



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Fernandes Figueira
Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher**

**QUALIDADE DE VIDA DE ADOLESCENTES COM
OSTEOGÊNESE IMPERFEITA EM TRATAMENTO NO
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA/FIOCRUZ.**

Antilia Januária Martins

Rio de Janeiro

Mai de 2011



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Fernandes Figueira
Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher**

**QUALIDADE DE VIDA DE ADOLESCENTES COM
OSTEOGÊNESE IMPERFEITA EM TRATAMENTO NO
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA/FIOCRUZ.**

Antilia Januária Martins

Tese apresentada à Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher, como parte dos requisitos para obtenção do título de Doutora em Ciências.

**Orientador: Dr. Juan Clinton Llerena Jr.
Co-orientadora: Ana Helena Rotta Soares**

**Rio de Janeiro
Maio de 2011**

**FICHA CATALOGRÁFICA NA FONTE
INSTITUTO DE COMUNICAÇÃO E INFORMAÇÃO
CIENTÍFICA E TECNOLÓGICA EM SAÚDE
BIBLIOTECA DA SAÚDE DA MULHER E DA CRIANÇA**

M379 Martins, Antilia Januária
Qualidade de vida de adolescentes com osteogênese imperfeita
em tratamento no Instituto Fernandes Figueira / Fiocruz / Antilia
Januária Martins. – 2011.
119f. , tab. , graf.

Tese (Doutorado em Saúde da Criança e da Mulher)-Instituto
Fernandes Figueira , Rio de Janeiro , RJ , 2011 .

Orientador : Juan Clinton Llerena Jr.

Co – orientador: Ana Helena Rotta Soares

Bibliografia: f. 85 -92

1. Osteogênese imperfeita . 2 . Adolescentes. 3.Qualidade de
vida . 4 . Doença crônica. I. Título.

CDD - 22ª ed. 616.71

Para o Luis Fernando, Mariana e Beatriz, com amor.

AGRADECIMENTOS

Aos meus orientadores, Dr. Juan Clinton Llerena Jr. e Dr^a Ana Helena Rotta Soares, pela oportunidade e pela valorosa orientação para a construção deste trabalho.

À banca examinadora, pela disponibilidade em aceitar este convite e pela contribuição com suas reflexões.

Aos professores da PGSCM, pela generosidade em compartilhar seus conhecimentos.

Aos funcionários da PGSCM, por toda a atenção a mim dispensada.

Aos colegas do curso, pela convivência e pelo apoio recebido.

Ao Dr. Saint Clair Gomes Jr., pela orientação na construção do banco de dados e à Dr^a Mônica Rodrigues Campos, pela colaboração na análise dos resultados e por ter me introduzido no “mundo” da estatística.

Aos adolescentes e seus responsáveis, por tornarem possível a realização deste estudo.

À equipe do Serviço Social, pelo estímulo e garantia das condições para que eu pudesse me ausentar parcialmente do trabalho.

Aos meus familiares e amigos, pelo apoio e pela compreensão por tantos momentos de ausência.

E, especialmente, ao meu companheiro Luis Fernando e minhas filhas Mariana e Beatriz, por dividirem comigo as angústias e alegrias durante esses quatro anos de estudo e trabalho.

RESUMO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença genética causada por mutações no colágeno tipo I, caracterizada pela fragilidade óssea e fraturas recorrentes, que podem evoluir com graves deformidades e limitações funcionais. Atualmente, o tratamento baseia-se em procedimentos cirúrgico-ortopédicos, na reabilitação fisioterápica e no uso de medicamentos, como os bisfosfonatos, que buscam reduzir a fragilidade óssea. Em 2001, com a aprovação da Portaria 2.305 do Ministério da Saúde, foi implantado o programa de tratamento com o pamidronato dissódico para crianças, adolescentes e jovens com OI na rede pública de saúde no Brasil. No entanto, o tratamento com bisfosfonatos na OI ainda é inovador e os estudos que existem na literatura, em sua maioria, baseiam-se no resultado positivo do uso dos medicamentos e intervenções em relação ao aumento na densidade mineral óssea, diminuição do número de fraturas esqueléticas, diminuição da dor e melhora no crescimento. Poucos estudos buscam avaliar a qualidade de vida, considerado hoje um desfecho importante na área da saúde. Neste sentido, buscou-se avaliar a qualidade de vida dos adolescentes inseridos no programa de tratamento com bisfosfonatos (pamidronato e alendronato) do Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz, através de uma abordagem quantitativa e qualitativa. Participaram deste estudo 37 adolescentes, que na primeira etapa responderam ao instrumento de avaliação de qualidade de vida da Organização Mundial da Saúde (WHOQOL-100) e, seus responsáveis, ao questionário sociodemográfico. Na segunda etapa, os adolescentes participaram do grupo focal. A maioria dos adolescentes tinha idade maior ou igual a 15 anos (62,2%), OI do tipo I (51,4%) e encontrava-se em tratamento ambulatorial fazendo uso de alendronato (59,4%). Não se confirmou a associação entre as características sociodemográficas e o tipo de tratamento e, também, o tipo de OI. Os domínios do WHOQOL-100 que obtiveram os melhores escores de avaliação foram religiosidade/espiritualidade/crenças pessoais (77,6%) e relações sociais (73,7%) e o pior escore foi o do meio ambiente (64,9%). O único domínio que apresentou diferença estatisticamente significativa foi o meio-ambiente entre os tipos de OI ($p=0,091$). Como não se obteve diferença estatisticamente significativa nos domínios, com exceção do meio ambiente, os resultados do WHOQOL-100 sugerem que a percepção que os adolescentes deste estudo têm de sua qualidade de vida independe do tipo de OI (I, III e IV) ou do tipo de tratamento (ambatório/alendronato e internação/pamidronato). Estes resultados são semelhantes aos do grupo focal, quando se percebeu as relações sociais como a dimensão mais valorizada pelos participantes, o que é comum nesta fase. Estes destacaram as vivências familiares e sociais, muitas vezes, como experiências estigmatizantes em função das marcas que a OI proporciona como a fragilidade, a baixa estatura, as cicatrizes corporais, dentre outras. Estas marcas também afetam o desenvolvimento da sexualidade nestes jovens. Mas a vivência dos adolescentes com OI é muito semelhante e independe da gravidade da doença ou do tipo de tratamento a que estão submetidos. Desta forma, a qualidade de vida é indiscutivelmente uma questão subjetiva, que se estabelece dentro de um contexto social, mas cuja construção não se dá comparativamente nem de forma vertical em relação às marcas da doença, pois um adolescente que possui um marca muito grande pode considerar a sua qualidade de vida melhor do que outro que possui uma marca menor. A qualidade de vida, portanto, não está necessariamente vinculada à marca que o adolescente tem, mas principalmente à forma como ele lida com a marca e enfrenta as barreiras criadas por ela.

Palavras-chave: qualidade de vida, adolescente, doença crônica, Osteogênese Imperfeita.

ABSTRACT

Osteogenesis Imperfecta (OI) is a genetic illness caused by mutations in the type I collagen, characterized by the bone fragility and recurring fractures, that can result in severe deformities and functional limitations. Currently, treatment encompasses surgical-orthopedic procedures, physiotherapeutic rehabilitation and the administration of bisphosphonates to increase bone mass and reduce the incidence of fractures. In 2001, with the approval of a federal law, a treatment program using pamidronate disodium for children, adolescents and young adults with OI was implemented in the Brazilian public health system. However, bisphosphonate therapy is still innovative and the current studies found in the literature are in their majority focused on the positive results of drugs and interventions regarding the increase in the bone mineral density, reduction of skeletal fractures rates, pain and improvements in the growth patterns. Few studies aim to evaluate the quality of life of these patients, considered today an important outcome in health discussions. The present study had as its objective the evaluation of the quality of life of adolescents enrolled in the bisphosphonate (pamidronate and alendronate) therapeutic program of the Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz, through a qualitative and quantitative approach. The first phase of the study consisted on the administration of the World Health Organization Quality of Life Assessment Instrument (WHOQOL-100) to 37 adolescents and of the sociodemographic questionnaire to parents. The next phase of the study consisted of a focus group. The majority of the adolescents were 15 years of age or older (62,2%), had OI Type I (51,4%) and were on ambulatory treatment using alendronate (59,4%). The association between the socio-demographic characteristics and the type of treatment was not confirmed in addition to the Type of OI. The domains of the WHOQOL-100 that attained the higher scores were spirituality/religion/personal beliefs (77,6%) and social relationships (73,7%) and the worst scores were observed for the environment domain (64,9%). The only domain that presented statistically significant difference when it came to type of OI was environment ($p=0,091$). The lack of statistical significance within the domains, with the exception of environment, in the WHOQOL-100 suggests that adolescents' perception of their quality of life is independent from type of OI (I, III and IV) and treatment (ambulatory/alendronate and hospitalization/pamidronate). The results are similar those obtained on the focus group, for this technique the social relationships were perceived as the more valuable dimension by the participants, common in adolescence. The subjects point out social and family experiences as frequently stigmatized due to marks associated with OI and such as fragility, decreased stature, bodily scars, amongst others. These marks and blemishes of character also affect the development of sexuality in these adolescents. But the experience of the adolescents with OI is very similar and is independent of the severity of the illness or of the treatment plan. Thus, quality of life is indisputably a subjective construct established in a social context, although its construction can neither be made comparatively nor vertically in relation to the marks present in the disease, thus an adolescent with a very significant mark may have the perception of a better quality of life than another that possesses a smaller mark. Therefore, quality of life is not necessarily associated to the mark the adolescent holds as is the manner in which he/she faces the barriers produced by it.

Key words: quality of life, adolescent, chronic disease, Osteogenesis Imperfecta.

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

ABOI: Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta

CROI: Centro de Referência para Tratamento da Osteogênese Imperfeita

FIOCRUZ: Fundação Oswaldo Cruz

IFF: Instituto Fernandes Figueira

MS: Ministério da Saúde

OI: Osteogênese Imperfeita

OMS: Organização Mundial da Saúde

SUS: Sistema Único de Saúde

WHOQOL: Instrumento de Avaliação da Qualidade de Vida da Organização Mundial da Saúde

SUMÁRIO

1.	Introdução	9
2.	Justificativa	13
3.	Objetivos	19
4.	Referencial teórico	20
4.1.	Qualidade de vida: um conceito em construção, subjetivo e multidimensional	20
4.2.	Osteogênese Imperfeita: manifestações clínicas, classificação e tratamento	23
4.3.	A experiência do adolecer com Osteogênese Imperfeita	25
5.	Metodologia	31
5.1.	Campo da pesquisa	31
5.2.	Desenho do estudo	34
5.3.	Sujeitos da pesquisa	35
5.4.	Estratégias de busca	35
5.5.	Técnicas e instrumentos	36
5.5.1.	Questionário WHOQOL-100	36
5.5.2.	Grupo focal	38
5.6.	Análise dos dados	41
6.	Resultados e discussão	44
6.1.	Perfil sociodemográfico e clínico dos adolescentes com Osteogênese Imperfeita	45
6.2.	Qualidade de vida segundo as características sociodemográficas	49
6.3.	Qualidade de vida segundo o WHOQOL-100	53
6.4.	A Osteogênese Imperfeita e seus significados	56
6.5.	O adolecer diferente	64

6.6.	O desenvolvimento da sexualidade	74
7.	Conclusões	80
8.	Referências bibliográficas	85
	Apêndice 1. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido	93
	Apêndice 2. Questionário sociodemográfico	94
	Apêndice 3. Roteiro do grupo focal	95
	Apêndice 4. Convite para o grupo focal	96
	Apêndice 5. Valores médios dos domínios do WHOQOL-100, segundo as características sociodemográficas, tipo de Osteogênese Imperfeita e regime terapêutico/medicamento	97
	Anexo 1. World Health Organization Quality of Life Assessment-100 (WHOQOL-100)	105

1. INTRODUÇÃO

Com os progressos no cuidado à saúde de uma série de pessoas com doenças crônicas e degenerativas, tem sido observado um significativo aumento na sobrevivência dos mesmos. A melhoria das condições de vida, levando à diminuição das taxas de mortalidade infantil, a redução das taxas de fertilidade e o envelhecimento das populações, foi determinante para que as taxas de doenças agudas e infecciosas fossem superadas em favor das doenças crônicas e degenerativas. O acesso a novos medicamentos e às tecnologias modernas e sofisticadas permitiu o aumento da sobrevivência de crianças, antes consideradas inviáveis, como os bebês pré-termos extremos e as crianças com malformações congênitas e com doenças crônicas. O Brasil, como outros países em desenvolvimento, vivencia uma transição epidemiológica, em que os defeitos congênitos passaram da quinta para a segunda causa de óbitos em menores de um ano entre 1980 e 2000 (Horovitz et al., 2005). Em especial, as malformações congênitas acarretam uma maior morbidade, com o desenvolvimento de complicações clínicas, intercorrências graves e diversas internações de período prolongado, o que torna o tratamento muito oneroso. Por serem doenças crônicas, há a necessidade de tratamento contínuo envolvendo especialistas de diversas áreas, principalmente da saúde e educação (Horovitz et al., 2005; Moreira e Goldani, 2010; Seidl e Zannon, 2004).

Neste panorama, uma série de estratégias do Sistema Único de Saúde (SUS) foi implementada para a prevenção e monitorização de defeitos congênitos no Brasil, entre elas: os programas de fortificação da farinha de trigo com ácido fólico para prevenir defeitos do tubo neural; o programa nacional de imunização contra a rubéola; o programa nacional de triagem neonatal para o diagnóstico precoce da fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias e fibrose cística, além do acesso aos

programas de pré-natal. Foi implantado, ainda, o campo 34 na Declaração de Nascido Vivo (DNV) onde devem ser registradas as malformações congênitas observadas ao nascimento. Quanto ao tratamento, o Ministério da Saúde (MS), através de portarias especiais, vem assumindo o tratamento de algumas doenças genéticas, entre elas o programa de tratamento da Osteogênese Imperfeita (Portaria GM/MS nº 2.305/2001), da Fibrose Cística (Portaria SAS nº 263/2001) e da Doença de Gaucher (Portaria SAS nº 449/2002).

O programa de tratamento para a Osteogênese Imperfeita (OI), na rede pública de saúde no Brasil, oferece tratamento com medicamento do grupo dos bisfosfonatos, especificamente o pamidronato dissódico, de forma gratuita, descentralizada e de acesso universal a todas as crianças, adolescentes e jovens com essa condição. A OI é uma doença potencialmente incapacitante, caracterizada pela fragilidade óssea, fraturas recorrentes e deformidades. O tratamento com bisfosfonatos, aliado à abordagem cirúrgica e à reabilitação, tem melhorado o prognóstico da doença e, conseqüentemente, a qualidade de vida das pessoas acometidas (Assis, 2002; Elnecave et al., 2006). Porém, ainda há poucos estudos sobre a real repercussão da intervenção na saúde de pessoas com OI quanto à avaliação da qualidade de vida desta população, principalmente, que englobem outras dimensões além da física.

O recente crescimento do interesse pelo conceito de qualidade de vida na área da saúde procede, em parte, pela mudança de paradigma nas últimas décadas, o que influenciou as políticas e as práticas neste campo. Segundo Buss (2000), *“a nova concepção de saúde a identifica com bem-estar e qualidade de vida, e não simplesmente com ausência de doença. A saúde deixa de ser um estado estático, biologicamente definido, para ser compreendida como um estado dinâmico, socialmente produzido.”* (p. 174).

A década de 90 foi marcada por debates acadêmicos e políticos sobre a definição do conceito de qualidade de vida, principalmente referidos a identificação das dimensões contempladas para o mesmo e a preocupação quanto ao desenvolvimento de instrumentos de avaliação, que considerem a perspectiva do próprio sujeito. Diversos estudos (Alriksson-Schmidt, 2007; Edwards, 2003; Martins, 1996; Nogueira, 2007; Santos, 2006; Soares, 2008a) têm sido feitos no campo da saúde pública, para avaliar o impacto de determinadas condições na qualidade de vida das pessoas, por causa da complexidade e extensão da problemática inerente à cronicidade de algumas doenças. A qualidade de vida passou a ser considerada um desfecho importante em saúde.

O Instituto Fernandes Figueira (IFF), unidade da Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ), tornou-se um dos Centros de Referência para Tratamento da Osteogênese Imperfeita (CROIs) em 2001, designado pela Portaria nº 2.305. Nesses 10 anos de experiência, alguns resultados positivos, relacionados ao aumento da massa óssea, redução da dor crônica e redução global do nível de incapacidade física, foram alcançados em pacientes tratados com pamidronato dissódico (Barbosa, 2006; Schmidt et al., 2008).

Este projeto, vinculado ao CROI-IFF, tem como objeto de estudo a qualidade de vida dos adolescentes inscritos no programa de tratamento para a Osteogênese Imperfeita no Instituto Fernandes Figueira. Inicia com um quadro teórico, que busca situar a discussão atual sobre o conceito de qualidade de vida e as dimensões que o compõem. Segue com uma descrição sobre esta condição geneticamente determinada, os aspectos clínicos e os tratamentos medicamentosos propostos. A metodologia empregada inclui a abordagem quantitativa e qualitativa e a apresentação dos resultados ocorreu concomitante à discussão. À medida que os dados foram expostos, procedeu-se

a uma discussão embasada na literatura científica. Para finalizar, na conclusão, ampliaram-se as reflexões e considerações suscitadas pela pesquisa.

2. JUSTIFICATIVA

Este estudo em qualidade de vida a respeito da OI trata da experiência de se viver com um corpo deficiente, da experiência da diferença. Em função das limitações que marcam significativamente o corpo e o sujeito, a OI torna-se emblemática, exemplar do que é viver “com” uma doença crônica e “apesar dela” (Conrad *apud* Canesqui, 2007). O tratamento medicamentoso com bisfosfonatos permitiu uma ampliação da experiência de crianças e adolescentes, pois a fragilidade óssea, que é a característica principal, passou a ser secundária, a ser algo para ser cuidado e não necessariamente incapacitante (Lima, 2010).

Mas o tratamento com bisfosfonatos na OI é ainda inovador e, por isso, existem poucos estudos na literatura, principalmente relacionados à qualidade de vida. Um levantamento realizado em março de 2009 na base de dados MEDLINE, utilizando as palavras-chave “quality of life” e “osteogenesis imperfecta” apontaram 23 produções. Em março de 2011, foi efetuado um novo levantamento, na mesma base de dados e utilizando as mesmas palavras-chave. Foram encontradas seis publicações novas. Do total de 29 produções, somente cinco tiveram como objetivo avaliar a qualidade de vida de pessoas com OI, levando em consideração outras dimensões, além das biomédicas. As demais publicações baseavam-se no resultado positivo do uso dos medicamentos e intervenções em relação ao aumento na densidade mineral óssea, diminuição do número de fraturas esqueléticas, diminuição da dor e melhora no crescimento. Estes estudos não definem o termo qualidade de vida, mas o utilizam de forma implícita, como um objetivo a ser alcançado ou um selo de práticas bem sucedidas em saúde.

Dentre as publicações que avaliaram a qualidade de vida, destacam-se as de Widmann et al. (1999; 2002). Em ambas, os autores utilizaram o questionário genérico

de qualidade de vida Short Form-36 (SF-36), para avaliação da qualidade de vida de adultos em comparação com a população americana. Os resultados de 1999 demonstraram a correlação entre as características do componente físico das pessoas com OI, a capacidade vital respiratória e a escoliose. Os achados do estudo de 2002 assinalaram, que os sujeitos tiveram escores significativamente inferiores em três dos quatro domínios que mensuram a saúde física, que foram a função física, o papel físico e a dor corporal. Não houve diferença significativa nos escores de avaliação da saúde mental.

