C, Chitty L (2019) Exploring the impact of Osteogenesis Imperfecta on families: A mixed-methods systematic review. *Disabil Health J* 12:340–349
44. Malmgren B, Tsilingaridis G, Monsef-Johansson N, Qahtani ZH Al, Dahllöf G, Åström E (2020) Bisphosphonate Therapy and Tooth Development in Children and Adolescents with Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int* 107:143–150
45. Idolazzi L, Fassio A, Viapiana O, Rossini M, Adami G, Bertoldo F, Antoniazzi F, Gatti D (2017) Treatment with neridronate in children and adolescents with osteogenesis imperfecta: Data from open-label, not controlled, three-year Italian study. *Bone* 103:144–149
46. Kamoun-Goldrat A, Ginisty D, Le Merrer M (2008) Effects of bisphosphonates on tooth eruption in children with osteogenesis imperfecta. *Eur J Oral Sci* 116:195–198
47. THE WHOQOL GROUP (1995) THE WORLD HEALTH ORGANIZATION QUALITY OF LIFE ASSESSMENT (WHOQOL): POSITION PAPER FROM THE WORLD HEALTH ORGANIZATION. 41:

48. Pio M, Fleck DA O instrumento de avaliação de qualidade de vida da Organização Mundial da Saúde ( WHOQOL-100 ): características e perspectivas The World Health Organization instrument to evaluate quality of life ( WHOQOL-100 ): characteristics and perspectives. 33–38
49. Barbosa T de S, Mialhe FL, Castilho ARF de, Gavião MBD (2010) Qualidade de vida e saúde bucal em crianças e adolescentes: aspectos conceituais e metodológicos. *Physic Rev Saúde Coletiva* 20:283–300
50. Locker D, Jokovic A, Clarke M (2004) Assessing the responsiveness of measures of oral health-related quality of life. *Community Dent Oral Epidemiol* 32:10–18
51. Locker D, Allen F (2007) What do measures of “oral health-related quality of life” measure? *Community Dent Oral Epidemiol* 35:401–411
52. Thomson WM, Broder HL (2018) Oral–Health–Related Quality of Life in Children and Adolescents. *Pediatr Clin North Am* 65:1073–1084
53. Friedlander L, Berdal A, Boizeau P, Licht BA, Manière MC, Picard A, Azzis O, Vazquez MP, Alberti C, Molla MDLD (2019) Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: A questionnaire-based cohort study. *Orphanet J Rare Dis* 14:1–13
54. Barbosa T de S, Vicentin MDS, Gavião MBD (2011) Qualidade de vida e saúde bucal em crianças – Parte I : Versão brasileira do Child Perceptions Questionnaire 8-10 Quality of life and oral health in children – Part I : Brazilian version of the Child Perceptions Questionnaire 8-10. 4077–4085
55. Barbosa T de S, Gavião MBD (2011) Qualidade de vida e saúde bucal em crianças – parte II: versão brasileira do Child Perceptions Questionnaire 11-14 Quality of life and oral health in children – Part II: Brazilian version of the Child Perceptions Questionnaire 11-14. 3267–3276
56. Jokovic A, Locker D, Stephens M, Kenny D, Tompson B, Guyatt G (2002) Validity and reliability of a questionnaire for measuring child oral-health-related quality of life. *J Dent Res* 81:459–463
57. Barbosa TS, Tureli MCM, Gavião MBD (2009) Validity and reliability of the Child Perceptions Questionnaires applied in Brazilian children. 8:1–8
58. Jokovic A, Locker D, Guyatt G (2004) How well do parents know their children? implications for proxy reporting of child health-related quality of life. 1297–1307
59. Weyant RJ, Manz M, Corby P, Rustveld L, Close J (2007) Factors associated with parents’ and adolescents’ perceptions of oral health and need for dental treatment. *Community Dent Oral Epidemiol* 35:321–330
60. Wilson-Genderson M, Broder HL, Phillips C (2007) Concordance between caregiver and child reports of children’s oral health-related quality of life. *Community Dent Oral Epidemiol* 35:32–40
61. Benson P, O’Brien C, Marshman Z (2010) Agreement between mothers and children with malocclusion in rating child oral health-related quality of life. 137:631–638
62. Bos A, Hoogstraten J, Zentner A (2010) Perceptions of Dutch orthodontic patients and their parents on oral health-related quality of life. *Angle Orthod* 80:367–372