Seikaly et al. (2005), com o objetivo de avaliar o impacto do alendronato na qualidade de vida dos pacientes com OI e os parâmetros ósseos de crianças e adolescentes com OI, desenvolveram um estudo prospectivo cruzado duplo-cego, onde participaram 17 sujeitos de ambos os sexos e faixa etária entre 3 e 15 anos. Os indicadores de qualidade de vida foram medidos através do Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) modificado, WeeFIM system e uma escala de bem-estar. Os autores apontam que após 12 meses de tratamento com alendronato e placebo, houve diferença significativa entre os grupos no que diz respeito aos seguintes parâmetros de qualidade de vida avaliados: autocuidado, bem-estar, dor e uso de analgésico. O mesmo não ocorreu com o escore de mobilidade total. Os autores sugerem que a diminuição da dor no grupo que usou o alendronato possibilitou uma maior sensação de bem-estar ocasionando, por consequência, melhoria no autocuidado.

Já Kok et al. (2007), realizaram um estudo prospectivo placebo-controlado randomizado e duplo-cego, com o objetivo de avaliar se o uso de outro bisfosfonato oral, o olpadronato, poderia influenciar aspectos da qualidade de vida de crianças e adolescentes com OI. Foram utilizados os questionários Health Utilities Index (HUI) System e o Harter's Self-Perception Profile for Children (SPPC). A amostra contou com

28 sujeitos, de ambos os sexos e faixa etária de seis a 18 anos, que foram divididos em dois grupos, um que fez uso do olpadronato e outro, do placebo. Os autores concluíram que durante os dois anos de follow-up, houve uma pequena diferença na qualidade de vida entre os grupos, em favor do grupo que usou o olpadronato, mas destacaram, que se o número de sujeitos fosse maior, os resultados quanto à qualidade de vida poderiam ter sido mais acentuados.

O estudo de Brussel et al. (2008) teve como objetivo avaliar os efeitos de um programa de treinamento físico em pacientes com formas leve e moderada da OI. Os autores avaliaram 34 crianças e adolescentes com OI tipo I ou IV, com idade entre oito e 18 anos, que foram randomicamente designados para um programa de exercícios de 12 semanas ou de cuidados rotineiros durante três meses. Foram estudadas a capacidade de exercício e a força muscular. A fadiga subjetiva, a percepção de competência e a qualidade de vida relacionada à saúde foram desfechos secundários. Para a avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde, foi utilizado o Child Health Questionnaire Parent-Form 50 (CHQ), aplicado aos pais. Os autores concluíram que um programa de treinamento supervisionado pode melhorar a capacidade aeróbica e a força muscular, além de reduzir os níveis de fadiga subjetiva destas crianças. Não encontraram diferença significativa em relação à qualidade de vida.

Estes estudos avaliaram a qualidade de vida de crianças e adolescentes juntos, sem se observar as diferenças ligadas às distintas etapas do desenvolvimento, o que é crucial para a compreensão de cada etapa. Apesar do grande crescimento de produções que contemplam o conceito de qualidade de vida, aquelas ligadas à saúde da criança e do adolescente ainda são insuficientes.

Estima-se que 7 a 10% da população de jovens tem uma doença crônica importante (Grossman, 2008). Adolescentes que vivem com doenças crônicas e,

especificamente com OI, têm uma experiência singular, construída a partir da convivência com a doença, o que repercute fortemente em suas vidas e na de suas famílias. Segundo Grossman (2008), a doença crônica afeta a mobilidade, as habilidades cognitivas e a capacidade intelectual do adolescente, além de causar angústia e impotência diante de episódios de dor e outros sintomas. Ela pode sobrecarregar algum membro da família responsável pelos cuidados com o adolescente, bem como, ocasionar uma dificuldade econômica nas famílias em manter o tratamento que, em geral, é oneroso. O momento de instalação da doença é um fator importante para definir o impacto que trará para a vida do adolescente, como também, a natureza da doença com seu curso, prognóstico e os agravos decorrentes.

Daí, a importância deste estudo com foco na avaliação da qualidade de vida dos adolescentes com OI, pois as informações geradas poderão contribuir para uma nova percepção sobre a doença e subsidiar os adolescentes e suas famílias, além da qualificação de profissionais, principalmente de saúde e educação, para futuras intervenções que venham a contribuir para a inclusão destes em todas as esferas da vida social. Cabe ressaltar, a contribuição que trará para o cuidado dos adolescentes com OI, uma vez que o conhecimento sobre as dimensões de suas vidas que são afetadas pela doença poderá gerar intervenções que venham a promover a qualidade de vida dos mesmos. E, ainda, poderá contribuir com futuras pesquisas que queiram abordar outras dimensões relacionadas ao conceito de qualidade de vida, além dos aspectos biológicos.

O presente estudo vem ao encontro da diretriz da Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência instituída pela Portaria nº 1.060 (Portaria GM/MS nº 1.060/2002), no que diz respeito à promoção da qualidade de vida. Este é o instrumento orientador das ações do setor saúde para o segmento das pessoas com deficiências. Tal Política buscou, além de outros atos legais do MS, incluir a atenção da pessoa com

deficiência no SUS na perspectiva da universalização, integralidade e descentralização das ações. As suas diretrizes são as seguintes: 1. promoção da qualidade de vida das pessoas com deficiência; 2. assistência integral à saúde da pessoa com deficiência; 3. prevenção de deficiências; 4. ampliação e fortalecimento dos mecanismos de informação; 5. organização e funcionamento dos serviços de atenção à pessoa com deficiência e 6. capacitação de recursos humanos.

E, por fim, o IFF vem acumulando ao longo dos anos experiência no tratamento de crianças e adolescentes com OI, tanto do ponto de vista técnico quanto de uma melhor compreensão sobre as questões individuais, familiares e sociais envolvidas. Com a implantação do programa de tratamento da OI em 2002, houve uma modificação na dinâmica da enfermaria de pediatria que, até aquele momento, recebia pacientes com graves comprometimentos de saúde e cujo tempo de permanência podia se estender por meses. A logística de assegurar dois leitos para o tratamento da OI fez com que a enfermaria passasse a receber um grupo de crianças e adolescentes com uma doença crônica, porém sem eventos agudos, que se internam eletivamente para receber medicação. O novo modelo teve que ser exercitado pelos diversos profissionais de saúde envolvidos e levou o geneticista clínico à beira do leito. Repercutiu, também, no trabalho do assistente social, a pesquisadora deste estudo, cuja atuação no Centro de Genética Médica restringia-se à atenção ambulatorial. Com o assistente social atuando em diferentes momentos, surgiram diversas indagações, não somente quanto à segurança e eficácia do tratamento em si, mas de uma notória vivência das pessoas com OI como um grupo que tem uma história de vida muito particular. A proposta deste estudo vem de uma longa discussão do grupo técnico do IFF sobre a importância de ampliar o conhecimento sobre esta experiência, elegendo o conceito de qualidade de vida como parâmetro que traduzirá, não apenas a experiência corpórea e clínica da

doença, mas também a vida desses adolescentes, apesar da doença e suas limitações. Cabe ressaltar, a importância do IFF como campo de pesquisas, que valoriza e dá voz a crianças e adolescentes, através de pesquisas que apreciam a perspectiva dos mesmos, independente dos seus familiares ou dos profissionais de saúde (Mello e Moreira, 2010; Soares et al., 2008).

Portanto, este tema é de interesse pessoal do pesquisador, devido a sua inserção profissional como assistente social no Centro de Genética Médica José Carlos Cabral de Almeida há alguns anos e, no Programa de Tratamento para a OI, desde a sua implantação. Neste período, foi possível perceber as conquistas e as dificuldades dos adolescentes com OI e suas famílias em relação às limitações físicas, familiares, escolares, profissionais e sociais, que são impostas pela condição. Por isso, o desejo de contribuir para a melhoria das informações sobre estes aspectos.

3. OBJETIVOS

3.1. Objetivo geral

Explorar e descrever a qualidade de vida de adolescentes com Osteogênese Imperfeita.

3.2. Objetivos específicos

Investigar dimensões da qualidade de vida dos adolescentes com Osteogênese Imperfeita;

Identificar os significados, as crenças e os valores que podem interferir na qualidade de vida dos adolescentes com Osteogênese Imperfeita;

Observar as diferentes estratégias encontradas para lidar com os desafios apresentados pela experiência da doença e suas interferências no adolescer.

4. REFERENCIAL TEÓRICO

4.1. Qualidade de vida: um conceito em construção, subjetivo e multidimensional.

Nas últimas décadas, diversas áreas do conhecimento como economia, sociologia, educação, medicina, enfermagem e psicologia têm demonstrado interesse no construto qualidade de vida, desenvolvendo estudos relativos aos diferentes conceitos, modelos teóricos e instrumentos de mensuração. Há sinais de que o termo surgiu pela primeira vez na literatura médica na década de 30, mas foi na década de 90 que aconteceram diversos debates acadêmicos e políticos sobre a definição deste conceito, principalmente no que se refere à identificação das dimensões contempladas para o mesmo e à preocupação quanto ao desenvolvimento de instrumentos de avaliação que considerem a perspectiva do sujeito (Seidl e Zannon, 2004).

No início da década de 90, consolidou-se um consenso entre os estudiosos sobre a subjetividade e a multidimensionalidade do construto qualidade de vida (The WHOQOL Group, 1995). A iniciativa da OMS de elaborar uma definição através de um projeto multicêntrico, que envolveu 15 centros de 14 países, trouxe uma contribuição teórico-metodológica importante para o tema. Portanto, a subjetividade refere-se à percepção do sujeito sobre o seu estado de saúde e sobre os aspectos não-médicos de sua vida. Ou seja, como o sujeito avalia a sua condição pessoal em cada uma das dimensões relacionadas à qualidade de vida. Os estudiosos do tema enfatizam que a qualidade de vida somente pode ser avaliada pelo próprio sujeito e não por um observador, como era feito anteriormente, em geral, por um profissional de saúde (The WHOQOL Group, 1995). Quanto à multidimensionalidade, trata-se do reconhecimento de que a qualidade de vida é composta por diferentes dimensões da vida, sendo no mínimo as seguintes: física, que compreende a percepção da pessoa sobre sua condição

física; psicológica, ou seja, a percepção da pessoa sobre sua condição afetiva e cognitiva e a dimensão social que é a percepção da pessoa sobre os relacionamentos sociais e os papéis sociais adotados na vida (The WHOQOL Group, 1995). Além disso, qualidade de vida implica na presença de elementos de avaliação tanto positivos, como a mobilidade, quanto negativos, como a dor (Fleck, 1999a; The WHOQOL Group, 1995).

Qualidade de vida é um conceito que engloba parâmetros subjetivos como bem-estar, felicidade, prazer, realização pessoal, como também, objetivos referentes à satisfação das necessidades básicas e daquelas criadas pelo grau de desenvolvimento socioeconômico de uma determinada sociedade (Minayo et al., 2000). Além disso, trata-se de uma construção social como outras, a saber, o construto felicidade, bem-estar etc. (Minayo et al., 2000). O termo é permeado pela relatividade cultural, ou seja, a cultura de cada sociedade interfere na noção que se tem sobre qualidade de vida (Minayo et al., 2000).

Destaca-se, porém, que não se tem uma definição unânime sobre o termo qualidade de vida, inclusive na literatura médica. Os termos “condições de saúde”, “funcionamento social” e “qualidade de vida” têm sido utilizados como sinônimos (Guyatt, 1993). Duas tendências predominam na área da saúde quanto à conceituação do termo qualidade de vida e geram instrumentos com aplicações distintas: conceito genérico de qualidade de vida e qualidade de vida relacionada à saúde (Seidl e Zannon, 2004). Na primeira, a qualidade de vida tem um sentido mais amplo, sem especificar patologias. Os estudos utilizam questionários de base populacional e nas amostras estudadas incluem pessoas saudáveis da população. Um exemplo de conceito genérico é a definição dada pela Organização Mundial da Saúde (OMS), que concebe a qualidade de vida como a percepção que a pessoa tem de sua posição na vida, considerando o contexto da cultura e sistema de valores nos quais ela está inserida, e em relação a seus

objetivos, suas expectativas, padrões e preocupações (The WHOQOL Group, 1995). A definição proposta incorpora a abrangência do construto, uma vez que inclui a saúde física, o estado psicológico, o nível de independência, as relações sociais, a espiritualidade e as crenças pessoais, além de aspectos do meio ambiente. O questionário WHOQOL (World Health Organization Quality of Life Assessment Instrument) e o SF-36 Health Survey (Medical Outcomes Study SF-36 Health Survey) são exemplos desta tendência.

A qualidade de vida relacionada à saúde tem um sentido mais restrito, que implica nos aspectos mais diretamente associados às doenças ou intervenções em saúde. Gianchello (1996) a define como o valor atribuído à duração da vida, quando modificada pela percepção de limitações físicas, psicológicas, funções sociais e oportunidades influenciadas pela doença, tratamento e outros agravos. Portanto, os estudos referem-se a situações relacionadas à qualidade de vida das pessoas após a experiência de doenças ou intervenções médicas, sendo muito comuns nos casos de doenças crônicas como câncer, diabetes, HIV/AIDS, transtornos mentais, dentre outras. Ilustram esse tipo de estudo o questionário EORTC-QLQ 30 para pacientes com neoplasias, desenvolvido pelo European Organization for Research and Treatment of Cancer e o MOS-HIV- Medical Outcomes Study-HIV Health Survey, para pessoas vivendo com HIV/AIDS.

No campo da saúde, a mensuração da qualidade de vida surgiu como uma forma de valorizar as percepções do adoecido a respeito desses vários aspectos da sua vida e não simplesmente restringir-se ao seu estado de saúde. Além disso, a identificação dessas dimensões tem sido objeto de pesquisa científica, através de estudos que empregam metodologias quantitativas e qualitativas, sendo que na literatura especializada há uma predominância dos primeiros (Seidl e Zannon, 2004). Os estudos

quantitativos são mais voltados para a construção de instrumentos que têm como objetivo estabelecer o caráter multidimensional do construto (Garrat et al., 2002; Guyatt et al., 1993). Já alguns estudiosos defendem um enfoque qualitativo, pois consideram que a utilização de medidas padronizadas pode induzir a respostas estereotipadas, que não refletem a experiência da pessoa. Para tal, preconizam a utilização de técnicas como a história de vida, a biografia e outras típicas de metodologias qualitativas (Bowling e Brazier, 1995; Farquhar et al., 1995). Há ainda os pesquisadores que recomendam a complementaridade das metodologias, com a combinação de medidas padronizadas e análises qualitativas, a fim de permitir a comparabilidade de resultados e, ainda, a emergência de temas que têm significado para os sujeitos (Gill et al., 1994; Groenvold et al., 1997).

4.2. Osteogênese Imperfeita: manifestações clínicas, classificação e tratamento.

A OI é uma doença genética causada por mutações no colágeno tipo I, caracterizada por fragilidade óssea e osteopenia, que leva a fraturas que podem ter origem intra-útero e frequentemente evolui com graves deformidades ósseas e limitações funcionais. Além disso, as pessoas afetadas podem ter escleróticas azuladas, dentinogênese imperfeita, surdez precoce ou tardia, baixa estatura, frouxidão ligamentar e dor óssea. A frequência é estimada em 1:5.000-10.000 pessoas (Byers e Steiner, 1992). É empregado o termo “enfermidade dos ossos frágeis” ou “síndrome dos ossos de cristal” para descrever a fragilidade óssea (Assis et al., 2002).

Existem diferentes formas de OI que, por conseguinte, refletem níveis diferentes de gravidade. A classificação da OI mais difundida no meio clínico e utilizada pelos profissionais de saúde é aquela proposta por Sillence et al. (1979). De acordo com essa classificação, a OI é dividida em quatro grupos principais. O tipo I, que são as formas

leves, é caracterizado por poucas fraturas ao longo da vida, poucas deformidades dos ossos longos, escleras azuladas, estatura normal e dentinogênese imperfeita. O tipo II, a forma mais grave, é letal no período perinatal. Os bebês são pequenos e muito hipotônicos. Podem-se observar múltiplas fraturas antes e depois do parto, deformidades graves e escleras escuras. O tipo III é a forma mais grave compatível com a vida. As pessoas afetadas têm face triangular, baixa estatura, inúmeras fraturas, deformidade dos ossos longos, escleras acinzentadas e dentinogênese imperfeita. Já o tipo IV é formado por um grupo altamente heterogêneo, tanto em relação à gravidade quanto às características clínicas. Apresentam um número variado de fraturas e arqueamento do fêmur, mesmo sem a ocorrência de fratura. Não se observa surdez e as escleras podem ser brancas ou cinzas (Sillence et al., 1979).

O estudo molecular do colágeno tipo I mostra-se anormal nos quatro tipos de OI caracterizando alterações genéticas de diferentes tipos de mutações e, desta forma, conferindo e correlacionando com os diferentes tipos de OI (Cole, 1997). O uso na prática clínica do estudo molecular para OI não está disponível, implicando tanto no diagnóstico como na classificação em critérios clínicos.

O tratamento da OI limitava-se, há pouco tempo, a medidas conservadoras como a diminuição ao máximo da atividade física e as ocasionais correções cirúrgicas das deformidades. Atualmente, baseia-se em procedimentos cirúrgico-ortopédicos, com a utilização de órteses e próteses para corrigir e prevenir fraturas e deformidades ósseas, na reabilitação fisioterápica e no uso de medicamentos que buscam reduzir a fragilidade óssea (Assis et al., 2002; Lima, 2010; Rauch e Glorieux, 2004).

O uso de bisfosfonatos, acrescido ao tratamento de suporte, tem repercutido na diminuição do número de fraturas e aumento da densidade mineral óssea (Lima, 2010; Rauch e Glorieux, 2004). Os bisfosfonatos (pamidronato dissódico e alendronato

dissódico) são medicamentos que inibem a reabsorção óssea, o que melhora o tratamento cirúrgico das deformidades e a qualidade de vida das pessoas com OI, devido ao aumento da densidade mineral óssea, à diminuição da dor óssea e do número de fraturas (Assis et al., 2002; Lima, 2010; Rauch e Glorieux, 2004). Estes estudos corroboram com os resultados do tratamento realizado no IFF, que demonstraram um aumento significativo da massa óssea, redução da dor crônica e redução global do nível de incapacidade física (Barbosa, 2006; Schmidt et al., 2008).

4.3. A experiência do adolecer com Osteogênese Imperfeita

A adolescência é referida como uma fase de transição entre a infância e a vida adulta. Na legislação brasileira, o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA) demarca o período da adolescência entre 12 e 18 anos (Lei nº 8.069/1990). Para a OMS, a adolescência compreende o período entre 10 e 20 anos em que ocorre o processo de maturação sexual. Apesar da utilização de critérios etários, a OMS reconhece que a experiência de adolecer não se restringe às transformações corporais, mas compreende também as diversas transformações físicas, psíquicas e sociais no ser humano, que são permeadas pela sociedade e cultura na qual ele está inserido (Friedman, 1985).

É um processo biológico, psicossocial e histórico-cultural, quando se produzem diversas transformações de ordem quantitativa e qualitativa: o desenvolvimento do pensamento abstrato, ampliação do juízo crítico, o estabelecimento mais profundo de uma visão pessoal do mundo, a elaboração de projeto de vida, a modificação e ampliação de interesses (Donas, 2002). As transformações físicas e biológicas denominadas puberdade são responsáveis pelo desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários femininos e masculinos (broto mamário, aumento dos testículos,

desenvolvimento de pelos pubianos), aceleração e desaceleração do crescimento físico, aumento da força física e aquisição da capacidade reprodutiva (Leal e Silva, 2001; Saito, 2001).

Tais transformações físicas aumentam a preocupação com a imagem corporal, ou seja, com a representação mental que o adolescente faz de si mesmo. Ocorre, também, uma mudança nas atitudes e na forma como se relacionavam socialmente, devido ao processo de auto-afirmação, contestação dos padrões vigentes e a busca de novos modelos. Na busca de identidade, sucede a separação progressiva dos pais que vai dando lugar a uma maior vinculação ao grupo de referência (Amado e Leal, 2001).

E, do ponto de vista social, esta fase demarca o período em que ocorre a passagem entre as funções sociais da infância e as funções sociais do adulto (Groppo, 2000). O sujeito perde os direitos e privilégios de criança e começa a assumir direitos e responsabilidades de adulto (Coli, 1994). É uma situação vivida em comum, quando ocorre um compartilhamento de crenças, valores, atitudes e expectativas que são construídas pelo próprio grupo (Groppo, 2000).

Groppo (2000) discute a diferença entre puberdade, adolescência e juventude, que são conceitos, muitas vezes, usados como sinônimos, mas que trazem características diferentes. Para o autor, o conceito de puberdade, utilizado pelas ciências médicas, refere-se às transformações corporais que acontecem nesta etapa. Já a concepção de adolescência, embasada pela psicologia, psicanálise e pedagogia, diz respeito ao desenvolvimento da personalidade, identidade e mudanças no comportamento. E, por fim, o conceito de juventude proposto pela sociologia, configura-se como aquele referido aos aspectos sociais desta fase, entre eles mudanças e desenvolvimento. A juventude como categoria social,

“é uma representação e uma situação social simbolizada e vivida com muita diversidade na realidade cotidiana, devido à sua combinação com outras situações sociais — como a de classe ou estrato social —, e devido também às diferenças culturais, nacionais e de localidade, bem como às de etnia e de gênero”

(Groppo, 2000:15)

Em resumo, a adolescência é um período em que ocorre, além das transformações físicas, a *“formação de uma identidade adulta, o desempenho de novos papéis sociais, a mudança na relação de dependência da família e a contestação de seus valores, a tendência grupal e o desenvolvimento da sexualidade”* (Amado e Leal, 2001: 223). Mas, apesar de diferentes parâmetros etários, adolescentes da mesma idade experimentam diferentes experiências devido à relatividade histórica e cultural (Novaes, 2003), mesmo no que diz respeito à puberdade, apesar dessa ser um fenômeno universal.

Fazendo uma conexão entre a experiência da adolescência e a vivência da doença crônica, a doença e suas marcas configuram-se como um componente importante na construção da identidade do adolescente. A cronicidade, como um conceito da sociedade ocidental, refere-se àquelas condições de saúde incuráveis, mas que podem ser gerenciadas. Atualmente, caiu em desuso a classificação dessas condições segundo a sua etiologia (não infecciosas e não transmissíveis) ou quanto a sua temporalidade (não agudas), pois algumas doenças têm o curso crônico e não se enquadram nessa classificação, como por exemplo, a malária e o infarto do miocárdio (Canesqui, 2007). O conceito mais aceito é aquele elaborado por Stein et al. (1993), que define doença crônica como aquela que tem uma base biológica, psicológica ou cognitiva; tem duração mínima de um ano; produz uma ou mais das seguintes sequelas: limitação funcional comparada com outras crianças saudáveis da mesma idade (nível

físico, cognitivo, emocional e de desenvolvimento geral), dependência de assistência ou mecanismos compensatórios (medicação, dieta especial, tecnologia médica, aparelhos específicos, assistência pessoal), necessidade de cuidados médicos, psicológicos ou educacionais para além do esperado para a idade da criança.

Grossman (2008) sinaliza a interferência que a doença crônica pode ter em relação aos seguintes aspectos da vida do adolescente: no crescimento e desenvolvimento, com o retardo na velocidade de crescimento ocasionando baixa estatura e atraso puberal; nos vínculos afetivos, causada pelas limitações de atividades físicas comprometendo a socialização, o absenteísmo escolar e do local de trabalho por causa da exigência de repouso ou de internações hospitalares; na escolarização, por causa das limitações de mobilidade, realização de consultas e exames em horário escolar, internações e prejuízo nas habilidades cognitivas; saúde sexual e reprodutiva, pela falta de orientações sobre os anticoncepcionais, a desvalorização das dificuldades em relação ao namoro ou o ato sexual, a limitação quanto ao uso de métodos contraceptivos ou a interferência de medicamentos na libido. Segundo a autora, estes sinais podem influenciar a imagem corporal e a autoestima do adolescente.

A doença crônica apresenta-se como um mediador das relações sociais, estando no centro de todas as interações entre o adoecido e o mundo, ultrapassando a simples esfera do serviço médico e se estendendo para todos os lugares da vida social. O impacto desorganizador da doença acontece na família, escola, círculos de amizades, entre outros, e cabe ao doente reduzir os desarranjos provocados pela experiência da doença (Adam e Herzlich, 2000). Portanto, a doença crônica torna-se um mediador das relações sociais do adolescente e influencia sua posição na família e em outros grupos de referência. Segundo Amado e Leal (2001), as tarefas e transformações sociais fundamentais para a adolescência provocam uma série de conflitos e sofrimento, quando

confrontados com a experiência da doença crônica, já que a mesma provoca diversas restrições, dependência de terceiros, uso de medicamentos e dietas e a proximidade e o temor da morte.

Porém, a experiência da doença crônica deve ser entendida em sua diversidade, através da diferenciação entre os tipos de doenças crônicas e os seus efeitos (Adam e Herzlich, 2000). Determinadas doenças não se constituem como uma ameaça vital ao doente, mas faz com que ele aprenda a conviver com ela como, por exemplo, a asma. Por outro lado, há aquelas, como a OI, que apresentam uma ameaça vital à pessoa e a sobrevida passa a estar no centro de suas preocupações.

Além disso, diversas doenças crônicas podem evocar o estigma, que é uma forma de classificação social, que afeta a identidade tornando-a desacreditada socialmente (Goffman, 1982). Uma experiência estigmatizante é permeada pelas relações sociais e concretiza-se através do olhar do outro sobre as marcas corporais e as diferenças. Para evitá-las ou atenuá-las, o adoecido crônico pode valer-se de estratégias como o isolamento social ou o segredo sobre a sua condição. Mas há, também, aqueles que tentam lutar contra os valores e normas estigmatizantes. O estigma da OI vem do seu potencial incapacitador, visível pelas marcas da doença, como a fragilidade, as deformidades físicas, a baixa estatura, as cicatrizes cirúrgicas e as órteses utilizadas por algumas pessoas com OI.

Outra categoria importante nessa discussão é a de deficiência. O modelo biomédico compreende a deficiência como uma consequência natural de uma lesão no corpo, tornando-o objeto de cuidados e impondo à pessoa restrições quanto a sua participação social. Já o modelo social da deficiência não restringe a deficiência à expressão de uma lesão, reconhece o corpo com lesão, mas também denuncia a estrutura social opressora e segregadora. Além disso, defende que a deficiência não deve ser vista

como um problema individual, mas sim, uma consequência da incapacidade da sociedade em prever e absorver a diversidade. A deficiência deve ser compreendida como uma expressão da diversidade humana, uma entre outras possibilidades para a existência humana, ou seja, um dentre outros estilos de vida (Diniz, 2007).

Trazendo a discussão da diversidade para o recorte da vivência da doença crônica, observa-se que a deficiência configura-se como mais um componente que contribui com a construção da identidade do adolescente, como no caso da experiência de adolecer com uma doença rara como a OI. A experiência de adolecer com OI é algo singular, devido aos acometimentos provocados, como as fraturas, as deformidades ósseas, as dores articulares, dentre outros. Além disso, há o cumprimento de uma rotina de tratamento que inclui diversas internações, fisioterapia, realização de exames rotineiramente, uso de medicamentos, entre outros procedimentos ou eventos vinculados à saúde.

5. METODOLOGIA

5.1. Campo da Pesquisa

O IFF é uma das unidades da FIOCRUZ, que articula ensino, pesquisa e assistência na área da saúde da mulher, criança e adolescente. No campo assistencial, é uma unidade hospitalar secundária e terciária, que serve de referência para o SUS (IFF, 2011). Oferece residência médica, de enfermagem e multiprofissional, além de diversos cursos de pós-graduação *lato sensu*, bem como, pós-graduação *stricto sensu* nas modalidades mestrado (profissionalizante e acadêmico) e doutorado em Saúde da Criança e da Mulher. Possui, também, diversas linhas de pesquisa.

Dentre outros serviços de referência, possui o Centro de Genética Médica José Carlos Cabral de Almeida (Diretório do Grupo de Pesquisa do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq), que recebe o nome do seu fundador e mentor, um médico endocrinologista, que em 1961 estabeleceu as bases atuais da genética clínica no IFF. Em 1989, o Centro foi formalmente instituído e consolidou, a partir do novo coordenador, novas atividades de assistência, ensino e pesquisa tendo como referenciais clínicos as malformações congênitas, retardo mental, síndromes genéticas, aconselhamento genético e pré-natal de alto risco fetal. Ele comporta, ainda, as pesquisas biomédicas e em saúde coletiva, especialmente as voltadas para os defeitos congênitos.

O Centro de Genética Médica do IFF/FIOCRUZ é considerado um centro de referência para diagnóstico e manejo das doenças genéticas, estando equipado com técnicas laboratoriais de última geração para pesquisa das anomalias cromossômicas humanas. Desenvolve trabalhos na interface entre genética e saúde pública, estimulando a criação de grupos de apoio para pais e pessoas com doenças genéticas. O Centro gera

consultorias para a Secretaria Estadual de Saúde e Defesa Civil do RJ e a Secretaria Estadual e Municipal de Educação do Estado do Rio de Janeiro, incluindo o Instituto Nacional de Surdos (INES), no que tange a programas de diagnóstico clínico, aconselhamento genético e modelos inclusivos pedagógicos para as doenças genéticas. O programa de formação em recursos humanos estende-se desde os estágios curriculares em laboratório para as escolas técnicas federais à residência médica e à vinculação com o Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher, englobando mestrado acadêmico, mestrado profissional e doutorado, sempre com projetos articulados às linhas de pesquisa do Centro.

Em abril de 2002, o IFF tornou-se o primeiro centro de referência a realizar gratuitamente o tratamento da OI com pamidronato dissódico dentro do SUS. O MS, em 2001, respondendo a uma ação judicial ganha pela Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta (ABOI) (ABOI, 2011), implantou o programa de tratamento com pamidronato dissódico na rede pública, através da Portaria nº 2.305 (Portaria GM/MS nº 2.305/ 2001), voltado para a faixa etária de zero a 21 anos.

No Brasil, poucas pessoas com OI tinham a possibilidade de submeterem-se a este tratamento, devido ao seu alto custo e porque não era oferecido pela rede pública de saúde. Isto é extremamente importante quando considerados a carência sócio-econômica de grande parte da população brasileira e o preço elevado da medicação, bem como, a necessidade de internação para sua administração. Antes da entrada do Estado como fomentador do programa, o tratamento, já disponível no mercado nacional, era inacessível à grande maioria daqueles que têm OI no Brasil.

Torna-se importante ressaltar, a grande contribuição da ABOI, enquanto sociedade civil, nesse processo. Além disso, na disseminação de informações sobre a OI, na luta pela garantia e ampliação dos direitos das pessoas com OI, além do suporte

de diversas ordens que presta às mesmas e as suas famílias. Destaca-se, também, a intensa parceria da ABOI com o poder público, através da participação ativa na formulação e implementação das diretrizes da Portaria 2.305.

Na época da implantação, foram credenciados 10 hospitais públicos ou conveniados com o SUS como CROIs. Atualmente, são 14 Centros distribuídos pelo Brasil. O IFF, por ser uma unidade do MS, foi designado coordenador nacional do programa e tem a responsabilidade de, além da realização do tratamento, centralizar e analisar as informações referentes a todos os CROIs.

De abril de 2002 a julho de 2006, 101 pacientes foram inscritos no programa de tratamento e seguimento ambulatorial para a OI no IFF/FIOCRUZ (Barbosa, 2006). Atualmente, são 161 pacientes. Destes, 70 estão inseridos no programa de tratamento intravenoso com pamidronato dissódico (financiado pelo MS) e 69, no programa de tratamento oral com alendronato dissódico (financiado com recursos próprios). Vinte e dois pacientes encontram-se em acompanhamento clínico, sem uso de medicamento.

O protocolo de tratamento com pamidronato adotado pelo IFF segue o modelo daquele preconizado e utilizado pelo grupo canadense coordenado pelo Dr. Glorieux, publicado em 1998 pela primeira vez. O tratamento implica em internações hospitalares de três dias consecutivos para administração do medicamento a cada ciclo de tratamento, ou seja, a cada dois meses no caso de pacientes menores de dois anos e a cada quatro meses, no caso de pacientes maiores de dois anos (Glorieux et al., 1998).

Deste modo, acredita-se que há mais segurança na aplicação do pamidronato, pois efeitos colaterais como, por exemplo, hipocalcemia assintomática ou arritmias cardíacas, podem ser detectadas e corrigidas de imediato. Além disso, em geral, o baixo nível socioeconômico e a grande distância da residência do paciente, não permitem que ele seja atendido rapidamente numa situação de emergência. O IFF, também, não

possui um serviço de emergência que funcione 24 horas para prestar atendimento em situações de intercorrências, que possam acontecer fora dos horários habituais de atendimento ambulatorial.

O tratamento oral com alendronato no IFF segue um modelo empírico, porém baseado em estudos e experiências dos bisfosfonatos em pessoas com doenças associadas à Osteoporose (Batch et al., 2003). Implica em consultas ambulatoriais a cada quatro meses e é indicado para as formas mais leves de OI. Tem como condição, a capacidade da pessoa permanecer em posição ereta, durante pelo menos 30 minutos após a ingestão do comprimido, devido às reações adversas que o medicamento pode causar: os distúrbios digestivos. Estes podem ser leves como náusea, vômito e fezes sanguinolentas ou graves como irritação ou ulceração do esôfago.

Em ambas as formas de tratamento, o paciente e sua família são acompanhados por uma equipe multiprofissional formada por médico (geneticista e pediatra), enfermeiro e técnicos de enfermagem, fisioterapeuta e assistente social. Portanto, pressupõe-se que os pacientes que fazem uso de pamidronato estão numa fase mais agudizada da doença ou possuem um quadro clínico mais grave e os que fazem uso de alendronato, estão mais estabilizados ou possuem um quadro clínico menos grave.

5.2. Desenho do Estudo

Trata-se de um estudo exploratório-descritivo (Marconi e Lakatos, 2008), que empregou a abordagem quantitativa e a qualitativa para descrever a qualidade de vida de adolescentes com Osteogênese Imperfeita. Na primeira, foram utilizados dois instrumentos: o questionário de avaliação de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100), que foi respondido pelos adolescentes e o questionário sociodemográfico, cujos

dados foram fornecidos pelo responsável. Na abordagem qualitativa foi empregado o grupo focal, cuja condução se deu através de um roteiro de tópicos. Durante a pesquisa foi usado, também, o diário de campo.

5.3. Sujeitos da pesquisa

Participaram do estudo 37 adolescentes, de ambos os sexos, com idade entre 12 e 18 anos, inscritos no programa para tratamento da OI no período de agosto de 2009 a junho de 2010 e que se encontravam em tratamento venoso com pamidronato (internação) ou oral com alendronato (ambulatório) ou, ainda, em acompanhamento ambulatorial sem o uso de medicação.

5.4. Estratégias de busca

Os participantes do estudo foram recrutados, inicialmente, a partir do arquivo do Centro de Genética Médica e do arquivo da pesquisadora, onde constava a relação dos adolescentes inscritos no programa, totalizando 55 sujeitos. Após uma primeira análise, verificou-se que cinco deles não estavam mais vinculados ao IFF, pois três haviam mudado de domicílio e transferido o tratamento para outro centro de referência, outro teve o seu diagnóstico modificado e um havia falecido, restando 50 adolescentes. Numa segunda análise, realizada através das agendas de internação/ambulatório e pesquisa nos prontuários, constatou-se que 13 adolescentes não compareciam ao tratamento há pelo menos um ano. Foram realizados contatos telefônicos e por telegrama e, destes 13, sete não foram localizados, um havia recebido alta médica, um havia transferido o tratamento, outro abandonado o tratamento, um havia falecido e dois recusaram-se a participar da pesquisa. Ao final desse processo, totalizou-se 37 adolescentes que foram

convidados a participar das duas etapas do estudo. A fase de coleta dos dados ocorreu no período de agosto de 2009 a junho de 2010.

5.5. Técnicas e instrumentos

5.5.1. Questionário WHOQOL-100

A escolha do WHOQOL-100 (Anexo 1) ocorreu devido ao fato de ser um instrumento de avaliação de qualidade de vida que não se limita à doença. Apesar de já ter sido utilizado no Brasil para algumas patologias, como diabetes e hipertensão (Miranzi et al., 2008), HIV/AIDS (Santos et al., 2007; Seidl et al., 2005), câncer (Michelone e Santos, 2004; Roque e Forones, 2006), insuficiência renal (Bittencourt et al., 2004; Higa et al., 2008), transtornos mentais (Gazalle et al., 2006; Melo-Neto, 2008) e em idosos (Joia et al., 2007; Pereira et al., 2006) ele ainda não havia sido empregado em pessoas com OI.

Como foi dito anteriormente, este instrumento foi criado pelo WHOQOL Group da OMS com o objetivo de avaliar a qualidade de vida numa perspectiva internacional e transcultural e sua construção se deu em quatro etapas: (a) clarificação do conceito de QV por especialistas procedentes de diferentes culturas; (b) estudo qualitativo em 15 cidades de 14 países com grupos focais formados por pacientes com agravos diversos, profissionais de saúde e pessoas da população em geral, para explorar as representações e o significado do termo em diferentes culturas; (c) desenvolvimento do teste piloto para examinar a validade de construto dos domínios e facetas do WHOQOL, selecionar as melhores questões para cada faceta e estabelecer a consistência interna e validade discriminante do instrumento e (d) desenvolvimento do teste de campo para estabelecer a sensibilidade à mudança, confiabilidade teste-reteste, validade de critério, análise

fatorial e de confiabilidade, validade de construto e validade discriminante. A versão em português do WHOQOL foi validada no Brasil pelo Grupo de Estudos sobre Qualidade de Vida do Departamento de Psiquiatria da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (Fleck et al, 1999a, 1999b, 2000a, 2000b).

O WHOQOL-100 é um questionário constituído por 100 questões que são divididas em seis domínios: físico, psicológico, nível de independência, relações sociais, meio ambiente e espiritualidade/religião/crenças pessoais. Cada domínio é dividido em 24 facetas e cada faceta é composta por quatro perguntas. Além das 24 facetas há ainda a 25ª composta por perguntas sobre a vida em geral e sobre qualidade de vida. As respostas para as questões referem-se às duas últimas semanas e são dadas em uma escala do tipo Likert de 5 pontos, onde as respostas são dadas através de quatro tipos de escalas dependendo do conteúdo da pergunta: intensidade (nada-extremamente), capacidade (nada-completamente), frequência (nunca-sempre) e avaliação (muito insatisfeito-muito satisfeito; muito ruim-muito bom). A aplicação do questionário independe do local onde o respondente se encontre e o que é avaliado é a percepção que ele tem sobre as dimensões citadas acima.

Neste estudo, a aplicação do WHOQOL-100 se deu no ambulatório de genética médica, quando os adolescentes compareceram para a consulta médica de rotina e na enfermaria de pediatria, durante a internação para administração do pamidronato. Inicialmente, a pesquisadora leu o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido com o adolescente e seu responsável, esclarecendo as dúvidas que surgiram. Após a assinatura de ambos, o responsável era convidado a ficar num espaço afastado do adolescente para que ele pudesse se sentir à vontade para responder o questionário. O WHOQOL-100 é um questionário autoaplicável e nenhum adolescente precisou ser assistido pela pesquisadora. Enquanto o adolescente preenchia o WHOQOL-100, o responsável

respondia o questionário sociodemográfico, este sim administrado pela mesma. No ambulatório, o adolescente e seu responsável eram separados por um biombo, o que favoreceu a concentração do mesmo. Já na enfermaria, o responsável permanecia no box, porém sentava-se a certa distância do leito que o adolescente ocupava. A pesquisadora permaneceu no local durante todo o tempo, atendendo às solicitações dos adolescentes em caso de dúvidas. Paralelamente, foram feitos pequenos registros no diário de campo. A aplicação no espaço da enfermaria foi mais complicada por causa das interferências de diversos tipos, como o barulho do ambiente e as interrupções feitas por outros profissionais de saúde, pelo responsável e, às vezes, pelo acompanhante de outro paciente. É importante ressaltar que as queixas advindas dos adolescentes em relação ao tamanho e tempo para o preenchimento foram comuns durante a aplicação do questionário. Foi dada a opção para que eles interrompessem o preenchimento, caso se sentissem cansados ou com qualquer desconforto. Apesar disto, todos os adolescentes finalizaram o preenchimento do instrumento.