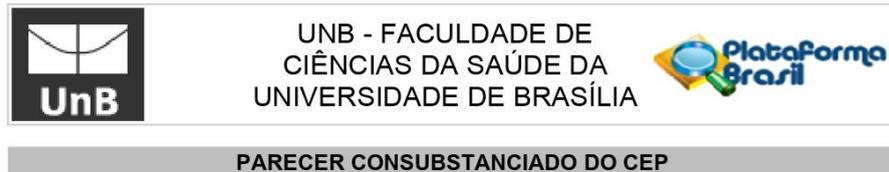
63. Jokovic A, Locker D, Stephens M, Kenny D, Tompson B, Guyatt G (2003) 67 Measuring Parental Perceptions of Child Oral Health. *J Public Heal Dent* 63:67–721
64. Geels LM, Hoogstraten J, Prahl-Andersen B (2008) Confirmative factor analysis of the dimensions of the Child Oral Health Impact Profile (Dutch version). *Eur J Oral Sci* 116:148–152
65. Barbosa TDS, Gavião MBD (2015) Validation of the Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire: Agreement between parental and child reports. *J Public Health Dent* 75:255–264
66. Locker D, Jokovic A, Stephens M, Kenny D, Tompson B, Guyatt G (2002) Family impact of child oral and oro-facial conditions. *Community Dent Oral Epidemiol* 30:438–448
67. Jokovic A, Locker D, Tompson B, Guyatt G (2004) Questionnaire for measuring oral health-related quality of life in eight-to ten-year-old children. *Pediatr Dent* 26:512–518
68. Torres CS, Paiva SM, Vale MP, Pordeus IA, Ramos-Jorge ML, Oliveira AC, Allison PJ (2009) Psychometric properties of the Brazilian version of the Child Perceptions Questionnaire (CPQ11-14) - Short forms. *Health Qual Life Outcomes* 7:1–7
69. Vida QDE, Escolares EM, Of I, Associated F, Oral W, On H, Life OF, Schoolchildren OF (2014) Fabiola diogo de siqueira frota.
70. Barbosa T de S, Steiner-Oliveira C, Gavião MBD (2010) Tradução e adaptação brasileira do Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire (P-CPQ). *Saúde e Soc* 19:698–708
71. Goursand D, Ferreira MC, Pordeus IA, Mingoti SA, Veiga RT, Paiva SM (2013) Development of a short form of the Brazilian Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire using exploratory and confirmatory factor analysis. *Qual Life Res* 22:393–402
72. Antunes LAA, Lemos HM, Milani AJ, Guimarães LS, Küchler EC, Antunes LS (2020) Does traumatic dental injury impact oral health-related to quality of life of children and adolescents? Systematic review and meta-analysis. *Int J Dent Hyg* 18:142–162
73. Milani AJ, Castilho T, Assaf AV, Antunes LS, Antunes LAA (2021) Impact of traumatic dental injury treatment on the Oral Health-Related Quality of Life of children, adolescents, and their family: Systematic review and meta-analysis. *Dent Traumatol* 37:735–748
74. Zaror C, Matamala-Santander A, Ferrer M, Rivera-Mendoza F, Espinoza-Espinoza G, Martínez-Zapata MJ (2022) Impact of early childhood caries on oral health-related quality of life: A systematic review and meta-analysis. *Int J Dent Hyg* 20:120–135
75. Das P, Mishra L, Jena D, Govind S, Panda S, Lapinska B (2022) Oral Health-Related Quality of Life in Children and Adolescents with a Traumatic Injury of Permanent Teeth and the Impact on Their Families: A Systematic Review. *Int J Environ Res Public Health*. <https://doi.org/10.3390/ijerph19053087>
76. Aimée NR, van Wijk AJ, Maltz M, Varjão MM, Mestrinho HD, Carvalho JC (2017) Dental caries, fluorosis, oral health determinants, and quality of life in adolescents. *Clin Oral Investig* 21:1811–1820
77. Cachia Mintoff JM, Riddington M, Parekh S (2021) Oral health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta. *Eur Arch Paediatr Dent*.

- <https://doi.org/10.1007/s40368-021-00664-9>
78. Hill M, Hammond J, Sharmin M, Lewis C, Heath M, Crowe B, Cecilia G, Devile C (2021) Living with Osteogenesis Imperfecta : A qualitative study exploring experiences and psychosocial impact from the perspective of patients , parents and professionals. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2021.101168>
  79. Bica I, Costa J (2020) Artigo Original Infl uência sociodemográfi ca na qualidade de vida. 1–7
  80. Sfreddo CS, Moreira CHC, Nicolau B, Ortiz FR, Ardenghi TM (2019) Socioeconomic inequalities in oral health-related quality of life in adolescents: a cohort study. *Qual Life Res* 28:2491–2500
  81. Koenker R, Bassett G (1978) Regression Quantiles. *Econometrica* 46:33
  82. Tsimicalis A, Denis-Larocque G, Michalovic A, Lepage C, Williams K, Yao TR, Palomo T, Dahan-Oliel N, Le May S, Rauch F (2016) The psychosocial experience of individuals living with osteogenesis imperfecta: a mixed-methods systematic review. *Qual Life Res* 25:1877–1896
  83. Chetty M, Roberts TS, Stephen L, Beighton P (2017) Craniofacial manifestations in osteogenesis imperfecta type III in South Africa. *BDJ open* 3:17021
  84. Chang PC, Lin SY, Hsu KH (2007) The craniofacial characteristics of osteogenesis imperfecta patients. *Eur J Orthod* 29:232–237
  85. Kragt L, Dharmo B, Wolvius EB, Ongkosuwito EM (2015) The impact of malocclusions on oral health-related quality of life in children — a systematic review and meta-analysis. <https://doi.org/10.1007/s00784-015-1681-3>
  86. Barron MJ, McDonnell ST, MacKie I, Dixon MJ (2008) Hereditary dentine disorders: Dentinogenesis imperfecta and dentine dysplasia. *Orphanet J Rare Dis* 3:1–10
  87. Pantoja LLQ, Carvalho MCV, Yamaguti PM, Castro LC, Paula LM, Acevedo AC (2024) The impact of craniofacial and dental osteogenesis imperfecta manifestations on oral health-related quality of life of children and adolescents. *Clin Oral Investig* 28:1–9
  88. Kumar S, Kroon J, Laloo R (2014) A systematic review of the impact of parental socio-economic status and home environment characteristics on children’s oral health related quality of life. *Health Qual Life Outcomes* 12:1–15
  89. Larsson P, Bondemark L, Häggman-Henrikson B (2021) The impact of oro-facial appearance on oral health-related quality of life: A systematic review. *J Oral Rehabil* 48:271–281
  90. Hill CL, Ford D, Baker J (2024) Optimising Health-Related Quality of Life in Children With Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int.* <https://doi.org/10.1007/s00223-024-01205-4>
  91. Kumar S, Zimmer-Gembeck MJ, Kroon J, Laloo R, Johnson NW (2017) The role of parental rearing practices and family demographics on oral health-related quality of life in children. *Qual Life Res* 26:2229–2236
  92. Elfituri AA, De Nova MJ, Najirad M (2024) The impact of osteogenesis imperfecta severity on oral health-related quality of life in Spain: a cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis* 19:1–10