Quanto ao questionário sociodemográfico (Apêndice 2), este foi elaborado pela pesquisadora com o objetivo de conhecer as características sociodemográficas dos adolescentes, como sexo, idade, escolaridade, estado civil, estado civil dos responsáveis (pais ou outros), escolaridade do pai, da mãe ou outro responsável, renda familiar e procedência.

5.5.2. Grupo Focal

Na segunda fase da pesquisa, foi utilizado o grupo focal, que é uma estratégia metodológica que permite que os significados, as crenças, os valores, sentimentos e atitudes sejam revelados mais facilmente, devido à interação e socialização que o grupo

proporciona (Gibbs, 1997; Krueger e Casey, 2000; Morgan, 1997). Sendo os sujeitos desta pesquisa adolescentes, que têm como uma das principais características a grupalidade, o grupo focal apresenta-se como uma técnica de pesquisa mais adequada para esta população.

O grupo focal é uma técnica de pesquisa qualitativa que coleta informações sobre um tema específico, sugerido pelo pesquisador, através da interação entre os participantes do grupo. É um tipo de entrevista em grupo, que fornece o acesso a informações que não seriam obtidas facilmente por outros meios como a observação participante, a entrevista individual ou o levantamento por questionários (Gibbs, 1997; Morgan, 1997).

Na literatura, o número sugerido de participantes por grupo varia entre seis e 15 participantes (Krueger e Casey, 2000; Morgan, 1997; Powell e Single, 1996; Trad, 2009). Para Morgan (1997), pode ser difícil sustentar uma discussão num grupo com menos de seis participantes, assim como, pode ser difícil controlá-la com mais de 10 pessoas. Grupos menos numerosos facilitam o detalhamento do discurso dos participantes, além de propiciar confiança e companheirismo entre os sujeitos durante as discussões (Morgan, 1997). O número de sessões depende da natureza e da complexidade do objeto de investigação, mas, em geral, recomendam-se no mínimo três. Já Powell e Single (1996) afirmam que se pode utilizar de uma a 10 sessões com duração de aproximadamente uma hora e meia a duas horas. A duração é determinada pela complexidade do assunto ou pelo número de participantes do grupo. O pesquisador desempenha diversas funções no grupo focal, como a de moderador, ouvinte, observador e, eventualmente, analista usando um processo indutivo que obtém compreensão baseada na discussão (Krueger e Casey, 2000).

No presente estudo, todos os adolescentes que participaram da primeira fase da pesquisa foram convidados para o grupo focal. Inicialmente, o convite ocorreu no momento de aplicação do WHOQOL-100 e, posteriormente, por carta (Apêndice 4) e contato telefônico. Apesar de todos terem sido convidados, somente seis compareceram, cinco adolescentes do sexo feminino e um do sexo masculino. Quanto à idade, dois tinham 12 anos e os demais tinham 14, 16, 17 e 18 anos. Em relação ao tipo de OI e ao regime de tratamento, três tinham o tipo I (dois em uso de alendronato e um sem medicamento), dois tinham o tipo III (um em uso de alendronato e outro, pamidronato) e um com o tipo IV em uso de alendronato. Nestes contatos realizados, 15 confirmaram a sua participação e os demais, apesar de terem expressado o desejo de participar, apontaram algumas dificuldades em comparecer como o transporte, uma vez que a maioria utiliza o transporte das prefeituras, através do Tratamento Fora do Domicílio (TFD), a disponibilidade dos responsáveis para acompanhá-los, dentre outras.

Inicialmente, foi programada a realização de duas sessões de grupo focal, mas por conta do número de presentes foi possível somente uma. A sessão teve a duração de duas horas e foi realizada em um dos anfiteatros do IFF, na mesma data em que ocorreu uma das reuniões da ABOI. O objetivo de conciliar as duas atividades foi o de garantir a presença dos adolescentes, já que estes teriam dificuldades de diversas ordens para comparecer às duas atividades. Portanto, enquanto os responsáveis participavam da reunião da ABOI, os adolescentes estavam no grupo focal.

O grupo contou com duas moderadoras, conforme recomendado por Trad (2009), a própria pesquisadora e sua co-orientadora, que tiveram o papel fundamental de garantir que os participantes desenvolvessem as questões de interesse de maneira menos diretiva possível. O foco nos objetivos do estudo foi mantido, mas sem contudo impedir que os participantes se expressassem livremente. Por se tratar de um estudo

exploratório, a abordagem adotada foi menos estruturada, minimizando o envolvimento das moderadoras na discussão para possibilitar o surgimento de questões de interesse dos participantes (Morgan, 1997). Portanto, a reunião foi conduzida de forma a estimular o debate, explorando os tópicos que surgiram sem perder o foco no tema proposto. Procurou-se criar um ambiente confortável, permissor e não ameaçador, conforme a recomendação de Krueger e Casey (2000).

A condução se deu através da utilização do roteiro de tópicos relacionados com as questões da investigação (Apêndice 3), conforme recomendado por Morgan (1997). Este roteiro foi construído a partir das observações e das questões levantadas pelos adolescentes e/ou seus familiares durante as intervenções realizadas no IFF e no momento de aplicação dos questionários. Foi solicitada a permissão dos participantes para que a sessão fosse gravada a fim de garantir o registro fidedigno das falas para uma boa compreensão da lógica interna do grupo (Minayo, 2008).

Utilizou-se ainda o diário de campo para registrar as observações e reflexões realizadas durante a pesquisa junto aos adolescentes e suas famílias. Nele constam pequenos registros de observações e impressões pessoais acerca de tópicos correlatos ao quadro teórico já definido.

5.6. Análise dos dados

Os dados quantitativos foram analisados utilizando-se o Statistical Package for the Social Sciences (SPSS), versão 17.0, tendo ocorrido em duas etapas: uma descritiva e outra analítica. Na fase descritiva foram feitas as distribuições de frequência das variáveis. Na fase analítica, foram testadas as associações utilizando-se o teste Qui-Quadrado e a diferença de médias através do teste de diferença de média não-

paramétrico. Os escores do WHOQOL foram calculados conforme as recomendações da OMS (Anexo 6). O banco de dados foi criado no *software* Epi Info e, posteriormente, transportado para o SPSS. Para a elaboração das tabelas e gráficos, foi usada também a planilha eletrônica Microsoft Excel. Para todas as análises, foi considerado o nível de significância (α) de 10% (Barbetta, 2008), pois um intervalo de confiança menor dificultaria captar a significância de alguns resultados devido ao pequeno número de sujeitos (n).

Quanto aos dados qualitativos, estes foram interpretados seguindo os princípios da Análise de Conteúdo na modalidade temática. Segundo Bardin (2009), a análise de conteúdo, historicamente, oscila entre duas tendências metodológicas: a abordagem quantitativa que privilegia a frequência com que surgem certas características do conteúdo e a abordagem qualitativa, que valoriza a presença ou ausência de uma dada característica de conteúdo. A autora propõe uma definição abrangente sobre a análise de conteúdo e é nesta perspectiva que os dados deste estudo foram analisados: *“um conjunto de técnicas de análise das comunicações visando obter por procedimentos sistemáticos e objetivos de descrição do conteúdo das mensagens indicadores (quantitativos ou não) que permitam a inferência de conhecimentos relativos às condições de produção/recepção (variáveis inferidas) destas mensagens.”* (p. 44).

A análise temática consiste em *“descobrir os ‘núcleos de sentido’ que compõem a comunicação e cuja presença, ou frequência de aparição pode significar alguma coisa para o objetivo analítico escolhido”* (Bardin, 2009: 131). O tema é a unidade de significação a ser codificada em nível semântico, que *“se liberta naturalmente de um texto analisado segundo certos critérios relativos à teoria que serve de guia à leitura”* (Bardin, 2009, p. 131). Em geral, a análise temática é usada para pesquisar sobre as

opiniões, atitudes, valores, crenças etc. As seguintes etapas de análise, foram adaptadas de Gomes (2008) e Bardin (2009) para este estudo:

- Pré-análise: organização do material a ser analisado; realização de uma leitura compreensiva e exaustiva de todo o material procurando ter uma visão de conjunto, perceber as particularidades do acervo, elaborar pressupostos iniciais que orientarão a análise e a interpretação dos dados, criar uma classificação inicial e definir os conceitos teóricos que nortearão a análise.
- Exploração do material: etapa de análise propriamente dita, tendo por fio condutor o que foi decidido anteriormente. Foi realizada a distribuição de trechos, frases ou fragmentos de acordo com a classificação inicial, identificando os “núcleos de sentido” e fazendo um diálogo entre eles e os pressupostos iniciais. Posteriormente, as partes do texto foram reagrupadas por temas e foi elaborada uma redação que fez uma articulação dos temas com os conceitos teóricos orientadores da análise.
- Tratamento dos resultados e interpretações: momento de aprofundamento da análise através da interpretação, que buscou trazer à tona novos conhecimentos, quando os temas foram analisados à luz do referencial teórico.

O estudo seguiu as recomendações contidas no documento “Diretrizes e Normas Regulamentadoras da Pesquisa Envolvendo Seres Humanos”, resultado da Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde (Resolução CNS nº196/1996), que regulamenta pesquisas com seres humanos e foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do IFF (Processo N° 0034/09). Todos os sujeitos envolvidos, como também seus responsáveis, foram esclarecidos quanto às implicações advindas de sua participação na pesquisa e sobre todas as dúvidas que surgiram. Além disso, assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Apêndice 1).

6. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Este estudo caracteriza-se como a primeira experiência de descrição da qualidade de vida de jovens com OI através do WHOQOL-100. A importância de tal pesquisa deve-se não apenas pela oportunidade para os adolescentes de falar por si, mas também, da discussão da qualidade de vida de adolescentes com OI através de um instrumento internacional e transcultural. Destaca-se, também, que o grupo focal constituiu-se como um momento inédito: um encontro entre adolescentes com OI sem a participação de seus pais e sem a finalidade de tratamento médico. A fala de um dos participantes ilustra a importância da valorização do protagonismo dos jovens e do reconhecimento dos mesmos como capazes de falar sobre sua experiência e descrever seus desejos e necessidades: “*é, fiquei me achando!*” (A2).

Inicialmente, serão apresentados os dados que irão compor o perfil sociodemográfico e clínico dos adolescentes avaliados (Tabelas de 1 a 5), bem como, os resultados obtidos no WHOQOL-100 (Gráfico 1, Tabela 6 e Tabelas de 5.1 a 5.14 do Apêndice 5). As médias de qualidade de vida geral (QVG), que constam nas tabelas que apresentam a qualidade de vida geral, são resultantes das quatro questões sobre a vida em geral e qualidade de vida, que compõem a faceta 25 do WHOQOL. Posteriormente, os dados do WHOQOL-100 serão discutidos juntamente com os provenientes do grupo focal e do diário de campo, buscando sempre a interlocução entre eles. No processo de análise do grupo focal, foram observadas algumas categorias que estão em consonância com as dimensões avaliadas pelo WHOQOL-100 e, a partir das falas que compuseram cada categoria, foram identificados os núcleos de sentido. Esses foram agrupados em três eixos temáticos: 1) a Osteogênese Imperfeita e seus significados; 2) o adolescer diferente; e 3) o desenvolvimento da sexualidade.

Uma dificuldade encontrada foi a falta de produções na literatura sobre a avaliação da qualidade de vida de adolescentes com OI, principalmente através da utilização dos instrumentos criados pela OMS, o que dificultou a comparação dos achados obtidos no presente estudo. Portanto, a comparação foi realizada com estudos sobre a OI, mas que utilizaram outras ferramentas de pesquisa ou sobre outras patologias, porém que usaram o questionário WHOQOL por se entender que a vivência da deficiência repercute de forma semelhante na vida dos mesmos.

6.1. Perfil sociodemográfico e clínico dos adolescentes com Osteogênese Imperfeita.

Os resultados deste estudo demonstraram, que da amostra de 37 adolescentes com OI, 56,8% eram do sexo feminino e 62,2% apresentavam idade maior ou igual a 15 anos. Em relação à escolaridade, todos estudavam na época da pesquisa, sendo que 67,56% cursavam o ensino fundamental. Quanto à renda familiar, a maioria era de 1 a 2 salários mínimos (40,5%) ou de 3 a 5 salários mínimos (40,5%). A maior parte dos adolescentes era procedente de outros municípios do estado do Rio de Janeiro (70,3%).

A maioria dos participantes (51,4%) tem OI do tipo I, o que pode explicar o fato de estarem em regime de tratamento ambulatorial fazendo uso de alendronato ou em acompanhamento clínico sem medicamento (**Tabela 1**), pois as manifestações clínicas da OI do tipo I, como foi dito anteriormente, apresentam uma menor gravidade.

Nas **Tabelas 2 e 3** as categorias de algumas variáveis foram agrupadas para que fosse possível realizar os testes estatísticos, formando assim variáveis agregadas. São elas a “instrução do adolescente” e “instrução da mãe” formada por duas categorias, “fundamental incompleto” e “fundamental completo ou mais”; “situação conjugal dos responsáveis” formada por “casado/união estável” e por “outros”; “renda familiar agregada” composta por “até 2 salários mínimos” e “3 ou mais salários mínimos” e

“regime terapêutico” com “ambulatório/alendronato” e “internação/pamidronato”. O teste Qui-Quadrado foi utilizado para verificar se existe associação entre o regime terapêutico e as características sociodemográficas e entre o tipo de OI e as características sociodemográficas. Na **Tabela 2**, quanto ao regime terapêutico, foram excluídos os 4 casos de adolescentes que se encontravam em tratamento ambulatorial sem medicamento. Assim, são analisados os tipos de tratamento em relação às características de 33 adolescentes. Para análise da **Tabela 3**, foi considerado o n=37 incluindo, também, os quatro casos de acompanhamento ambulatorial sem medicamento.

Não foram encontradas as associações entre as características sociodemográficas e o tipo de tratamento (**Tabela 2**), como também, entre as características sociodemográficas e o tipo de OI (**Tabela 3**), ao nível de significância (α) de 10%. As únicas variáveis que apresentaram evidência empírica com diferenças estatisticamente significativas foram o regime terapêutico e a instrução do adolescente ($p=0,078$) e o tipo de OI e a instrução da mãe ($p=0,067$).

Tabela 1 – Distribuição do regime de cuidados de saúde, de acordo com o tipo de Osteogênese Imperfeita. IFF/RJ, 2010.

Regime de cuidados de saúde	Tipo de OI			Total (%)
	Tipo I (%)	Tipo III (%)	Tipo IV (%)	
Ambulatório (sem tratamento)	4 (100,0%)	0 (,0%)	0 (,0%)	4 (100%)
Ambulatório (alendronato)	10 (45,5%)	6 (27,3%)	6 (27,3%)	22 (100%)
Internação (pamidronato)	5 (45,5%)	5 (45,5%)	1 (9,1%)	11 (100%)
Total	19 (51,4%)	11 (29,7%)	7 (18,9%)	37 (100%)

Tabela 2 – Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com as características sociodemográficas. IFF/RJ, 2010.

Características Sociodemográficas	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)						P_Valor χ^2
	Ambulatório Alendronato		Internação Pamidronato		Total		
	N	%	N	%	N	%	
Sexo							
Feminino	12	63,2	7	36,8	19	100	0,618
Masculino	10	71,4	4	28,6	14	100	
Faixa etária							
Menor 15 anos	7	58,3	5	41,7	12	100	0,443
Maior ou igual 15 anos	15	71,4	6	28,6	21	100	
Instrução do adolescente							
Fundamental incompleto	11	55,0	9	45,0	20	100	0,078
Fundamental completo ou mais	11	84,6	2	15,4	13	100	
Situação conjugal dos responsáveis							
Casado/União estável	13	72,2	5	27,8	18	100	0,458
Outros	9	60,0	6	40,0	15	100	
Instrução da mãe							
Fundamental incompleto	6	60,0	4	40,0	10	100	0,592
Fundamental completo ou mais	16	69,6	7	30,4	23	100	
Renda familiar agregada							
Até 2 s.m.	9	60,0	6	40,0	15	100	0,458
3 ou mais s.m.	13	72,2	5	27,8	18	100	
Procedência							
Município do Rio de Janeiro	3	60,0	2	40,0	5	100	0,894
Outros municípios do estado do RJ	16	66,7	8	33,3	24	100	
Outros estados	3	75,0	1	25,0	4	100	
Tipo de OI							
Tipo I	10	66,7	5	33,3	15	100	0,393
Tipo III	6	54,5	5	45,5	11	100	
Tipo IV	6	85,7	1	14,3	7	100	

Tabela 3 – Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com as características sociodemográficas. IFF/RJ, 2010.

Características sociodemográficas	Tipo de OI (n=37)								P_Valor χ^2
	Tipo I		Tipo III		Tipo IV		Total		
	N	%	N	%	N	%	N	%	
Feminino	10	47,6	8	38,1	3	14,3	21	100	0,401
Masculino	9	56,3	3	18,8	4	25,0	16	100	
Faixa etária									
Menor 15 anos	10	71,4	2	14,3	2	14,3	14	100	0,147
Maior ou igual 15 anos	9	39,1	9	39,1	5	21,7	23	100	
Instrução do adolescente									
Fundamental incompleto	11	52,4	6	28,6	4	19,0	21	100	0,984
Fundamental completo ou mais	8	50,0	5	31,3	3	18,8	16	100	
Situação conjugal dos responsáveis									
Casado/União estável	14	63,6	5	22,7	3	13,6	22	100	0,193
Outros	5	33,3	6	40,0	4	26,7	15	100	
Instrução da mãe									
Fundamental incompleto	2	20,0	5	50,0	3	30,0	10	100	0,067
Fundamental completo ou mais	17	63,0	6	22,2	4	14,8	27	100	
Renda familiar agregada									
Até 2 s.m.	9	52,9	3	17,6	5	29,4	17	100	0,184
3 ou mais s.m.	10	50,0	8	40,0	2	10,0	20	100	
Procedência									
Município do Rio de Janeiro	2	33,3	4	66,7	0	,0	6	100	0,143
Outros municípios do estado do RJ	13	50,0	7	26,9	6	23,1	26	100	
Outros estados	4	80,0	0	,0	1	20,0	5	100	

Em relação à instrução do adolescente, verificou-se que 84,6% dos que fazem uso do alendronato têm nível de instrução fundamental completo ou mais. Por outro lado, 45,0% dos que fazem pamidronato possuem o ensino fundamental incompleto. As constantes internações para administração do pamidronato podem ter repercutido negativamente na vida escolar dos adolescentes, fazendo com que eles se afastem temporariamente da sala de aula, pelo menos três vezes ao ano. Somando-se a este fato, há as situações de afastamentos escolares por causa de internações para realização de cirurgias ortopédicas ou ainda pela imobilização de fraturas através de gesso, o que pode dificultar a sua mobilidade. Todos estes fatores fazem com que o adolescente

tenha alguma dificuldade em manter o ritmo de estudo e, em alguns casos, interrompa o ano letivo para priorizar o tratamento.

Quanto à instrução da mãe, aquelas que têm filhos com OI do tipo I têm um grau de instrução maior, ou seja, 63% delas possuem ensino fundamental completo ou mais. Apesar de alguns estudos apontarem para a influência da instrução da mãe no quadro de saúde do filho (Campos et al., 2002; Leal et al., 2004), torna-se complicado fazer a mesma colocação quando se trata de uma doença genética hereditária, como também, no caso deste estudo, pois não se tem informações sobre o grau de instrução materno anterior ao nascimento do filho com OI.

6.2. Qualidade de vida geral segundo as características sociodemográficas.

Foi utilizado o teste de diferença de média não-paramétrico para verificar se a média de qualidade de vida geral em cada estrato das características sociodemográficas difere de acordo com o regime terapêutico/medicamento (**Tabela 4**) e com o tipo de OI (**Tabela 5**). Os resultados demonstraram, que ao nível de significância (α) de 10%, existe associação entre o regime terapêutico/medicamento e a faixa etária do adolescente ($p=0,044$), instrução do adolescente ($p=0,095$), situação conjugal dos responsáveis ($p=0,060$) e renda familiar ($p=0,092$). Portanto, os adolescentes que se tratam no ambulatório com alendronato têm os melhores escores de qualidade de vida em relação aos da internação: idade maior ou igual a 15 anos (74), grau de instrução fundamental incompleto (75), outros tipos de situação conjugal dos responsáveis (70,8), renda familiar de até 2 salários mínimos (72,2). Há evidência estatística que corrobora, também, a afirmação de que há associação entre o tipo de OI e o sexo do adolescente ($p=0,042$), faixa etária ($p=0,004$), instrução do adolescente ($p=0,093$ e $p=0,063$), situação conjugal dos responsáveis ($p=0,040$), instrução da mãe ($p=0,088$), renda

familiar ($p=0,007$ e $p=0,038$) e procedência ($p=0,044$). Todos os escores de qualidade de vida dos adolescentes com OI tipo I foram superiores aos dos demais: sexo masculino (84), idade maior ou igual a 15 anos (81,3), instrução do adolescente como fundamental incompleto (76,1) e fundamental completo ou mais (80,4), situação conjugal dos responsáveis como casado/união estável (80,8), instrução da mãe como fundamental incompleto (84,4), renda familiar de até 2 salários mínimos (77,1), procedência de outros municípios do estado do RJ (76). A exceção foi o escore da renda familiar de 3 ou mais salários mínimos que foi maior para o grupo de adolescentes do tipo IV (83,2).

Ao se analisar a média de qualidade de vida geral de acordo com as características sociodemográficas e o regime terapêutico/medicamento e o tipo de OI, evidenciou-se que o nível de qualidade de vida, medido pelo valor médio em cada domínio do WHOQOL-100, foi melhor para os adolescentes que estavam em acompanhamento ambulatorial utilizando o alendronato e para os adolescentes com OI do tipo I. Essas associações apontam para o fato de que as repercussões do tipo de tratamento na vida do adolescente e de sua família podem contribuir negativamente para a qualidade de vida dos mesmos, uma vez que pode interferir no convívio familiar e social e os afastar das atividades cotidianas. Além disso, alguns responsáveis precisam afastar-se do trabalho para acompanhar o filho na internação, trazendo também um prejuízo, principalmente, para os trabalhadores informais e autônomos. Por isso, a interferência negativa em sua qualidade de vida. Quanto ao tipo de OI, era mesmo esperado que os adolescentes com o tipo I obtivessem maiores escores de qualidade de vida em relação aos demais devido à menor gravidade das manifestações clínicas.

Tabela 4 – Distribuição das médias de QVG, de acordo com o regime terapêutico/medicamento e as características sociodemográficas. IFF/RJ, 2010.

Características sociodemográficas	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)			P_Valor
	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Total	
	Média QVG	Média QVG	Média QVG	
Sexo				
Feminino	69,3	55,4	63,9	0,119
Masculino	77,9	71,9	76,2	0,533
Faixa etária				
Menor 15 anos	71,9	68,8	70,5	0,755
Maior ou igual 15 anos	74,0	55,2	68,6	0,044
Instrução do adolescente				
Fundamental incompleto	75,0	61,1	68,8	0,095
Fundamental completo ou mais	71,6	62,5	70,1	0,538
Situação conjugal dos responsáveis				
Casado/União estável	75,3	68,8	73,4	0,536
Outros	70,8	55,2	64,6	0,060
Instrução da mãe				
Fundamental incompleto	69,8	54,7	63,8	0,227
Fundamental completo ou mais	74,8	65,2	71,8	0,239
Renda familiar agregada				
Até 2 s.m.	72,2	53,1	64,6	0,092
3 ou mais s.m.	74,3	71,3	73,4	0,690
Procedência				
Município do Rio de Janeiro	70,8	43,8	60,0	0,153
Outros municípios do estado do RJ	70,7	62,5	67,8	0,276
Outros estados	89,6	87,5	89,1	0,868

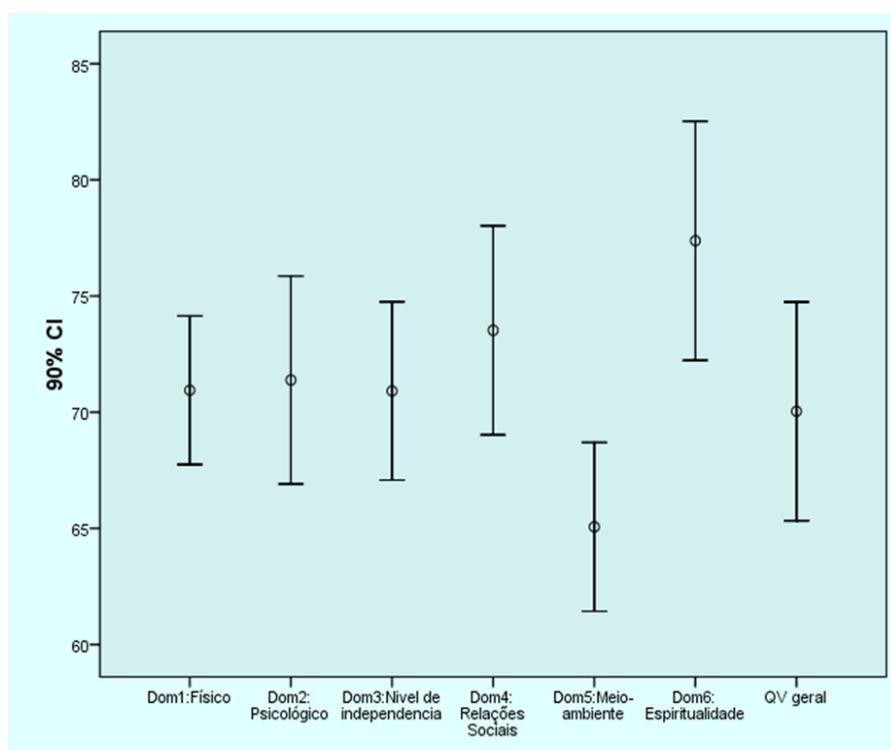
Tabela 5 – Distribuição das médias de QVG, de acordo com o tipo de Osteogênese Imperfeita e as características sociodemográficas. IFF/RJ, 2010.

Características sociodemográficas	Tipo de OI (n=37)			P_Valor
	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
	Média QVG	Média QVG	Média QVG	
Sexo				
Feminino	71,5	54,7	72,9	0,100
Masculino	84,0	64,6	68,2	0,042
Faixa etária				
Menor 15 anos	74,3	68,8	59,4	0,434
Maior ou igual 15 anos	81,3	54,9	74,5	0,004
Instrução do adolescente				
Fundamental incompleto	76,1	56,3	70,3	0,093
Fundamental completo ou mais	80,4	58,8	70,1	0,063
Situação conjugal dos responsáveis				
Casado/União estável	80,8	58,8	70,1	0,040
Outros	70,0	56,3	70,3	0,273
Instrução da mãe				
Fundamental incompleto	84,4	52,5	68,8	0,088
Fundamental completo ou mais	77,0	61,5	71,3	0,139
Renda familiar agregada				
Até 2 s.m.	77,1	37,5	65,0	0,007
3 ou mais s.m.	78,5	64,8	83,2	0,038
Procedência				
Município do Rio de Janeiro	75,0	57,8	.	0,376
Outros municípios do estado do RJ	76,0	57,1	67,3	0,044
Outros estados	84,4	.	87,5	0,844

6.3. Qualidade de vida segundo o WHOQOL-100.

O **Gráfico 1** resume os escores de avaliação dos seis domínios e das quatro questões de avaliação geral de qualidade de vida do WHOQOL-100. Uma vez que o instrumento em questão propõe-se a avaliar domínios agregados e não cada pergunta em separado (facetar), as mesmas não foram avaliadas, tendo sido calculados os valores estritamente de cada um dos domínios. Os resultados da avaliação dos domínios em relação ao regime terapêutico e ao tipo de OI são apresentados na **Tabela 6** e em relação às características sociodemográficas encontram-se no **Apêndice 5**.

Gráfico 1- Médias e IC (90%) dos escores de avaliação dos domínios que compõem o WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.



Em relação aos resultados deste estudo, com o intervalo de confiança (IC) de 90%, pode-se observar no **Gráfico 1**, que os domínios que obtiveram os melhores escores de avaliação foram religiosidade/espiritualidade/crenças pessoais (77,4) e

relações sociais (73,5). O domínio meio ambiente foi o que obteve o pior escore de avaliação (65,1). Os escores dos demais domínios foram os seguintes: físico (70,9), psicológico (71,4), nível de independência (70,9). O escore da qualidade de vida geral foi 70. Na **Tabela 6**, os valores dos escores de cada domínio do WHOQOL-100 foram calculados a fim de compará-los com os adolescentes que se encontram em tratamento ambulatorial fazendo uso de alendronato e na internação usando o pamidronato, bem como, com os que possuem OI do tipo I, III e IV.

Tabela 6 – Distribuição das médias dos domínios da qualidade de vida dos adolescentes, de acordo com o regime terapêutico/medicamento e o tipo de Osteogênese Imperfeita. IFF/RJ, 2010.

Domínios do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)			P-Valor Test-t	
	Total	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato		
	Média	Média	Média		
Dom1:Físico	71,5	73,0	68,6	0,283	
Dom2:Psicológico	71,7	71,6	71,9	0,966	
Dom3:Nível de Independência	71,1	73,2	66,9	0,202	
Dom4:Relações Sociais	73,3	74,5	70,8	0,566	
Dom5:Meio Ambiente	64,5	65,0	63,6	0,788	
Dom6:Espiritualidade	77,5	79,5	73,3	0,389	
QV Geral	69,2	73,2	61,4	0,070	
Domínios do WHOQOL	Tipo de OI (n=37)				P-Valor ANOVA
	Total	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
	Média	Média	Média	Média	
Dom1:Físico	70,9	70,0	70,8	73,8	0,761
Dom2:Psicológico	71,4	74,7	69,1	66,1	0,424
Dom3:Nível de Independência	70,9	73,8	63,7	74,6	0,112
Dom4:Relações Sociais	73,5	77,2	68,7	71,1	0,361
Dom5:Meio Ambiente	65,1	69,8	60,3	59,8	0,075
Dom6:Espiritualidade	77,4	78,6	73,9	79,5	0,760
QV Geral	70,0	77,3	57,4	70,2	0,005

Ao se comparar o regime terapêutico/medicamento e o tipo de OI em relação aos domínios do WHOQOL-100 (**Tabela 6**), obteve-se diferença estatística significativa na qualidade de vida geral ($p=0,072$ e $p=0,005$ respectivamente). O escore de qualidade de vida geral dos adolescentes em tratamento ambulatorial com alendronato é superior (73,2), como também, dos adolescentes que têm OI tipo I (77,3). Entretanto, não foi

possível captar a diferença quando se observa cada domínio separadamente. Se o número de sujeitos (n) fosse maior essa diferença poderia se dar de uma forma mais expressiva. O fato da OI ser uma doença rara, e provavelmente subnotificada no país, dificultou a captação de um maior número de sujeitos para a pesquisa. O único domínio que apresentou diferença estatística significativa foi o meio ambiente em relação ao tipo de OI ($p=0,075$). Os adolescentes com OI do tipo III e IV são os que demonstraram maior insatisfação com o meio ambiente onde vivem.

Observou-se no **Apêndice 5**, que ao nível de significância (α) de 10%, não houve diferença significativa entre as características sociodemográficas e o tipo de Osteogênese Imperfeita e entre as características sociodemográficas e o regime terapêutico/medicamento em relação à maioria dos domínios do WHOQOL-100. Destacam-se as **Tabelas 5.3, 5.6, 5.7, 5.10, 5.11, 5.13 e 5.14**, pois além de apresentarem significância estatística em relação à qualidade de vida geral, também obtiveram em algum outro domínio. Na **Tabela 5.3**, o escore dos adolescentes com OI tipo I e idade maior ou igual a 15 anos é superior aos demais em relação ao nível de independência (77,4). Na **Tabela 5.6**, os adolescentes em regime de tratamento ambulatorial e com ensino fundamental incompleto obtiveram o maior escore para o domínio físico (71,6). Quanto à situação conjugal, **Tabela 5.7**, o grupo com OI tipo IV cujos responsáveis são casados ou possuem união estável obteve o maior escore para nível de independência (80,7) e com OI tipo I para o meio ambiente (73,2). O nível de independência foi melhor pontuado (79,4), também, para os adolescentes em tratamento ambulatorial cujas mães têm ensino fundamental completo ou mais (**Tabela 5.10**). Na **Tabela 5.11** observa-se que os adolescentes com OI tipo I e renda familiar de até 2 salários mínimos obtiveram um escore maior para o domínio psicológico (81,5) e aqueles com OI tipo IV e renda familiar de três ou mais salários mínimos tiveram o maior escore para o meio

ambiente (76,2). Por fim, em relação à procedência, adolescentes do município do RJ com OI tipo I têm o melhor escore (86,7) para o nível de independência, como também, os de outros municípios do estado do RJ para o domínio meio ambiente (67,5) (**Tabela 5.13**). Adolescentes que fazem tratamento ambulatorial e são procedentes de outros municípios do estado do RJ têm melhor escore para o nível de independência (73,2) (**Tabela 5.14**).

6.4. A Osteogênese Imperfeita e seus significados

Neste eixo temático, serão discutidas algumas categorias do grupo focal presentes, também, em três domínios do questionário WHOQOL-100. São elas: as manifestações clínicas da OI, como o déficit estatural, a fragilidade óssea com as fraturas recorrentes (domínio físico); a capacidade/dificuldade para locomoção, a disposição/dificuldade para exercer as atividades cotidianas, a capacidade para o estudo e realização de tarefas, os limites impostos pela doença decorrentes, por ex., da dependência de tratamento ou medicamento (domínio nível de independência); o desconhecimento em relação à OI, a disponibilidade de informações, o lazer, o tratamento e o acesso ao transporte (domínio meio-ambiente).

As manifestações clínicas da OI discutidas aqui incluem o déficit estatural, a fragilidade óssea com as fraturas recorrentes. A principal queixa dos adolescentes que participaram do grupo focal foi em relação ao tamanho, pois como a OI afeta o crescimento, eles apresentam um tamanho não compatível com a idade, o que dificulta a compra de roupas e calçados apropriados à idade: *“eu acho que é o meu tamanho que me atrapalha mais do que a própria doença. (...) só tem o de criancinha, sapato de criancinha e eu não sou criança.”* (A1) e *“roupa também. Não tem roupa por causa do tamanho.”* (A3).

A fragilidade óssea foi pontuada por um dos adolescentes, que relatou a experiência tida com uma pessoa da família que, ao abraçá-lo forte devido ao longo período de afastamento, fez com que fraturasse a clavícula. Outro caso é sobre uma queda sofrida por uma das adolescentes na escola. Uma amiga corria ao empurrar a sua cadeira de rodas, que ao passar por um obstáculo, tombou fazendo com que fraturasse o nariz.

Outro ponto assinalado foi o da impossibilidade de realizarem atividades físicas, como correr, pular, andar de bicicleta e fazer educação física na escola por causa do risco de fraturas. Alguns revelaram como se sentiam privados, principalmente na infância, de poder praticar as mesmas atividades que os seus amigos. Eles ressentem-se das diversas proibições a que foram e ainda são submetidos por conta de terem a OI: *“por que eu não me limito, mas a minha mãe me limita, como na educação física”* (A4) e *“tem coisas que você vê seus amigos, seus colegas fazerem e você não pode... jogar bola, correr, pular.”* (A6).

Estes achados são corroborados pelo estudo de Mello e Moreira (2010), onde as crianças e adolescentes com OI que foram ouvidas destacaram as questões referentes às deformidades físicas, o tamanho reduzido e a fragilidade corporal, além da impossibilidade de fazer educação física. Duas questões que poderiam ter sido mais exploradas na discussão do grupo focal, seriam a da dor óssea e desconforto (faceta 1) e a energia e fadiga (faceta 2), que constam no domínio físico do WHOQOL-100, já que estas são importantes repercussões da OI. Isso não ocorreu, provavelmente, porque um dos efeitos dos bisfosfonatos é o alívio da dor e o aumento da capacidade energética (Assis et al., 2002).

Quanto ao nível de independência (terceiro domínio do WHOQOL-100), os adolescentes que têm OI carregam um histórico de fraturas, cirurgias e internações, o

que faz com que sejam cuidados por um tempo maior do que um adolescente sem OI. Tal situação faz com que a dependência em relação à família se prolongue por um período maior e a independência gradativa desses em relação aos pais seja adiada ou ocorra de uma forma mais lenta. A dependência se traduz na necessidade de ajuda para locomoção, para o autocuidado, a administração de medicamentos, dentre outras. Esta é uma característica comum a outros adolescentes que possuem uma doença crônica (Amado e Leal, 2001). Mas, apesar das tentativas do adolescente de romper com o excesso de cuidados por parte de familiares, educadores e até mesmo de alguns amigos, a OI apresenta uma ameaça real no contato destes adolescentes com o mundo, como ressaltado anteriormente.

No grupo focal, alguns adolescentes pontuaram que levam uma vida “normal”, apesar das repercussões da OI em suas vidas. Eles foram unânimes em afirmar que conhecem os seus limites e são capazes de realizar com autonomia diversas tarefas de seu dia-a-dia, mesmo aqueles que utilizam cadeira de rodas para se locomover ou que têm baixa estatura e deformidades ósseas: *“eu levo a vida normal.”* (A5) e *“(…) praticamente 90%, eu faço quase tudo.”* (A3) e *“eu sempre vivi com isso e pra mim nunca foi problema, sempre tive meus amigos, sempre tive o que eu quis e minha vida é normal.”* (A1). Mas, apesar disso, alguns adolescentes não acham “normal” viver com OI e consideram que os limites são impostos mais pela família e pela sociedade do que pela própria doença: *“gente, não é normal (...) porque é uma doença!”* (A2) e *“eu acho que minha mãe me limita mais do que eu.”* (A4) e *“eu não gostava quando os coordenadores, inspetores pegavam muito no meu pé, como se eu fosse assim impossibilitada de fazer alguma coisa. Elas prestavam mais atenção em mim do que nos outros.”* (A1)

O domínio meio ambiente foi o que obteve o pior escore de avaliação (**Gráfico 1**) na análise dos dados do WHOQOL-100. Este achado está em consonância com o estudo de Bampi et al. (2008), que utilizou o WHOQOL-Bref para conhecer a percepção de qualidade de vida de pessoas com lesão medular na faixa etária de 16 a 59 anos. O meio ambiente e a saúde física obtiveram os piores escores de avaliação (49,61 e 50,26 respectivamente). Já a pesquisa de Yacubian-Fernandes et al. (2007) encontrou um resultado diferente. O objetivo dos autores foi correlacionar diversos fatores com a qualidade de vida de crianças com a Síndrome de Crouzon, na faixa etária entre um ano e quatro meses e 13 anos, e suas famílias, através da utilização do Questionário de Recursos e Estresse Simplificado (QRE-S). Neste estudo, 63,3% das famílias apresentaram-se pessimistas em relação ao relacionamento social das crianças.

O domínio meio ambiente foi, também, o único que apresentou diferença estatística significativa em relação ao tipo de OI (**Tabela 6**), ressaltando a insatisfação dos adolescentes com o meio-ambiente onde vivem. Entretanto, Cervan et al. (2008) constataram um resultado diferente no estudo que realizaram com o WHOQOL-Bref. O objetivo destes autores foi analisar o nível de qualidade de vida de pessoas com acondroplasia e sem acondroplasia, na faixa etária dos 14 aos 53 anos onde não houve diferença estatística no domínio meio ambiente.

Porém, o meio ambiente não é um problema somente para os adolescentes com deficiências, o que pode ser confirmado pela pesquisa de Gordia et al. (2009) com 608 adolescentes sem deficiências, com idade entre 14 e 20 anos, estudantes do ensino médio. Os autores utilizaram o WHOQOL-Bref para avaliar o domínio meio ambiente e sua relação com variáveis sociodemográficas. Eles encontraram associação entre o sexo, a condição socioeconômica e o tipo de escola com o domínio meio ambiente e concluíram que este domínio apresentou-se como ponto vulnerável da qualidade de vida

dos adolescentes que participaram do estudo. Os autores afirmaram que o domínio meio ambiente é reconhecido nas produções nacionais que utilizaram o WHOQOL como a pior faceta da qualidade de vida da população brasileira.