93. Gjørup H, Beck-Nielsen SS, Hald JD, Haubek D (2021) Oral health-related quality of life in X-linked hypophosphataemia and osteogenesis imperfecta. *J Oral Rehabil* 48:160–168
94. Alice Broutin, Jean-Pierre Salles, Valérie Porquet-Bordes, Thomas Edouard, Frédéric Vaysse EN-E (2024) Orofacial features, Oral Health-Related Quality of Life and Exposure to bullying in Osteogenesis Imperfecta: A Cross-Sectional Study.

## ANEXOS

## ANEXO I – APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA



## PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

## DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** Avaliação e acompanhamento odontológico de pacientes com Osteogênese Imperfeita

**Pesquisador:** Ana Carolina Acevedo Poppe

**Área Temática:**

**Versão:** 1

**CAAE:** 15367519.8.0000.0030

**Instituição Proponente:** FACULDADE DE SAÚDE - FS

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

## DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 3.430.101

## Apresentação do Projeto:

"Resumo:

O presente projeto tem como objetivo principal realizar a avaliação odontológica e acompanhamento de pacientes diagnosticados com osteogênese imperfeita (OI) em atendimento no Centro Nacional de Referência para o tratamento da Osteogênese Imperfeita (OI) com pamidronato dissódico no Hospital Universitário de Brasília (HUB). Desde a criação da Clínica de Atendimento de pacientes com anomalias dentárias no HUB em 2002, diversos pacientes acometidos por síndromes e doenças raras vem recebendo acompanhamento odontológico, dentre eles 150 pacientes com diagnóstico de OI. No presente projeto, pretende-se sistematizar o estudo longitudinal das alterações craniofaciais e dentárias desses pacientes. Todos os pacientes que concordarem em participar da pesquisa, após a assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido, serão submetidos a exame clínico detalhado da face e boca, incluindo avaliação dos dentes, língua, gengiva e mucosas intra-orais, avaliação dos tecidos ósseos, musculares, articulação temporomandibular, bem como do funcionamento do sistema mastigatório. Alguns pacientes, quando necessário para o correto diagnóstico odontológico e posterior tratamento, poderão ser submetidos a exames complementares de imagem como radiografias panorâmicas e periapicais, tomografia computadorizada ou ressonância magnética. A expectativa é a de que ao longo do projeto tenhamos uma melhor caracterização das manifestações bucais e do funcionamento do sistema mastigatório dos pacientes com OI, bem como o acompanhamento e

**Endereço:** Faculdade de Ciências da Saúde - Campus Darcy Ribeiro  
**Bairro:** Asa Norte **CEP:** 70.910-900  
**UF:** DF **Município:** BRASÍLIA  
**Telefone:** (61)3107-1947 **E-mail:** cepfsunb@gmail.com

## ANEXO II – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO



**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA**  
**Faculdade de Ciências da Saúde**

Campus Universitário Darcy Ribeiro – Asa Norte – Brasília-DF CEP : 70910-90 Pág. 1 de 2

**Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para Responsável - TCLE**

Seu filho/menor de idade pelo qual o senhor(a) é responsável está sendo convidado a participar do projeto “**Avaliação Odontológica de pacientes com Osteogênese Imperfeita**”. Abaixo estão algumas informações sobre a pesquisa, que se referem ao participante do estudo, isto é, ao seu filho ou menor de idade sob sua responsabilidade. Queremos estudar a relação e as consequências de algumas alterações encontradas nos ossos, na face e nos dentes e a participação dele é muito importante.

- Será feita uma entrevista sobre seu estado de saúde geral e serão realizados exames clínicos, geral e da boca, em consultas no Hospital Universitário de Brasília. Durante o exame clínico serão observadas as estruturas da boca e da face, e algumas medições serão realizadas. Você e seu filho/menor de idade pelo qual o senhor(a) é responsável também responderão alguns questionários.
- Se for necessário para a investigação de alguma alteração odontológica, serão realizados exames de imagem como por exemplo radiografias panorâmicas, periapicais (de dentes isolados), tomografias ou ressonância magnética da face.
- Os procedimentos do exame clínico são comuns em odontologia, podendo às vezes incomodar um pouco, porém com risco mínimo para a saúde. As avaliações serão interrompidas se o menor de idade ficar cansado ou indisposto. O exame clínico será feito por profissionais treinados, e a equipe odontológica do hospital sempre dará assistência para que desconfortos sejam evitados ou diminuídos;
- Na hora do exame radiográfico, será explicado que a dose de radiação a qual o paciente será exposto é mínima e que será utilizado um avental de chumbo com o objetivo de oferecer maior proteção no momento da radiografia.
- As informações coletadas no exame clínico e nos exames de imagem ficarão armazenadas no prontuário odontológico do paciente e serão usadas para o diagnóstico de alterações odontológicas que podem estar relacionadas com a osteogênese imperfeita. Essas informações permitirão melhorar o aconselhamento de pessoas com essa doença genética.
- Não haverá pagamento pela colaboração e também não haverá nenhum custo com a participação. Caso o participante e o(a) senhor(a) tenham gastos diretamente relacionados à pesquisa, como alimentação, transporte e exames, estas despesas serão pagas pelo pesquisador responsável.
- O participante pode se negar a responder questões que lhe deixem constrangido, se recusar a participar de qualquer procedimento e desistir de participar da pesquisa quando quiser, sem nenhum prejuízo.
- 