Uma dificuldade percebida, e que também compõe o domínio meio-ambiente, diz respeito à disponibilidade de transporte adequado para os deslocamentos dos participantes deste estudo. A maioria necessita do transporte das prefeituras para comparecer ao tratamento (TFD), como dito anteriormente e, muitas vezes, o veículo não é disponibilizado ou está em precárias condições, dificultando a vida do adolescente. Mas há, também, aquelas situações em que as prefeituras disponibilizam transporte adequado, inclusive, para os deslocamentos escolares. Há, ainda, no município do Rio de Janeiro, o transporte público adaptado para pessoas com deficiências físicas, mas que não é utilizado por todos os adolescentes que usam cadeiras de rodas, pois a disponibilidade destes veículos é pequena. Um dos familiares entrevistados relatou que tem dificuldade não somente com os ônibus adaptados, mas também com táxi, pois, em geral, estes não param quando se trata de um passageiro com cadeira de rodas.

As barreiras arquitetônicas na escola foram ressaltadas pelas crianças e adolescentes com OI da pesquisa de Mello e Moreira (2010), como um dos problemas que enfrentam. O ambiente físico do domínio meio ambiente (faceta 22), não se refere às barreiras arquitetônicas, mas à poluição, ao barulho, ao trânsito, ao clima e aos atrativos do local aonde a pessoa reside, questões estas que não foram abordadas pelo grupo.

Já as oportunidades de atividades de lazer, bem como, o aproveitamento do tempo livre são questões também levantadas no domínio meio ambiente e que foram abordadas pelos adolescentes no grupo focal. Alguns relataram experiências sociais

comuns aos demais adolescentes, como realização de viagem, ida a festas, passeio em shopping center, habilidade para tocar algum instrumento musical, participação em grupo de teatro etc.

Uma questão do domínio meio ambiente tratada no grupo focal, diz respeito à disponibilidade de informações que os adolescentes precisam no seu dia-a-dia e as oportunidades de adquirirem informações que considerem importantes (faceta 20). Apesar de todos os adolescentes que participaram do grupo focal terem acesso a diversos meios de comunicação, percebeu-se certo desconhecimento de alguns deles sobre o tratamento, especificamente sobre os efeitos do medicamento e o objetivo da densitometria óssea: *“mas não tem uma coisa pra crescer? Como é que é, densitometria óssea?”* (A2). Eles pontuaram sobre o desconhecimento da sociedade em geral sobre a OI: *“Eles falam assim: ‘é a operadora? Nunca ouvi falar disso não.’”* (A3) e *“às vezes perguntam: ‘conta pra mim o quê você tem. O quê! Nunca ouvi falar nisso!’ (...) E se fala osteogênese... eu nem sei falar também.”* (A2). Cabe ressaltar, que os adolescentes desaprovam o uso das metáforas “ossos de vidro” e “ossos de cristal” para explicar a sua condição porque elas provocam reações de medo e evitação nas pessoas:

“Ela falou que os meus ossos eram de vidro, exatamente assim, ossos de vidro (...) não é de vidro, tem muito mais osso do que vidro (...) eu morro de raiva disso, cara!” (A2)

“Eu acho que é a reação do pessoal lá de fora quando a gente fala que a nossa doença é ‘ossos de cristal’. É a primeira reação que eles têm de não querer chegar muito perto, encostar, com medo de quebrar (...) o pessoal fica com medo de encostar.” (A6)

“‘Ossos de cristal’ é muito forte, não pode te encostar, se te encostar vai te quebrar. Eu prefiro falar Osteogênese, explicar mais ou menos, não explicar também tudo porque senão vai ficar: ‘Ah! Tadinha! Não posso te encostar, não posso mais brincar com você.’” (A4)

Outra questão, diz respeito aos cuidados de saúde (faceta 19). Todos ressaltaram a melhoria que o tratamento proporcionou em suas vidas, através da mudança no modo de pensar, melhoria no crescimento, da fragilidade óssea com a conseqüente diminuição de fraturas e da dor e melhoria no andar, conforme ilustrado abaixo:

“Eu cresci [incompreensível] centímetros.” (A3)

“Eu acho que melhorou muito porque se eu ainda fosse tão frágil quanto era antes, eu não estaria tão bem como eu tô.” (A1)

“Mudou a minha vida, mudou o meu modo de pensar, meu modo de agir porque quando eu me quebrava, eu não fazia nada, eu só ficava deitada (...) eu tive uma melhora no andar, já não quebrava tanto, se eu me quebrasse era só uma dorzinha, não era nada grave.” (A5)

Evidenciou-se, no grupo focal, a visão negativa que os adolescentes possuem atualmente sobre a internação, contrastando com a que tinham quando crianças por causa do incentivo e atenção que recebiam dos profissionais de saúde, principalmente dos médicos. Para eles, esta tem um significado de privação da vida familiar e, principalmente, social: *“antes eu era uma criança (...) agora eu ficaria assim: ‘ai, eu quero sair, meus amigos devem tá indo pra festa e eu, tipo, no hospital.’”* (A1) e *“antes eu também até gostava [da internação] pelo incentivo dos médicos, mas agora eu não aguentaria passar três/quatro dias aqui pelo tédio.”* (A6). Já os adolescentes com OI que participaram do estudo de Mello e Moreira (2009), possuíam uma visão positiva do hospital, pois significava para eles o local para a realização do tratamento que trará melhora na qualidade de vida dos mesmos.

Percebe-se, também, que a enfermaria do IFF é um espaço mais voltado para crianças, o que pode contribuir para que os adolescentes não se sintam à vontade

durante a internação. Além disso, os profissionais de saúde tendem a tratá-los de forma infantilizada. Exemplo disto foi uma situação presenciada pela pesquisadora, quando uma adolescente com OI foi examinada por uma médica, na frente de outro adolescente que também fazia o pamidronato, dos acompanhantes e de outros profissionais. Ao ser solicitado para que levantasse a blusa, houve certo constrangimento, que não foi maior por que a adolescente, já conhecendo o funcionamento da internação, estava com um top (camiseta) por baixo da blusa. No estudo de Mello e Moreira (2009), as autoras pontuaram sobre a falta de privacidade tanto para adolescentes quanto para crianças no espaço da internação. No estudo de Soares et al. (2008), observou-se uma dificuldade de adaptação dos profissionais e serviços de saúde para as demandas que surgiam dos pacientes em relação ao seu cuidado ao ingressarem na adolescência (autonomia, autocuidado, transferência de responsabilidade, privacidade).

A adesão ao tratamento seja ambulatorial ou internação, é uma questão a ser pensada uma vez que a dificuldade é maior nesta fase. A adesão ao tratamento significa um *“processo ativo, intencional e responsável de autocuidado, no qual o indivíduo se esforça para manter a sua saúde com a colaboração dos profissionais que o assistem.”* (Amado e Leal, 2001). No grupo focal, esta questão não surgiu, mas no contato cotidiano da pesquisadora junto aos adolescentes e suas famílias, ocorre uma queixa frequente sobre a dificuldade da família em fazer com que o adolescente se implique no tratamento. Nesta fase, as necessidades relacionadas ao tratamento podem tornar-se incompatíveis com o processo de desenvolvimento psicossocial do adolescente. Este pode preferir ficar com os amigos a submeter-se às restrições terapêuticas e às internações. Percebe-se a importância dos profissionais tentarem conciliar, na medida do possível, os regimes terapêuticos com as necessidades sociais dos jovens.

6.5. O adolescer diferente

Neste eixo temático, a discussão gira em torno de algumas categorias do grupo focal presentes em três domínios do questionário WHOQOL-100: a construção da identidade, questões ligadas à autoestima, à imagem corporal e os sentimentos provocados por estas vivências (domínio psicológico); as vivências familiares e sociais, a inserção/apoio familiar e social (domínio relações sociais), as experiências estigmatizantes e as estratégias lançadas pelos adolescentes para o enfrentamento do estigma e a reconstrução de um significado mais adequado e realista da doença. E, por fim, a religiosidade (domínio religiosidade/espiritualidade e crenças pessoais).

A adolescência constitui-se num momento de importantes transformações corporais e psíquicas e de grandes conquistas na esfera pessoal e social. A experiência da adolescência para os participantes deste estudo é bastante singular pelo fato deles terem uma doença crônica rara e que pode trazer repercussões em diversas dimensões de suas vidas. Eles se referiram a alguns sentimentos para falar sobre esta experiência, tanto negativos como a raiva, o medo, a revolta quanto positivos como a felicidade, a confiança: *“eu antes não gostava mesmo do que eu tinha, eu era muito revoltado por ter Osteogênese.”* (A6) e *“mas eu sou feliz, eu só não gosto [de ter OI].”* (A2).

As diferenças físicas que os adolescentes com OI apresentam, podem comprometer a imagem corporal, a autoestima e a identidade. As transformações corporais próprias da puberdade geram a reformulação da imagem corporal, sendo essa muito importante na adolescência. Esse processo pode se tornar difícil quando o adolescente tem uma doença crônica como a OI devido às marcas corporais, visíveis ou não, impostas pela doença. Segundo Grossman (2008), *“uma imagem corporal insatisfatória pode causar sentimentos de desvalorização e inferioridade”* (p.47) e *“a*

piora da doença pode contribuir com alterações na aparência física, prejudicando ainda mais a autoestima” (p. 48).

Percebeu-se, no grupo focal, que a maioria destes jovens está vivenciando o processo de formação da identidade, através do anseio de não serem vistos e tratados como crianças por parte de todos que os cercam e de se afirmarem como responsáveis por si mesmos. Alguns depoimentos, como estes a seguir, ilustram esse processo: *“Eu não gosto quando alguém me trata como criança, como bebê, que não pode fazer nada.” (A3)* e *“A gente sabe até aonde a gente pode ir. Quando a gente não pode, a gente para. Eu sei até aonde eu posso fazer as coisas e até aonde eu não posso.” (A1).* Estes adolescentes desejam as possibilidades que são características deste momento da vida como brincar com a autonomia, com os limites do corpo, com seu papel na família e com os vínculos sociais. Eles demonstraram, também, ter uma boa autoestima, através da satisfação com sua aparência física e com suas capacidades, apesar das marcas da doença: *“tem dias que eu me acho bonitinha de rosto” (A1)* e *“às vezes eu me impressiono muito porque tem muito garoto que pede pra ficar comigo (...) gosta de mim e não gosta daquela pessoa que é comum, que é perfeita (...) eu me admiro muito por isso” (A2).* Outro indicador desse processo de construção da identidade é o desenvolvimento de julgamentos próprios observado, também, neste grupo de adolescentes:

“quando você é criança pra dar banho, pra levar, consertar, ótimo! Você não entende nada mesmo! Agora, você cresce um pouco, conhece um pouco mais da vida lá fora, começa a sair, a conhecer as pessoas você começa a conhecer um pouco mais, você começa a ter a tua opinião um pouco formada. Então, você vê o que é melhor, o que você gosta, o que você não gosta.” (A6).

Porém, os limites impostos pela doença e o prolongamento da relação de dependência em relação aos pais podem se apresentar como fatores infantilizadores na experiência da OI, dificultando a separação gradativa de alguns adolescentes em relação aos pais, como ilustrado a seguir: *“meu melhor amigo é a minha mãe.”* (A3) e *“eu conto tudo pra minha mãe.”* (A4).

A tendência grupal como uma característica desta fase, apesar de não ser abordada pelo WHOQOL, foi percebida através das diversas referências aos amigos feitas pelos adolescentes, como esta a seguir: *“eu tenho amigos muito fortes, eles têm um abraço muito forte”* (A1) e *“eu fico triste quando perco os meus amigos”* (A2). Numa fase em que buscam a grupalidade, inserir-se no grupo, serem iguais e ao mesmo tempo serem autênticos, as marcas e as dificuldades impostas pela OI acabam por repercutir negativamente nesse processo. Por mais que eles relatem que são tratados como iguais por seus amigos, as diferenças ficam explícitas em diversas situações, apesar de parecer não contribuir negativamente para com o relacionamento entre eles: *“meus amigos, eles às vezes esquecem que eu não ando. Eles: ‘vem (A1)!’. E eu: ‘gente, eu tô aqui’ [mostra a cadeira de rodas]. Ai eles: ‘ah é, espera aí.’”* (A1).

Todas as facetas do domínio psicológico do WHOQOL-100 foram abordadas no grupo focal, com exceção da faceta 5, que diz respeito à capacidade de concentração, de aprender novas informações, de tomar decisões e de memória.

O domínio relações sociais foi o segundo melhor pontuado na análise dos resultados do WHOQOL-100 (**Gráfico 1**) e evidenciou-se no grupo focal como a dimensão mais valorizada na qualidade de vida pelo grupo deste estudo. No estudo de Bampi et al. (2008), os domínios que foram mais bem avaliados foram, também, aqueles relacionados à saúde psicológica e às relações sociais. A discussão sobre a sexualidade (faceta 15) será realizada separadamente na próxima seção. Os adolescentes

foram unânimes em apontar a família e os amigos como o mais importante para se ter qualidade de vida. Outros aspectos pontuados foram felicidade e vontade de viver.

A vivência da doença crônica, com tudo o que ela ocasiona na vida destes jovens e suas famílias, é muito semelhante e não depende somente da gravidade da doença ou do tipo de tratamento a que estão submetidos. Conforme pontuado anteriormente, esta vivência é influenciada pelo suporte familiar e social e pelas características pessoais de cada adolescente, numa fase da vida em que estão passando por transformações corporais e psicossociais. Os adolescentes referiram receber apoio de familiares e amigos, como ilustrado a seguir: *“nos momentos mais tristes da minha vida eles [os amigos] sempre estavam do meu lado, eles e a minha família.”* (A3).

A diferença gerada pela doença parece ser um mediador das interações sociais de alguns adolescentes que têm OI e, algumas vezes, compromete inclusive a melhora de sua condição física. É emblemático o caso de uma adolescente de 14 anos, que iniciou o tratamento aos oito anos de idade com pamidronato e, atualmente, faz uso de alendronato. Ela já fez algumas cirurgias ortopédicas e tem condições de locomover-se com andador e, futuramente, com muletas em todos os locais que frequenta. Porém, ela prefere usar cadeira de rodas nos espaços públicos, como a escola, pois teme sofrer algum tipo de chacota. Outro caso é de uma adolescente de 13 anos que, também, iniciou o tratamento com pamidronato e, atualmente, usa o alendronato. Ela já teve mais de 20 fraturas e diversas cirurgias e, por conta disso, a jovem usa roupas que escondem as cicatrizes na região da coluna lombar e uma faixa no tornozelo para esconder a deformidade, mesmo quando vai à piscina. A mãe relatou que vivenciou uma situação de constrangimento quando o guarda-vidas do clube questionou a entrada dela na piscina com o “curativo” na perna.

Identificou-se a escola como o espaço privilegiado para o convívio com os amigos e o estabelecimento de relações mais íntimas oportunizando as amizades, paqueras e namoros: “*o momento mais feliz do meu dia é quando vou à escola, encontro meus amigos, estudo...*” (A4) e “*gente! A escola é o maior ponto de encontro que tem!*” (A2). Todos eles frequentam a escola e possuem um grupo de amigos pelo qual se sentem acolhidos em suas diferenças e com o qual interagem de forma semelhante aos demais grupos de adolescentes. Muito embora a escola se apresente como um espaço social privilegiado para a formação de vínculos e a construção de grupos de amizade e apoio, observa-se nos discursos dos adolescentes a sensação de estar em destaque neste espaço em função de suas marcas. Sendo assim, os mesmos discutem o desejo da criação de espaços sociais entre “iguais” onde se reconheceriam na biografia dos amigos formando, assim, vínculos de amizade intensos fortalecidos pela diferença comum:

“Vocês sentem falta de ter alguém assim como a gente? Porque eu só tenho amigo normal, não tenho nenhum amigo como eu.” (A1)

“Se eu tivesse um amigo assim como eu, com problema assim igual ao meu, parecido, eu acho que a gente teria mais coisa pra conversar, mais assunto pra debater e tal. Ia ter mais... Sei lá, uma amizade mais forte com ele.” (A4)

Cabe ressaltar, a necessidade que os adolescentes com OI têm de participar de eventos como o grupo focal. Nos contatos realizados, a fim de convidá-los para a reunião, a maioria expressou o desejo de participar ou lamentou o fato de não poder devido a alguma dificuldade. No início da sessão, eles estavam tímidos, pois apesar de serem tratados no IFF há muitos anos, eles ainda não se conheciam. Após a dinâmica de apresentação e de aquecimento, eles foram ficando mais à vontade para trazer à tona as questões que mais os preocupam. Outro aspecto relevante foi a dificuldade em terminar

o grupo no horário previsto, pois os participantes quiseram dar continuidade à discussão. Os adolescentes apresentaram a demanda pela criação de um grupo de apoio e discussão de adolescentes que têm OI ou outras deficiências. A participação no grupo focal foi a primeira experiência de encontro entre estes adolescentes, quando eles puderam se expressar sobre as dificuldades cotidianas e a necessidade de se apoiarem e enfrentarem problemas comuns juntos. Ao final, houve uma troca de contatos entre si (número de telefone, endereço eletrônico, rede social).

As marcas corporais, as limitações impostas pela OI e a rotina de tratamento podem trazer à tona a vivência de experiências estigmatizantes. O estigma, e seus sinônimos, como um atributo profundamente depreciativo, oculta a perspectiva de pessoa desacreditada, quando sua característica é notória, ou de pessoa desacreditável, quando ela não é nem conhecida e nem imediatamente perceptível (Goffman, 1982). Os adolescentes que participaram deste estudo relataram situações em que são vistos, tanto pela família quanto pela sociedade, como pessoas desacreditadas, incapazes e que precisam ser cuidadas integralmente. Os depoimentos abaixo, principalmente o último, estão em consonância com os relatos de adolescentes acondroplásicos que participaram do estudo realizado por Gollust et al. (2003). Estes afirmaram que as principais desvantagens não são em relação às suas limitações físicas, mas como a sociedade os percebem e, ainda, relataram diversas formas de preconceito que vivenciaram como provocações e grosserias, tal como a experiência dos adolescentes com OI:

“Teve um dia que eu sentei numa carteira atrás do que eu devia sentar. Aí elas [inspetoras] deram um ataque e eu falei: ‘tá todo mundo errado e vocês só falaram comigo. Por que eu não posso e eles podem?’ Aí elas ficaram quietas.” (A1)

“Mas tem gente que olha com preconceito também, que acha que está impossibilitado de fazer certas coisas que os outros que não tem OI podem fazer e trata você como criança mesmo.” (A6)

“Por que lá perto da minha casa tem um montão de pirralho. Aí toda vez que eu vou na rua pra fazer alguma coisa eles passam por mim e me chamam de ou anão ou pequenininha.” (A5).

No primeiro depoimento, uma jovem de 14 anos, que utiliza cadeira de rodas, fala sobre a dificuldade dos profissionais de ensino em incluí-la de forma efetiva nas atividades e experiência escolar. Neste caso, a marca configura-se como elemento central e dominante da identidade da adolescente. Sendo esta marca carregada de estigma ligado à incapacidade, a doença é automaticamente uma barreira para qualquer experiência que ultrapasse a esfera do cuidado, da proteção ou do controle. A marca automaticamente coloca o adolescente em destaque e permite a atribuição de características depreciativas que desvalorizam, diminuem e reduzem-no à marca original. A marca seja ela a baixa estatura, as malformações ósseas ou a cadeira de rodas torna-se indicadora de incapacidade.

No segundo trecho, um adolescente de 16 anos pontua a questão do preconceito que está subjacente na atitude das pessoas. Observa-se como a doença e as marcas que o adolescente apresenta tiram dele a possibilidade do desenvolvimento e do crescimento. Conforme Goffman (1982) e Diniz (2007), ressalta-se como este adolescente percebe que sua marca o categoriza como uma eterna criança desprovida de direitos e responsabilidades comuns a outros de sua idade. O processo de infantilização ao qual o adolescente é submetido tem a ver com a marca da fragilidade, dos cuidados intensos da família e, também, da baixa estatura de alguns deles.

No terceiro trecho, uma jovem de 18 anos com um déficit estatural importante relata uma experiência estigmatizante relacionada a um traço depreciativo visível. Destaca-se a importância da distinção entre os xingamentos, sempre com o intuito de invadir e agredir o adolescente e os apelidos, que ressaltam a marca e terminam por definir o adolescente através da mesma, limitando sua identidade às diferenças e dificuldades impostas pela marca. No caso do apelido “pequeninha”, observa-se que a adolescente percebe como o apelido retira de sua vida uma série de possibilidades, inclusive a do crescimento e desenvolvimento.

Estes depoimentos remetem à discussão sobre a normalidade e deficiência, que são dois conceitos que estão enraizados no pensamento da sociedade ocidental. A concepção de deficiência como um desvio do normal data do séc. XVIII e, desde então, ser deficiente é ter um corpo fora da norma. Esta forma de conceber o corpo deficiente foi questionada pelos estudos sobre deficiência realizados nos EUA e na Inglaterra nos anos 70. A partir daí, deficiência passou a ser entendida como uma entre outras possibilidades para a existência humana, um dentre outros estilos de vida. Enfatizou-se que a experiência da desigualdade pela deficiência só se manifesta numa sociedade pouco sensível aos diversos estilos de vida. Portanto, a deficiência passou a ser um conceito que reconhece o corpo com lesão, mas também, como uma questão social causada pela incapacidade da sociedade em incorporar a diversidade (Diniz, 2007).

Cada sociedade elege certo número de atributos que configuram o quê o homem deve ser do ponto de vista intelectual, moral e físico. *“O corpo humano como sistema biológico é afetado pela religião, pela ocupação, pelo grupo familiar, pela classe social e por outros intervenientes sociais e culturais.”* (Rodrigues, 2006). A tradição da normalidade está culturalmente enraizada na sociedade ocidental, vinculada aos atributos de beleza, perfeição e produtividade (Martins et al., 2004). Numa sociedade

onde o corpo é muito valorizado, o deficiente carrega o estigma da assimetria, da imperfeição, como no caso dos adolescentes com OI, que trazem no corpo as marcas da doença como as deformidades físicas e cicatrizes cirúrgicas.

A experiência de viver com a OI é única e não depende exclusivamente da gravidade das repercussões e limitações que ela impõe, mas também da singularidade do sujeito. Entretanto esta experiência, apesar de ser diferente porque cada um tem um corpo diferente, uma família diferente e um círculo de amigos diferente, ela também se torna semelhante na medida em que as questões que a doença provoca são parecidas. Um dos adolescentes considera a sua experiência mais difícil do que a dos outros pelo fato de não andar: *“por que eu acho, assim, que pra ela que anda é mais normal. Por que se eu olhasse ela [sic] ou ele na rua eu ia falar assim: ‘é normal’. Eu até olhei assim: ‘o que eles estão fazendo aqui dentro?’”* (A1). Porém, os dois adolescentes citados, apesar de serem referidos como “normais”, também têm uma experiência muito próxima a dos demais: *“eu antes não gostava mesmo do que eu tinha, eu era muito revoltado por ter Osteogênese.”* (A6) e *“porque eu não gosto [de viver com a osteogênese] eu queria ser uma pessoa comum.”* (A2). São inúmeros os exemplos de jovens com a forma leve da OI que têm uma vivência muito próxima a dos demais, como no caso de um adolescente com o Tipo I que havia abandonado o tratamento. No contato telefônico realizado com o responsável durante a fase de coleta de dados, soube-se que ele ainda tinha dificuldades em aceitar o diagnóstico, apesar de ter a forma leve da doença, sem relato de dores articulares ou deformidades. Assim mesmo, ele já havia tido episódio de “depressão”, segundo a mãe, interrompeu o uso do alendronato e recusou-se terminantemente a comparecer ao IFF para dar continuidade ao tratamento.

Radley e Green (1985), baseados na obra de Herzlich (1973), refletiram sobre o processo de adaptação das pessoas à enfermidade, ou seja, o modo como o adoecido

incorpora a doença, e distinguiram quatro modalidades de ajustamento: a acomodação, caracterizada pela integração da doença à vida da pessoa; os ganhos secundários, quando as restrições da doença tornam-se o contexto da vida da pessoa e esta se afasta das atividades sociais, a fim de exercer outras atividades recompensadoras; a negação ativa, caracterizada por uma tentativa de luta contra a doença, através da manutenção das atividades sociais, a minimização dos sintomas e da sua condição de doente e a resignação, em que a perda da atividade social é acompanhada por um senso de ser oprimido pela doença e sujeito às suas vicissitudes.

Determinadas estratégias podem ser percebidas no comportamento de alguns adolescentes deste estudo, como forma de atenuar ou evitar a estigmatização. Tais estratégias, como manter o segredo sobre a sua condição, a normalização da sua condição e os ganhos secundários com a doença são modalidades de ajustamento e são ilustradas nas falas a seguir: *“meus amigos sabem, mas não sabem (...) eu acho que todo mundo fala assim, os amigos sabem e não sabem, a gente explica e não explica.”* (A2) e *“eu não explico não, eu deixo acontecer naturalmente.”* (A3). Em determinados momentos, alguns destes jovens fazem uso da doença para obterem benefícios: *“às vezes eu faço eles de empregados: ‘pode pegar pra mim que tô com uma preguiça’ [expressão de coitada].”* (A3) e *“ih! é direto! A preguiça... [risos] Eu falo assim: ‘ah! Amiga, pega um copo d’água lá.’”* (A1).

Apesar dos resultados do WHOQOL-100 demonstrarem que o domínio religiosidade/espiritualidade/crenças pessoais foi o que obteve melhor escore de avaliação (**Gráfico 1**), no grupo focal este tema foi pouco explorado. Ele é entendido aqui como um dos recursos de enfrentamento da doença a que o adolescente recorre. Tal domínio compreende a possibilidade das crenças pessoais fornecerem um sentido à vida, ajudarem a entender e a enfrentar as dificuldades da vida. O sentido para a sua

doença foi explicado da seguinte forma por um dos adolescentes: *“nada acontece por acaso (...) eu não acho que a minha mãe encontrou o meu pai, eles ficaram, separaram, pra me ter só porque é a vida.”* (A2). Além disso, houve duas manifestações neste sentido: uma quando um adolescente usou a religiosidade como explicação para a melhora no seu quadro clínico e, outra, quando em agradecimento pela família e pelos amigos que possui: *“claro que o tratamento ajudou, mas eu acho que foi de Deus, um milagre porque eu fracturei uma vez, depois só machucado, mas nunca mais fracturei.”* (A4) e *“eu agradeço muito a Deus a família que eu tenho e os meus amigos.”* (A3).

Alguns estudos têm investigado a associação entre religiosidade/espiritualidade e saúde (Chatters, 2000; Faria e Seidl, 2005; Rabelo, 1993) devido à importância da religião na experiência humana e na promoção de suporte ao doente e sua família. Para Lukoff et al. (1992), a religiosidade significa uma adesão a crenças e a práticas relativas a uma instituição religiosa organizada e a espiritualidade é a afinidade estabelecida entre uma pessoa e um ser ou uma força superior na qual ela acredita. Cabe ressaltar, que estas práticas, afiliações e crenças no campo da saúde influenciam os doentes, suas famílias e os profissionais de saúde, como também, estão presentes na sociedade em geral (Martins et al., 2009).

6.6. O desenvolvimento da sexualidade

Neste eixo temático discutem-se as expressões da sexualidade do adolescente com OI, as limitações impostas pelo corpo marcado pela doença (domínio relações sociais) e a repercussão na imagem corporal, na autoestima e na identidade do mesmo (domínio psicológico). Além disso, o desejo da maternidade/paternidade.

A sexualidade é uma dimensão importante da qualidade de vida dos adolescentes, principalmente quando ela é compreendida como uma forma de expressão

humana, que vai além da atividade sexual e envolve questões relativas à socialização, à maturidade física, à imagem corporal e à autoestima. Além disso, a sexualidade sofre influências sociais e culturais que envolvem a família, a escola e outros grupos de referência (Amado e Leal, 2001). Cabe aqui uma ressalva quanto ao termo atividade sexual usado no questionário WHOQOL, pois a sexualidade não se restringe à atividade sexual, como ressaltado anteriormente. Apesar da OMS apresentar uma visão mais abrangente do termo atividade sexual, esta não se traduz no questionário (vide questões F15.1, F15.2, F15.3, F15.4) limitando-se ao uso dos termos “vida sexual” e “necessidades sexuais” e a satisfação em relação aos mesmos. Para falar de adolescentes, a linguagem tem que ser adaptada e clara e tais termos fazem com que a sexualidade seja entendida como ato sexual, quando a sexualidade envolve outras formas de experiências como a exploração corporal, a sedução etc.

É na sexualidade que todas as questões apontadas anteriormente tornam-se mais acentuadas para o adolescente com doenças crônicas, especificamente com OI. Os próximos depoimentos ilustram o desafio para este jovem viver a sua sexualidade com um corpo diferente, infantilizado, que pela marca imposta pela doença pode não apresentar os sinais do crescimento, da adolescência: *“o que me atrapalha é o tamanho (...) teve um garoto de 13 anos que me achou bonitinha, mas que não fica comigo porque acha que eu tenho 10, 9 anos.”* (A2). As diferenças físicas tornam-se marcantes influenciando a possibilidade da expressão da sexualidade através do corpo. A vivência da sexualidade pode ser dolorosa uma vez que estes podem sentir-se pouco atraentes ou desejáveis e com pouca possibilidade de seduzir o outro, principalmente quando se busca a utilização de códigos tradicionais. As reflexões feitas por alguns adolescentes no grupo focal demonstram, que para aqueles que têm um comprometimento maior ou que as marcas da doença são mais visíveis, a dificuldade nesta área é descrita como

maior: *“como elas [as amigas] podem andar, elas podem exhibir mais o corpo, é mais fácil deles [os garotos] chegarem nelas. Eu não, eu fico sentada.”* (A1) e *“eu não ando de bermudas por causa das minhas pernas, por causa da marca que as fraturas deixaram. E tamanho também (...) eu vejo, assim, que é mais difícil eu conquistar alguém também.”* (A6).

Pode-se pensar que sendo a possibilidade de exploração da sexualidade, muitas vezes, negada a estes adolescentes, que eles não reconhecem as possibilidades de experimentação e vinculação, apesar da marca. Ou seja, a única forma de atrair é com o corpo perfeito em movimento ou existe a possibilidade de experimentação de um corpo diferente? Essa é a mensagem da sociedade, o conceito de sexualidade do adolescente com OI e, conseqüentemente, a percepção do mesmo sobre suas possibilidades sexuais e sensuais, que está impregnada pelo estigma ligado à incapacidade e ao desvalor do diferente. A identidade e os planos, projetos e anseios estão impregnados dos estigmas que limitam as experiências de vida destes jovens.

Apesar dos conflitos expostos acima, quase todos os participantes do grupo relataram experiências comuns aos demais jovens, onde o flerte, o namoro ou o simples “ficar” também fazem parte de seu cotidiano e interesse: *“eu estava namorando até uns três meses e era normal.”* (A6) e *“eu já fiquei com a maioria dos meus amigos.”* (A1) e *“eu volto pra falar porque se é pra falar de garoto eu gosto muito.”* (A2).

Os adolescentes com OI tendem a ter menores oportunidades para a interação e envolvimento afetivo e a vivência da sexualidade torna-se mais difícil para este grupo devido às limitações impostas pela doença ou pela família. A família, em geral, tem dificuldades em lidar com o aflorar da sexualidade destes jovens, sente-se insegura e em conflito. Após o término do grupo focal, algumas mães verbalizaram sobre tal

dificuldade e solicitaram um espaço para que elas pudessem trocar experiências entre si. Por conta disto, alguns deles se sentem cerceados, como demonstra a fala abaixo:

“Não tem limitação física pro namoro (...) tem gente que acha que a gente não pode fazer porcaria nenhuma, não pode namorar, não pode casar... Não pode ter um namorado, porque se o namorado te der um abraço vai te quebrar, te der um beijo vai te quebrar, como tudo... exagerado.” (A3)

Outra questão importante e que foi tratada de forma muito intensa pelo grupo foi a do desejo de ter filhos. O desejo de gravidez para um adolescente com deficiência pode significar a prova de sua capacidade de gerar vida, bem como, a geração de filhos saudáveis pode ser uma tentativa de resgate da própria vida (Amado e Leal, 2001). Estes adolescentes vivem um conflito entre o desejo de ter um filho e o medo, geralmente incutido pela família, de colocar sua vida em risco ou de ter um filho com OI. Além disso, experimentam um sentimento de culpa por interferirem negativamente na vida de alguém. Este sentimento surge primeiro em relação aos pais, que sofrem por cuidar deles e, posteriormente, pela possibilidade de gerar um filho já sabendo das possíveis limitações futuras. Somente uma adolescente havia buscado informações junto à equipe médica sobre os riscos que a OI pode trazer numa situação de gravidez, apesar de ser uma preocupação demonstrada pela maioria: *“é que eu gostaria de ser mãe (...) eu não posso porque arriscaria a minha vida (...) eu também já pensei na possibilidade de adotar, mas não vai ser a mesma coisa.” (A1)* e *“eu fico com aquele medo de botar uma pessoa no mundo pra sofrer a mesma coisa que eu sofri (...) eu tenho vontade de ser pai, mas aí minha mãe põe medo em mim.” (A6).*

Estima-se que a gravidez em mulheres com OI ocorra na proporção de 1:25.000 a 30.000 no total de mulheres grávidas (Sharma et al., 2001). Devido ao fato da OI ser tão rara, existem poucos estudos na literatura sobre a probabilidade da mulher com OI

desenvolver complicações durante a gestação. Somando-se a isso, a grande variabilidade nos graus de gravidade da doença torna difícil obter um quadro conclusivo sobre a relação entre a OI e as complicações obstétricas que têm sido descritas, tais como a pré-eclâmpsia, o parto prematuro, a placenta prévia, a rotura prematura de membranas, as infecções urinárias, a anemia e deficiência dos níveis de cálcio (APOI, 2011). O aumento no número de fraturas não tem sido associado à gravidez. A fertilidade está preservada, principalmente nas mulheres com o tipo I da doença e a gestação pode ser conduzida a termo. As mulheres com formas mais graves e incapacitantes da doença correm maior risco de complicações. Quanto ao feto, este tem um risco de 50% de nascer com OI quando um dos pais é afetado (APOI, 2011; Cubert et al., 2001).

Portanto, as pessoas com OI têm possibilidades de ter um relacionamento afetivo comum e de planejar uma família. Alguns relatos de casos na literatura demonstram a possibilidade da gestante com OI ter um parto bem sucedido, mesmo as que têm as formas mais graves da doença (Lyra et al., 2010; Sharma et al., 2001; Vogel et al., 2002). O WHOQOL-100 valoriza a disponibilidade de informações (domínio meio-ambiente), conforme pontuado anteriormente. No grupo focal também ficou evidente a importância do adolescente ter acesso a informações adequadas sobre a sexualidade, o que poderia ser um fator que contribuísse para minimizar determinadas crenças, como a impossibilidade de um contato mais íntimo ou a impossibilidade de gerar um filho sem OI, que prejudicam a vivência da sexualidade por estes jovens. Mas a informação não é o suficiente, pois há um pano de fundo nos questionamentos sobre a sexualidade desses adolescentes que é a culpa da transferência do cuidado do familiar para o parceiro. Existe a possibilidade da busca do amor sem o cuidado? Como separar a

experiência afetiva e sexual do cuidado necessário para a manutenção da vida? É possível nos contatos mais íntimos o cuidado não estar presente?

7. CONCLUSÕES

A apropriação do construto qualidade de vida significa um avanço importante na ampliação da perspectiva do processo saúde-doença, quando este deixa de ser centrado na doença para incluir outros aspectos não médicos da vida do sujeito, valorizando a sua história, a cultura e o cuidado à saúde. Qualidade de vida tornou-se um desfecho importante em saúde porque possibilita conhecer as dimensões que o sujeito considera mais prejudicadas em sua vida para, a partir daí, a elaboração de planos de intervenção na área apontada.

Nos últimos 20 anos, o termo qualidade de vida teve um uso crescente na literatura. Em uma revisão das publicações na área de saúde no período de 1990 a 2008, através da Bireme, Soares (2008b) encontrou 5089 referências na Lilacs através da palavra-chave “qualidade de vida”. Já na SciELO, que abarca uma compilação selecionada de periódicos científicos brasileiros, foram encontradas 370 referências. Porém, os autores ressaltaram, que apesar do aumento das publicações sobre este tema, ainda há uma escassez de estudos sobre qualidade de vida voltados para a adolescência. Esta dificuldade também existe em relação à qualidade de vida de adolescentes com OI.

Cabe ressaltar, que nem todos os estudos encontrados definiram o termo qualidade de vida, mas o utilizaram de forma implícita, como um objetivo a ser alcançado ou ainda como um selo de boas práticas em saúde. Isto demonstra que ainda persistem questões conceituais não resolvidas e que se torna necessário um cuidado e rigor na utilização do termo, poucas vezes definido como merece. Essas definições são necessárias no processo de produzir conhecimento crítico e reflexivo, evitando seu uso apenas como atribuição de valor de marca, positivo.

O uso de instrumentos com enfoque multidimensional e quantitativo, como o WHOQOL-100, associados a abordagens qualitativas como os grupos focais, observação participante, por exemplo, podem explorar melhor as dimensões interacionais, facilitando o acesso e respeito à experiência desenvolvida pelos sujeitos. O WHOQOL-100 por ser um instrumento genérico, trouxe informações sobre a qualidade de vida geral, o que possibilita a comparação com outros grupos de adolescentes com deficiência.

Apesar de ser um questionário validado para a língua portuguesa, percebeu-se neste estudo que a linguagem, o tamanho e a densidade das questões abordadas no WHOQOL-100 são pouco apropriados para estudos com adolescentes. Pontua-se, que devido à diversidade regional, alguns termos são estranhos ao Rio de Janeiro como o “quão”. Além disso, há aqueles citados anteriormente para se referir à sexualidade (vida sexual, necessidades sexuais). As questões em que os adolescentes mais apresentaram dúvidas foram a F15.2 (necessidades sexuais), a F15.4 (vida sexual), e outras que usam o termo “quão” (F1.3, F20.1 etc.). Estudos de qualidade de vida que valorizam a perspectiva do adolescente precisam ter instrumentos, linguagem e uma abordagem adequada para esta população. Provavelmente, o tamanho e a densidade podem ter sido a razão pela qual os adolescentes deixaram algumas questões sem resposta. Outras razões podem ser a dificuldade física, postural e o cansaço. Porém, o fato de terem finalizado o questionário, sinalizou a vontade destes jovens de participar da pesquisa.

Em relação ao grupo focal, este é limitado em sua capacidade de generalização dos resultados por causa do pequeno número de participantes e da probabilidade de que estes participantes não sejam uma amostragem representativa da população (Gibbs, 1997). Neste estudo, o grupo focal possibilitou obter informações sobre o grupo de adolescentes com OI, pois trouxe à tona as dimensões específicas valorizadas pelos

mesmos. O processo de coleta de dados, através do grupo focal, foi uma primeira experiência de participação em grupo com pessoas semelhantes, o que possibilitou aos adolescentes o compartilhamento de suas experiências pessoais e a criação de uma consciência crítica a respeito da identidade socialmente construída gerando, assim, importantes questionamentos de sua posição no mundo e de sua qualidade de vida. Ressalta-se como os adolescentes se sentiram bem falando sobre a sua experiência e, com isso, a necessidade da criação de espaços onde possam compartilhar suas experiências e necessidades com outros adolescentes que vivenciam experiência semelhante.