\_\_\_\_\_ Rubrica do participante

\_\_\_\_\_ Rubrica do pesquisador

- Caso seu filho/menor sob sua responsabilidade sofra dano decorrente da participação na pesquisa, receberá assistência imediata e integral pelo tempo necessário, e será indenizado.
- Será oferecida ao participante acompanhamento clínico nas devidas especialidades odontológicas, sem que isto lhe cause custos.
- Os resultados serão divulgados na Universidade de Brasília, podendo ser publicados e/ou apresentados em eventos e/ou revistas científicas, mas não divulgaremos nome ou qualquer outra informação que permita identificá-lo. Garantimos sigilo, privacidade e anonimato.
  
- Após conclusão da pesquisa, os dados do participante serão armazenados e, caso sejam utilizados em uma pesquisa futura, o senhor(a) e o participante menor de idade serão contatados para nova autorização. O material somente será utilizado se um novo projeto for aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa.
- Somente os pesquisadores responsáveis terão acesso aos dados e materiais utilizados na pesquisa, como resultado de exames e prontuário. Não será permitido o acesso a outras pessoas que não fazem parte do projeto (seguradoras, empregadores etc). A proteção dos dados evita que o participante sofra qualquer tipo de discriminação.
- Em qualquer momento, o senhor (a) e o participante poderão ter acesso aos resultados. O senhor(a) e o participante também poderão decidir se querem ou não ter conhecimento do resultado. Sempre que desejar receber esclarecimentos antes, durante e depois da pesquisa e quando desejar saber sobre os resultados, entre em contato com a pesquisadora responsável Dra Ana Carolina Acevedo-Poppe pelo telefone (61) 9854-9011.
- Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília. O(a) senhor(a) pode pedir esclarecimentos e conhecer seus direitos como participante quando desejar, por meio do telefone: (61) 3107-1947 ou do e-mail cepfs@unb.br ou cepfsunb@gmail.com, horário de atendimento de 10:00hs às 12:00hs e de 13:30hs às 15:30hs, de segunda a sexta-feira. O papel do CEP é avaliar e acompanhar os aspectos éticos de todas as pesquisas envolvendo seres humanos, além de identificar os riscos associados à pesquisa; verificar se foram tomadas as medidas necessárias para minimizar tais riscos (físicos, psíquicos, morais, intelectuais, sociais, culturais ou espirituais); identificar os prováveis benefícios que a pesquisa pode gerar e assegurar que os participantes receberão uma adequada descrição e informação dos riscos.
- Este documento foi elaborado em duas vias, uma ficará com o pesquisador responsável e a outra com o(a) senhor(a).

\_\_\_\_\_ (Assinatura do pai ou responsável)

\_\_\_\_\_ (Assinatura do pesquisador responsável)

Brasília, \_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

## ANEXO III – TERMOS DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO


**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA**  
**Faculdade de Ciências da Saúde**

Campus Universitário Darcy Ribeiro – Asa Norte – Brasília-DF CEP : 70910-900

**Termo de assentimento para crianças de 6 a 9 anos**

Olá! Estamos convidando você a participar de uma pesquisa! Vamos estudar uma doença que afeta seus ossos e dentes.

Para isso, precisamos olhar seus dentes e sua boca e fazer algumas perguntas sobre sua saúde.

Também podemos tirar uma radiografia dos seus dentes.



Seus pais já deixaram você participar, mas você só participará se quiser. Se não quiser participar, não ficará bravo ou com raiva, só desistirá.

Não contaremos a ninguém sobre isso, e você pode nos procurar a qualquer momento!

Se você não vier com sua assinatura via deste documento, não será assinado com você e seus pais, e a outra ficará conosco.



Se você tiver alguma dúvida, peça para seus pais ou responsáveis ligarem para (61) 3107- 1947 ou enviarem um e-mail para [cepfs@unb.br](mailto:cepfs@unb.br) ou [cepfsunb@gmail.com](mailto:cepfsunb@gmail.com), durante o horário de atendimento de 10:00hs às 12:00hs e de 13:30hs às 15:30hs, de segunda a sexta-feira. Eles também podem ligar para (61) 99854 9011. Este telefone é da pesquisadora Dra. Ana Carolina Acevedo Poppe.

Brasília, \_\_\_\_ de \_\_\_\_ de \_\_\_\_.

Assinatura do participante de pesquisa

Assinatura do(a) pesquisador(a)



**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA**  
**Faculdade de Ciências da Saúde**

Campus Universitário Darcy Ribeiro – Asa Norte – Brasília-DF CEP : 70910-900

**Termo de assentimento para crianças de 10 a 12 anos**

Você está sendo convidado a participar de uma pesquisa que estudará sua doença. Esta doença afeta seus ossos e dentes e é conhecida pelo nome de “osteogênese imperfeita”.

Queremos descobrir informações sobre sua doença, e para isso, precisaremos fazer algumas perguntas sobre sua saúde e olhar seus dentes e sua boca. Também iremos tirar uma radiografia dos seus dentes. Uma pessoa com experiência irá fazer o exame e tirar a radiografia.

Seus pais concordaram que você participe, mas você não precisa participar da pesquisa se não quiser, e ninguém ficará bravo ou triste se você desistir.

Ninguém saberá que você está participando da pesquisa e nem daremos suas informações a estranhos.

Se você tiver alguma dúvida, você pode nos procurar pelo telefone (61) 9854-9011 e falar com a Dra. Ana Carolina Acevedo Poppe.

Você receberá uma via deste Termo de Assentimento, e a outra via ficará conosco. Assinar este documento significa que você aceita participar da pesquisa.

Brasília, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
 Assinatura do participante de pesquisa

\_\_\_\_\_  
 Assinatura do(a) pesquisador(a)



Para dúvidas sobre ética em pesquisa ou sobre a aprovação desta pesquisa, peça para seus pais ou responsáveis ligarem para (61) 3107-1947 ou enviarem um e-mail para [cepfs@unb.br](mailto:cepfs@unb.br) ou [cepfsunb@gmail.com](mailto:cepfsunb@gmail.com), durante o horário de atendimento de 10:00hs às 12:00hs e de 13:30hs às 15:30hs, de segunda a sexta-feira.



**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA**  
**Faculdade de Ciências da Saúde**

Campus Universitário Darcy Ribeiro – Asa Norte – Brasília-DF CEP : 70910-900

Pág. 1 de 2

**Termo de Assentimento Livre e Esclarecido – Participantes de 13 a 17 anos de idade**

Você está sendo convidado(a) a participar do projeto “**Avaliação Odontológica de pacientes com Osteogênese Imperfeita**”. Queremos estudar a relação e as consequências de algumas alterações encontradas nos ossos, na face e nos dentes e sua participação é muito importante. Abaixo estão algumas informações sobre a pesquisa :

- Será feita uma entrevista sobre seu estado de saúde geral e serão realizados exames clínicos, geral e da boca, em consultas no Hospital Universitário de Brasília. Durante o exame clínico serão observadas as estruturas da sua boca e da sua face. Você também responderá alguns questionários.
- Se for necessário para a investigação de alguma alteração odontológica, serão realizados exames de imagem como por exemplo radiografias panorâmicas ou de dentes isolados.
- Os procedimentos do exame clínico são comuns em odontologia, podendo às vezes incomodar um pouco, porém com risco mínimo para a saúde. As avaliações serão interrompidas se você ficar cansado ou indisposto. O exame clínico será feito por profissionais treinados, e nos esforçaremos para evitar e diminuir desconfortos.
- Na hora de tirar a radiografia, será explicado que a dose de radiação a qual você será exposto é mínima e que será utilizado um avental de chumbo com o objetivo de oferecer maior proteção para você.
- As informações coletadas no exame clínico e as radiografias ficarão armazenadas no seu prontuário odontológico e serão usadas para o diagnóstico de alterações odontológicas que podem estar relacionadas com a osteogênese imperfeita. Essas informações permitirão melhorar o aconselhamento de pessoas com sua doença genética.
- Você e seus pais ou responsável não irão receber nada por sua colaboração e também não terão nenhum custo com sua participação. Se você e seu responsável tiverem gastos diretamente relacionados à pesquisa, como alimentação, transporte e exames, estas despesas serão pagas pelo pesquisador responsável.
- Você não precisa responder as questões que não quiser, pode se recusar a participar de qualquer procedimento e desistir de participar da pesquisa quando quiser, e isso não irá te prejudicar.
- Se você sofrer qualquer dano decorrente da participação na pesquisa, receberá assistência imediata e integral pelo tempo necessário, e será indenizado.
- Iremos oferecer acompanhamento clínico nas devidas especialidades odontológicas do Hospital Universitário de Brasília, sem custos para você, seus pais ou responsável.

\_\_\_\_\_ Rubrica do participante

\_\_\_\_\_ Rubrica do pesquisador

- Os resultados serão divulgados na Universidade de Brasília, podendo ser publicados e/ou apresentados em eventos e/ou revistas científicas, mas não divulgaremos seu nome ou qualquer outra informação que permita identificar você. Garantimos seu sigilo, privacidade e anonimato.
- Após conclusão da pesquisa, seus dados serão armazenados e, caso sejam utilizados em uma pesquisa futura, entraremos em contato para que você autorize novamente. O material somente será utilizado se um novo projeto for aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa.
- Somente os pesquisadores responsáveis terão acesso aos dados e materiais utilizados na pesquisa, como resultado de exames e prontuário. Não será permitido o acesso a outras pessoas que não fazem parte do projeto. A proteção dos seus dados evita que você seja discriminado com sua participação.
- Em qualquer momento, você poderá saber dos resultados e também poderá decidir se quer ou não ter conhecimento do seu resultado. Sempre que desejar receber esclarecimentos antes, durante e depois da pesquisa e quando desejar saber sobre os resultados, entre em contato com a pesquisadora responsável Dra Ana Carolina Acevedo-Poppe pelo telefone (61) 9854-9011.
- Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília. Você pode pedir esclarecimentos e conhecer seus direitos como participante quando desejar, por meio do telefone: (61) 3107-1947 ou do e-mail [cepfs@unb.br](mailto:cepfs@unb.br) ou [cepfsunb@gmail.com](mailto:cepfsunb@gmail.com), horário de atendimento de 10:00hs às 12:00hs e de 13:30hs às 15:30hs, de segunda a sexta-feira. O papel do CEP é avaliar e acompanhar os aspectos éticos de todas as pesquisas envolvendo seres humanos, além de identificar os riscos associados à pesquisa; verificar se foram tomadas as medidas necessárias para minimizar tais riscos (físicos, psíquicos, morais, intelectuais, sociais, culturais ou espirituais); identificar os prováveis benefícios que a pesquisa pode gerar e assegurar que os participantes receberão uma adequada descrição e informação dos riscos.
- Este documento foi elaborado em duas vias, uma ficará com o pesquisador responsável e a outra com você e seus responsáveis.

\_\_\_\_\_ (Assinatura do participante)

\_\_\_\_\_ (Assinatura do pesquisador responsável)

Brasília, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

## ANEXO IV – QUESTIONÁRIO SF8-CPQ8-10

Data de hoje: \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
Dia Mês Ano

1. Você é um menino ou uma menina?  
  
 Menino  
 Menina
2. Quando você nasceu? \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_ Idade \_\_\_\_\_  
Dia mês ano
3. Quando você pensa em seus dentes ou boca, você acha que eles são:  
 Muito bons  
 Bons  
 Mais ou menos  
 Ruins
4. Quanto seus dentes ou boca lhe incomodam no dia-a-dia?  
 Nem um pouco  
 Só um pouquinho  
 Mais ou menos  
 Muito
5. Você teve dor em seus dentes quando tomou bebidas geladas ou comeu alimentos quentes?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Várias vezes  
 Todos os dias ou quase todos os dias
6. Você sentiu alimento grudado em seus dentes?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Várias vezes  
 Todos os dias ou quase todos os dias
7. Você teve dificuldade para morder ou mastigar alimentos duros, como maçã, milho verde na espiga ou bife devido aos seus dentes ou sua boca?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Várias vezes  
 Todos os dias ou quase todos os dias
8. Você teve dificuldade para comer o que gostaria devido a problemas nos seus dentes ou na sua boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

9. Você ficou preocupado com o que as outras pessoas pensam sobre seus dentes ou sua boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

10. Você ficou preocupado porque você não é tão bonito quanto os outros por causa de seus dentes ou sua boca nas últimas 4 semanas?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

11. Você não quis sorrir ou rir quando estava com outras crianças devido a problemas nos seus dentes ou na sua boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

12. Outras crianças tiraram sarro de você ou lhe apelidaram devido aos seus dentes ou sua boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

PRONTO, ACABOU!

OBRIGADA POR SUA AJUDA!

## ANEXO V – QUESTIONÁRIO SF8-CPQ11-14

Data de hoje: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
DIA MÊS ANO

1. Você é um menino ou uma menina?

- Menino
- Menina

2. Quando você nasceu? \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
DIA MÊS ANO

3. Você acha que a saúde de seus dentes, lábios, maxilares e boca é:

- Excelente
- Muito boa
- Boa
- Mais ou menos
- Ruim

4. As condições (boas ou ruins) de seus dentes, lábios ou boca atrapalham sua vida no dia a dia?

- Nem um pouco
- Só um pouquinho
- Mais ou menos
- Muito
- MUITÍSSIMO

Nos último 3 meses:

5. Você teve dor em seus dentes, lábios, maxilares ou boca?

- Nunca
- Uma ou duas vezes
- Algumas vezes
- Várias vezes
- Todos os dias ou quase todos os dias

6. Você teve alimento grudado dentro ou entre os dentes?

- Nunca
- Uma ou duas vezes
- Algumas vezes
- Várias vezes
- Todos os dias ou quase todos os dia

7. Você costuma respirar pela boca (ou ficar de boca aberta) devido a problemas nos seus dentes, lábios, maxilares ou boca?

- Nunca
- Uma ou duas vezes
- Algumas vezes
- Várias vezes
- Todos os dias ou quase todos os dias

**8.** Você teve dificuldade para beber ou comer alimentos quentes ou gelados devido aos seus dentes, lábios, maxilares ou boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

Nos último 3 meses:

**9.** Você ficou preocupado com o que os outros pensam sobre seus dentes, lábios, boca ou maxilares?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

**10.** Você se preocupou por não ser tão saudável quanto os outros devido aos seus dentes, lábios, maxilares ou boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

Nos último 3 meses:

**11.** Você não quis sorrir ou rir quando estava perto de outras crianças devido aos seus dentes, lábios, maxilares ou boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

**12.** Outras crianças caçoaram (tiraram sarro) de você devido aos seus dentes, lábios, maxilares ou boca?

- ( ) Nunca
- ( ) Uma ou duas vezes
- ( ) Algumas vezes
- ( ) Várias vezes
- ( ) Todos os dias ou quase todos os dias

PRONTO, ACABOU! OBRIGADO POR NOS AJUDAR!

## ANEXO VI – QUESTIONÁRIOS SOCIOECONÔMICO

**Seção 1 de 8: Informações Iniciais**

1. **Qual é o seu telefone de contato?**  
(DDD) 9XXXX-XXXX  
*Campo para preenchimento do telefone*
2. **Qual é a data de nascimento do seu filho (a)?**  
Dia/Mês/Ano  
*Campo para preenchimento da data de nascimento*

**Seção 2 de 8: Conhecimento sobre Osteogênese Imperfeita**

3. **Você conhecia ou tinha ouvido falar sobre a Osteogênese Imperfeita antes de receber o diagnóstico do paciente pelo qual você é responsável?**  
 Sim  
 Não

**Seção 3 de 8: Composição Familiar**

4. **Com quem o paciente com Osteogênese Imperfeita (OI) mora?**  
*Marque todas as opções que se aplicam.*  
 Mãe  
 Pai  
 Irmãos  
 Avós  
 Tios  
 Outra opção: \_\_\_\_\_ (campo para especificar)
5. **Na casa onde o paciente com OI mora, existe um chefe de família. Quem é ele/ela?**  
*Marque apenas uma opção.*  
 Mãe do paciente com OI  
 Pai do paciente com OI  
 Avós (os) do paciente com OI  
 Tios (as) do paciente com OI  
 Irmãos do paciente com OI

**Seção 4 de 8: Escolaridade do Chefe de Família**

6. **Qual é o nível de escolaridade do(a) chefe da família?**  
*Marque apenas uma opção.*  
 Não alfabetizado  
 Ensino Fundamental I (até a alfabetização) completo e Ensino Fundamental II (até a 9ª série) incompleto  
 Ensino Fundamental II completo e Ensino Médio incompleto  
 Ensino Médio completo e Ensino Superior incompleto  
 Ensino Superior completo

**Seção 5 de 8: Renda Familiar**

7. **Qual é a renda salarial da família?**  
*Marque apenas uma opção.*  
 Entre 0 e 1 salários mínimo  
 Entre 1 e 2 salários mínimos  
 Entre 2 e 4 salários mínimos

- Entre 4 e 10 salários mínimos
- Entre 10 a 20 salários mínimos
- Acima de 20 salários mínimos

---

**Seção 6 de 8: Sistema de Saúde Odontológico****8. Além do HUB/DF (UnB), o paciente com Osteogênese Imperfeita frequenta/frequentou qual tipo de sistema de saúde odontológico?**

*Marque apenas uma opção.*

- Ele(a) não frequenta outro consultório odontológico além do HUB/DF.
- Ele(a) frequenta ou já frequentou um consultório odontológico particular (privado).
- Ele(a) frequenta ou já frequentou um consultório odontológico público, diferente do HUB.
- Ele(a) já frequentou tanto serviços públicos (diferentes do HUB), quanto um sistema privado.

---

**Seção 7 de 8: Escolaridade do Paciente com OI****9. O paciente com Osteogênese Imperfeita estuda?**

*Marque apenas uma opção.*

- Sim, atualmente ele(a) frequenta a escola ou a faculdade regularmente.
- Não, atualmente ele(a) não frequenta mais a escola ou a faculdade.

**10. Em qual nível de escolaridade o paciente com Osteogênese Imperfeita (OI) está?**

*Marque apenas uma opção.*

- Pré-Alfabetização
- Alfabetização
- 1º, 2º ou 3º ano do Ensino Fundamental
- 4º, 5º ou 6º ano do Ensino Fundamental
- 7º a 9º ano do Ensino Fundamental
- Ensino Médio Incompleto
- Ensino Médio Completo
- Ensino Superior Incompleto
- Ensino Superior Completo

---

**Seção 8 de 8: Agradecimentos****Obrigado por nos ajudar!**

Em nome da **Equipe de Pesquisa em Atenção Odontológica em Pacientes com Doenças Raras da Universidade de Brasília (HUB/UnB)**, agradecemos a sua participação!

## ANEXO VII – QUESTIONÁRIOS P-CQP E FIS

**Secção 1: Saúde Bucal e Bem-Estar da Criança**

1. Como você classificaria a saúde dos dentes, lábios, maxilares e boca de seu filho(a)?
    - Excelente
    - Muito boa
    - Boa
    - Regular
    - Ruim
  2. Quanto o bem-estar geral de seu filho(a) é afetado pela condição de seus dentes, lábios, maxilares ou boca?
    - Nem um pouco
    - Só um pouquinho
    - Mais ou menos
    - Muito
    - Muitíssimo
- 

**Secção 2: Sintomas e Desconfortos**

As questões a seguir abordam sintomas e desconfortos que as crianças podem sentir devido às condições de seus dentes, lábios, boca e maxilares.

3. Seu filho(a) teve dor nos dentes, lábios, maxilares ou boca?
  - Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
4. Seu filho(a) teve sangramentos na gengiva?
  - Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
5. Seu filho(a) teve machucados na boca?
  - Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
6. Seu filho(a) teve mau hálito?
  - Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
7. Seu filho(a) teve comida presa no céu da boca?
  - Nunca

- Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
8. Seu filho(a) teve alimento preso dentro ou entre os dentes?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
- 

### Secção 3: Dificuldades Funcionais

Durante os últimos 3 meses, devido aos dentes, lábios, boca ou maxilares, com que frequência:

9. Seu filho(a) teve dificuldade de morder ou mastigar comidas como maçã, espiga de milho ou carne dura?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
10. Seu filho(a) respirou pela boca?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
11. Seu filho(a) teve problemas durante o sono?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
12. Seu filho(a) teve dificuldade para dizer alguma palavra?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
13. Seu filho(a) demorou mais que os outros para comer uma refeição?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
14. Seu filho(a) teve dificuldade para beber ou comer alimentos quentes ou frios?

- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
15. Seu filho(a) teve dificuldade para comer alimentos que ele/ela gostaria?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
16. Seu filho(a) teve uma dieta restrita a certos tipos de alimentos (ex. alimentos moles)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
- 

#### **Secção 4: Efeitos Emocionais e Comportamentais**

Durante os últimos 3 meses, devido aos dentes, lábios, boca ou maxilares, com que frequência:

17. Seu filho(a) se sentiu perturbado(a)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
18. Seu filho(a) se sentiu irritado(a) ou frustrado(a)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
19. Seu filho(a) se sentiu ansioso(a) ou com medo?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei

#### **Secção 5: Efeitos nas Atividades Diárias da Criança**

Durante os últimos 3 meses, devido aos dentes, lábios, boca ou maxilares, com que frequência:

20. Seu filho(a) faltou à escola (por exemplo, devido a dor, consultas ou cirurgias)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente

- Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
21. Seu filho(a) teve dificuldade para prestar atenção na escola?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
22. Seu filho(a) não quis falar ou ler em voz alta na classe?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
23. Seu filho(a) não quis falar com outras crianças?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
24. Seu filho(a) evitou sorrir ou rir quando estava perto de outras crianças?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
- 

#### **Seção 6: Preocupações e Bem-Estar Social da Criança**

Durante os últimos 3 meses, devido aos dentes, lábios, boca ou maxilares, com que frequência:

25. Seu filho(a) se preocupou que ele/ela não é tão saudável quanto outras pessoas?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
26. Seu filho(a) se preocupou que ele/ela é diferente das outras pessoas?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
27. Seu filho(a) se preocupou que ele/ela não é tão bonito(a) quanto outras pessoas?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes

- Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
28. Seu filho(a) agiu timidamente ou com vergonha?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
29. Seu filho(a) foi provocado(a) ou apelidado(a) por outras crianças?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
30. Seu filho(a) foi excluído(a) por outras crianças?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
31. Seu filho(a) não quis ou não conseguiu passar um tempo com outras crianças?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
32. Seu filho(a) não quis ou não conseguiu participar de atividades como esporte, grupos de atividades, teatro, música, viagens de escola?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei
33. Seu filho(a) se preocupou que ele/ela tem menos amigos?  
 Nunca  
 Uma ou duas vezes  
 Algumas vezes  
 Frequentemente  
 Todos os dias ou quase todos os dias  
 Não sei

---

**Seção 7: Impactos na Vida Social e Relações com os Outros**

Durante os últimos 3 meses, com que frequência:

34. Seu filho(a) se sentiu preocupado(a) com o que outras pessoas pensam sobre os dentes, lábios, boca ou maxilares?  
 Nunca

- Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
35. Seu filho(a) foi questionado por outras crianças sobre os dentes, lábios, boca ou maxilares?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
- 

### **Secção 8: Impactos na Família**

As questões a seguir tratam dos efeitos que a condição de saúde bucal de seu filho(a) pode ter sobre você e outros membros da família.

36. Você ou outro membro da família se sentiu perturbado(a)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
37. Você ou outro membro da família teve o sono interrompido?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
38. Você ou outro membro da família se sentiu culpado(a)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
39. Você ou outro membro da família precisou de dispensa do trabalho (por exemplo, devido a dor, consultas ou cirurgia)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
40. Você ou outro membro da família teve menos tempo para si mesmo(a) ou para a família?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei

---

**Secção 9: Preocupações Futuros para a Família**

Durante os últimos 3 meses, devido aos dentes, lábios, boca ou maxilares, com que frequência:

41. Você ou outro membro da família se preocupou que seu filho(a) terá menos oportunidades na vida (por exemplo, para namorar, casar, ter filhos, arrumar um emprego)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei

---

**Secção 10: Efeitos no Comportamento e Bem-Estar da Família**

42. Você ou outro membro da família se sentiu desconfortável em lugares públicos (por exemplo, lojas, restaurantes) com seu filho(a)?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
43. Seu filho(a) ficou com ciúmes de você ou de outros membros da família?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
44. Seu filho(a) culpou você ou outra pessoa da família?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei
45. Seu filho(a) discutiu com você ou outros da família?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
46. Seu filho(a) pediu mais sua atenção ou a de outros membros da família?
- Nunca
  - Uma ou duas vezes
  - Algumas vezes
  - Frequentemente
  - Todos os dias ou quase todos os dias
  - Não sei

---

**Secção 11: Impactos nas Atividades Familiares**

Durante os últimos 3 meses, com que frequência a condição dos dentes, lábios, boca ou

maxilares de seu filho(a):

47. Interferiu nas atividades da família em casa ou em outro lugar?

- Nunca
- Uma ou duas vezes
- Algumas vezes
- Frequentemente
- Todos os dias ou quase todos os dias
- Não sei

48. Causou discordância ou conflito na sua família?

- Nunca
- Uma ou duas vezes
- Algumas vezes
- Frequentemente
- Todos os dias ou quase todos os dias
- Não sei

49. Causou dificuldades financeiras para sua família?

- Nunca
- Uma ou duas vezes
- Algumas vezes
- Frequentemente
- Todos os dias ou quase todos os dias
- Não sei