Os dados obtidos na análise do grupo focal são concordantes com aqueles do WHOQOL-100. Em ambos foi perceptível a interferência da OI na vida destes adolescentes com as constantes internações para administração do pamidronato ou realização de cirurgias ortopédicas, as idas aos serviços de saúde para consultas médicas ou a realização de exames ocasionando os afastamentos escolares e interferindo no convívio familiar e social.

O domínio religiosidade/espiritualidade/crenças pessoais foi o melhor pontuado na análise do WHOQOL-100. Apesar de ter sido pouco explorado no grupo focal, ele é percebido como um dos recursos de enfrentamento da doença a que o adolescente recorre, como também, uma forma de significar a doença e de enfrentar a experiência que ela representa, constituindo-se como uma importante estratégia de enfrentamento das barreiras e estigmas impostos pela OI contribuindo, assim, com uma melhor qualidade de vida.

Quanto ao domínio relações sociais, este foi a dimensão mais valorizada na discussão do grupo focal. A diferença gerada pela OI apresenta-se como um mediador das interações sociais do adolescente, ultrapassando a esfera do serviço médico e se

estendendo à família, aos amigos, à escola e outros lugares da vida social. É importante compreender que a doença está presente não apenas nos contatos e trocas do adolescente com o outro, mas também na construção da sua identidade, na busca por autonomia e na autoimagem. É na sexualidade que todas essas questões tornam-se mais acentuadas para o adolescente com OI, pois as diferenças físicas tornam-se mais marcantes, influenciando a possibilidade da expressão da sexualidade através do corpo, o que pode comprometer ainda mais a imagem corporal, a autoestima e a identidade do mesmo.

O domínio meio ambiente foi o que obteve o pior escore de avaliação, ressaltando a insatisfação dos adolescentes deste estudo com o meio ambiente onde vivem. Se este domínio apresentou-se como ponto vulnerável da qualidade de vida de adolescentes que não têm deficiências (Gordia et al., 2009), deduz-se que é mais precário ainda para aqueles que têm. Tal resultado reforça a tese da teoria social da deficiência, ao enfatizar que a experiência da desigualdade pela deficiência só se manifesta numa sociedade pouco sensível aos diversos estilos de vida, ou seja, na dificuldade da sociedade em se adequar e se adaptar para incorporar a diversidade (Diniz, 2007).

Portanto, este estudo permitiu conhecer a avaliação da qualidade de vida de adolescentes com OI, através da perspectiva dos próprios adolescentes. Destaca-se a importância de ter sido valorizada a condição do adolescente como sujeito de pesquisa, e como respondente do WHOQOL-100 e participante do grupo focal, sem a mediação de seus responsáveis. Espera-se que esse conhecimento permita uma valorização das percepções deste grupo em relação às diversas áreas de sua vida e, assim, a identificação de aspectos prioritários para o tratamento e sua inserção familiar e social. Além disso,

que sirva de subsídios para futuros estudos nessa área e voltados para essa população específica.

Uma possibilidade a ser explorada poderia ser pesquisa antes e durante o tratamento para avaliar se ocorreram mudanças na percepção da qualidade de vida. Outra seria a construção de um instrumento específico para avaliar a qualidade de vida de adolescentes com OI, onde o processo de estigmatização precisa ser incluído, bem como, as formas de enfrentamento, pois são experiências que moldam a qualidade de vida dos mesmos. O WHOQOL-100 é realmente um instrumento interessante, mas a OI tem marcas muito específicas e, por isso, seria interessante a construção de um instrumento que apreendesse as nuances desta experiência. Além disso, ressalta-se a importância dessas informações serem transmitidas aos adolescentes, o que possivelmente acontecerá com a apresentação dos resultados desta pesquisa em uma das reuniões da ABOI, dentre outras formas de divulgação.

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Adam P, Herzlich C. Sociologia da doença e da medicina. Bauru: EDUSC; 2001.
- Alriksson-Schmidt AI, Wallander J, Biasini F. Quality of life in adolescents with a mobility disability. *J Pediatr Psychol* 2007; 32(3):370-9.
- Amado CR, Leal MM. O adolescente portador de patologia crônica. In: Saito MI, Silva LEV, coordenadores. *Adolescência: prevenção e risco*. São Paulo: Atheneu; 2001. p. 223-433.
- Assis MC, Plotkin H, Glorieux FH, Santili C. Osteogenesis Imperfecta: novos conceitos. *Revista Brasileira de Ortopedia* 2002; 37(8).
- Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta (ABOI). <http://www.aboi.org.br> (acessado em 04/Março/2011).
- Associação Portuguesa de Osteogenese Imperfeita (APOI). *Gravidez*. <http://www.freewebs.com/aposteogeneseimperfeita/gravidez.htm> (acessado em 04/Março/2011).
- Bampi LNS, Guilhem D, Lima DD. Qualidade de vida em pessoas com lesão medular traumática: um estudo com o WHOQOL-bref. *Rev Bras Epidemiol* 2008; 11(1): 67-77.
- Barbetta PA. *Estatística aplicada às ciências sociais*. Florianópolis: Ed. da UFSC; 2008.
- Barbosa CO. O programa de tratamento de portadores de Osteogênese Imperfeita com bisfosfonatos no Instituto Fernandes Figueira/Fundação Oswaldo Cruz – Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita do Rio de Janeiro [Dissertação de Mestrado]. Rio de Janeiro: Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz; 2006.
- Bardin L. *Análise de Conteúdo*. Edição Revista e Atualizada. Edições 70; 2009.
- Batch JA, Couper JJ, Rodda C, Cowell CT, Zacharin M. Use of bisphosphonate therapy for osteoporosis in childhood and adolescence. *J Paediatr Child Health* 2003; 39(2):88-92.
- Bittencourt ZZLC, Filho GA, Mazzalia M, Santos NR. Qualidade de vida em transplantados renais: importância do enxerto funcionante. *Rev. Saúde Pública* 2004; 38(5):732-4.
- Bowling A, Brazier J. Quality of life in social science and medicine: introduction. *Soc. Sci. Med.* 1995; 41(10):1337-8.
- Brussel MV, Takken T, Uiterwaal CSPM, Pruijs HJ, Net JV, Helders PJM et al. Physical training in children with Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Pediatrics* 2008; 152 (1):111-6.

Buss PM. Promoção da saúde e qualidade de vida. *Ciênc. saúde coletiva* 2000; 5 (1):163-177.

Byers PH, Steiner RD. Osteogenesis Imperfecta. *Annual Review of Medicine* 1992; 43: 269-282.

Campos MR, Valencia LIO, Fortes BPMD, Braga RCC, Medronho RA. Distribuição espacial da infecção por *Ascaris Lumbricoides*. *Rev Saúde Pública* 2002; 36(1):69-74.

Canesqui AM, organizadora. Olhares socioantropológicos sobre os adoecidos crônicos. São Paulo: Hucitec/Fapesp; 2007.

Cervan MP, Silva MCP, RLO, Costa RF. Qualidade de vida entre sujeitos acondroplásicos e não-acondroplásicos. *J Bras Psiquiatr.* 2008; 57(2):105-111.

Chatters ML. Religion and health: public health research and practice. *Annual Review of Public Health* 2000; 21: 335-367.

Cole WG. The molecular pathology of Osteogenesis Imperfecta. *Clin Orthop Relat Res* 1997; 343:235-248.

Colli AS. Conceito de adolescência. In: Marcondes E. *Pediatria básica*. São Paulo: Savier; 1994. p. 473-4.

Coupey SM. Chronic illness in the adolescent. In: Neinstein LS, editor-in-chief. *Adolescent health care: a practical guide*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2008. p. 1056-66.

Cubert R, Cheng EY, Mack S, Pepin MG, Byers PH. Osteogenesis Imperfecta: mode of delivery and neonatal outcome. *Obstetrics & Gynecology* 2001; 97(1):66-9.

Diniz D. O que é deficiência. *Coleção Primeiros Passos*. São Paulo: Brasiliense; 2007.

Donas S. Adolescencia y creatividad. *Adolesc. Latinoam.* [online]. ago. 2002, vol.3, no.1 (acessado 01 Fevereiro 2011): <http://ral-adolesc.bvs.br/scielo.php?script=sciarttext&pid=S1414-71302002000100002&lng=pt&nrm=iso>.

Edwards TC, Patrick DL, Topolski TD. Quality of life of adolescents with perceived disabilities. *J Pediatr Psychol* 2003; 28(4):233-241.

Elnecape RH, Zilz CK, Castro JAS. Osteogênese Imperfeita. *Rev. HCPA* 2006; 26(2): 32-4.

Faria JB, Seidl EMF. Religiosidade e enfrentamento em contextos de saúde e doença: revisão da literatura. *Psicologia: Reflexão e Crítica* 2005; 18(3): 381-389.

Farquhar M. Definitions of quality of life: a taxonomy. *J Adv Nurs* 1995; 22:502-8.

Fleck MPA, Leal OF, Louzada S, Xavier M, Chachamovich E, Vieira G et al. Desenvolvimento da versão em português do instrumento de avaliação de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100). *Rev Bras Psiquiatr* 1999a; 21(1):19-28.

Fleck MPA, Louzada S, Xavier M, Chachamovich E, Vieira G, Santos L et al. Aplicação da versão em português do instrumento de avaliação de qualidade de vida da Organização Mundial da Saúde (WHOQOL-100). *Rev. Saúde Pública* 1999b; 33(2):198-205.

Fleck MPA. O instrumento de avaliação de qualidade de vida da Organização Mundial da Saúde (WHOQOL-100): características e perspectivas. *Ciência & Saúde Coletiva* 2000a; 5(1):33-8.

Fleck MP, Louzada S, Xavier M, Cachamovich E, Vieira G, Santos L, et al. Aplicação da versão em português do instrumento abreviado de avaliação da qualidade de vida WHOQOL-Bref. *Rev Saúde Pública* 2000b; 34(2):178-183.

Friedman HL. The health of adolescent and youth: a global overview. *World Health Statistics Quarterly* 1985; 38(3):256-266.

Garrat A, Schimidt L, Mackintosh A, Fitzpatrick R. Quality of life measurement: bibliographic study of patient assessed health outcome measures. *Br Med J* 2002; 324:1417-19.

Gazalle FK, Andreazza AC, Hallal PC, Kauer-Sant'Anna M, Ceresér KM, Soares JC, Santin A, Kapczinski F. Bipolar depression: the importance of being on remission. *Rev. Bras. Psiquiatr.* 2006; 28(2):93-6.

Gianchello AL. Health outcomes research in Hispanics/Latinos. *Journal of Medical Systems* 1996; 21(5):235-254.

Gibbs A. Focus Groups. *Social Research Update* 19, 1997.

Gill TM, Alvan MD, Feinstein MD. A critical appraisal of the quality of quality of life measurements. *JAMA* 1994; 272:619-26.

Glorieux FH, Bishop NJ, Plotkin H, Chabot G, Lanoue G, Travers R. Cyclic administration of pamidronate in children with severe Osteogenesis Imperfecta. *N Engl J Med* 1998; 339:947-52.

Goffman E. Estigma. Notas sobre a manipulação da identidade deteriorada. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan; 1982.

Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *American Journal of Medical Genetics* 2003; 120A(4):447-58.

Gomes R. Análise e interpretação de dados de pesquisa qualitativa. In: Deslandes SF, Gomes R, Minayo MCS, organizadores. *Pesquisa social: teoria, método e criatividade*. Petrópolis: Vozes; 2008. p. 79-108.

Gordia AP, Quadros TMB, Campos W. Variáveis sociodemográficas como determinantes do domínio meio ambiente da qualidade de vida de adolescentes. *Ciência & Saúde Coletiva* 2009; 14(6):2261-8.

Groenvold M, Klee MC, Sprangers MAG, Aaronson NK. Validation of the EORTC QLQ-C30 Quality of Life Questionnaire through combined qualitative and quantitative assessment of patient-observer agreement. *J Clin Epidemiol* 1997; 50:441-50.

Grosso LA. Juventude. Ensaio sobre sociologia e história das juventudes modernas. Rio de Janeiro: DIFEL; 2000.

Grossman E. Assistência ao adolescente portador de doença crônica. In: Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Série B. Textos Básicos da Saúde. Brasília: Editora do Ministério da Saúde; 2008. p. 47-51.

Guyatt G, Feeny D, Patrick L. Measuring Health related quality of life. *Ann Int Med* 1993; 118:622-9.

Higa K, Kost MT, Soares DM, Morais MC, Polins BRG. Qualidade de vida de pacientes portadores de insuficiência renal crônica em tratamento de hemodiálise. *Acta paul. enferm.* 2008; 21(n°spe):203-6.

Horovitz DG, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad. Saúde Pública* 2005; 21(4):1055-64.

Instituto Fernandes Figueira (IFF). <http://www.iff.fiocruz.br> (acessado em 04/Março/2011).

Joia LC, Ruiz T, Donalisio MR. Condições associadas ao grau de satisfação com a vida entre a população de idosos. *Rev. Saúde Pública* 2007; 41(1):131-8.

Kok DHJ, Sackers RJB, Janse AJ, Pruijs HEH, Verbout AJ, Castelein RM et al. Quality of life in children with osteogenesis imperfecta treated with oral bisphosphonates (Olpadronate): a 2-year randomized placebo-controlled trial. *Eur J Pediatr* 2007; 166:1155-61.

Krueger RA, Casey MA. Focus groups. A practical guide for applied research. Thousand Oaks: Sage Publications; 2000.

Leal MC, Gama SGN, Campos MR, Cavalini LT, Garbayo LS, Brasil CLP et al. Fatores associados à morbimortalidade perinatal em uma amostra de maternidades públicas e privadas do Município do Rio de Janeiro, 1999-2001. *Cad. Saúde Pública* 2004; 20 Suppl 1:S20-S33.

Leal MM, Silva LEV. Crescimento e desenvolvimento puberal. In: Saito MI, Silva LEV, coordenador. Adolescência: prevenção e risco. São Paulo: Atheneu; 2001. p. 41-58.

Lei nº 8.069. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. Diário Oficial da União 1990; 13 de jul.

Lima MAFD. Aplicação clínica da evidência científica: o caso da Osteogênese Imperfeita e o tratamento medicamentoso com bifosfonatos [Dissertação de Mestrado]. Rio de Janeiro: Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz; 2010.

Lukoff D, Lu F, Turner, R. Toward a more culturally sensitive DSM-IV: psychoreligious and psychospiritual problems. *Journal of Nervous & Mental Disease* 1992; 189(11): 673-682.

Lyra TG, Pinto VAF, Ivo FAB, Nascimento JS. Osteogenesis Imperfecta em obstetrícia: relato de caso. *Revista Brasileira de Anestesiologia* 2010; 60(3):321-4.

Marconi MA, Lakatos EM. Técnicas de pesquisa: planejamento e execução de pesquisas, amostragens e técnicas de pesquisa, elaboração, análise e interpretação de dados. São Paulo: Atlas; 2008.

Martins AJ, Cardoso MHCA, Llerena Jr. JC. Em contato com as doenças genéticas. A norma e a razão como tradições culturais presentes no discurso de profissionais médicos do Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, Brasil. *Cad. Saúde Pública* 2004; 20(4):968-75.

Martins AJ, Cardoso MHCA, Llerena Júnior JC, Moreira MCN. A concepção de família e religiosidade presentes nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas. *Ciência & Saúde Coletiva* 0638/2009. No prelo.

Martins LM, França APD, Kimura M. Qualidade de vida de pessoas com doença crônica. *Rev. Latino-Am. Enfermagem* 1996; 4(3):5-18.

Mello DB, Moreira MCN. A hospitalização e o adoecimento pela perspectiva de crianças e jovens portadores de Fibrose Cística e Osteogênese Imperfeita. *Ciência & Saúde Coletiva* 2010; 15(2):453-61.

Melo-Neto VL, Valença AM, Nascimento I, Lopes FL, Nardi AE. Quality of life assessment by WHOQOL-BREF in panic disorder patients during treatment. *Rev. psiquiatr. clín.* 2008; 35(2):49-54.

Michelone APC, Santos VLCG. Qualidade de vida de adultos com câncer colorretal com e sem ostomia. *Rev. Latino-Am. Enfermagem* 2004; 12(6):875-83.

Minayo MCS, Hartz ZMA, Buss PM. Qualidade de vida e saúde: um debate necessário. *Ciênc. saúde coletiva* 2000; 5(1):7-18.

Minayo MCS. Trabalho de campo: contexto de observação, interação e descoberta. In: Deslandes SF, Gomes R, Minayo MCS, organizadores. *Pesquisa social: teoria, método e criatividade*. Petrópolis: Vozes; 2008. p. 61-77.

Miranzi SSC, Ferreira FS, Iwamoto HH, Pereira GA, Miranzi MAS. Qualidade de vida de indivíduos com Diabetes Mellitus e hipertensão acompanhados por uma equipe de saúde da família. *Texto Contexto Enferm* 2008; 17(4): 672-9.

Moreira MEL, Goldani MZ. A criança é o pai do homem: novos desafios para a área de saúde da criança. *Ciência & Saúde Coletiva* 2010; 15(2):321-7.

Morgan DL. *Focus group as qualitative research*. California: Sage Publications Inc., 1997.

Nogueira KT. Avaliação da qualidade de vida entre adolescentes asmáticos [Tese de doutorado]. Rio de Janeiro: Instituto de Medicina Social, Universidade do Estado do Rio de Janeiro; 2007.

Novaes R. Juventude, exclusão e inclusão social: aspectos e controvérsias de um debate em curso. In: Freitas MV, Papa FC, organizadores. *Políticas públicas: juventude em pauta*. São Paulo: Cortez; 2003.

Pereira RJ, Cotta RMM, Franceschini SCC, Ribeiro RCL, Sampaio RF, Priore SE, Cecon PR. Contribuição dos domínios físico, social, psicológico e ambiental para a qualidade de vida global de idosos. *Rev. psiquiatr. Rio Gd. Sul* 2006; 28(1):27-38.

Portaria GM/MS nº 2.305. Aprova o Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da Osteogenesis Imperfecta com pamidronato dissódico no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. *Diário Oficial da União* 2001; 19 dez.

Portaria GM/MS nº 1060. Aprova a Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência 2002; 5 jun.

Portaria SAS nº 263. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas – Fibrose Cística. *Diário Oficial da União* 2001; 18 jul.

Portaria SAS nº 449. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas-Doença de Gaucher. *Diário Oficial da União* 2002; 9 jul.

Powell RA, Single HM. Focus groups. *International Journal for Quality in Health Care* 1996; 8(5):499-504.

Rabelo MC. Religião e cura: algumas reflexões sobre a experiência religiosa das classes populares urbanas. *Cad. Saúde Pública* 1993; 9(3): 316-325.

Radley A, Green R. Styles of adjustment to coronary graft surgery. *Soc. Sci. Med.* 1985; 20(5):461-72.

Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis Imperfecta. *Lancet* 2004; 363(9418):1377-85.

Resolução CNS nº196. Aprova as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos. *Diário Oficial da União* 1996; 10 de out.

Rodrigues JC. *Tabu do corpo*. Rio de Janeiro: Editora FIOCRUZ; 2006.

Roque VMN, Forones NM. Avaliação da qualidade de vida e toxicidades em pacientes com câncer colorretal tratados com quimioterapia adjuvante baseada em fluoropirimidinas. *Arq. Gastroenterol.* 2006; 43(2):94-101.

Saito, MI. Adolescência, cultura, vulnerabilidade e risco. A prevenção em questão. In: Saito MI, Silva LEV, coordenadores. *Adolescência: prevenção e risco.* São Paulo: Atheneu; 2001. P33-8.

Santos ECM, França Junior I, Lopes F. Qualidade de vida de pessoas vivendo com HIV/Aids em São Paulo. *Rev. Saúde Pública* 2007; 41(2 Suppl):64-71.

Santos SV. Qualidade de vida em crianças e adolescentes com problemas de saúde: conceptualização, medida e intervenção. *Psico., Saúde e Doenças* 2006; 7(1):89-94.

Schmidt CB, Lima MAFD, Martins CLM, Martins A, Nehab M, Mendes PH et al. Osteogênese Imperfeita (OI): seis anos de experiência no Centro de Referência em OI do Instituto Fernandes Figueira (CROI/IFF/FIOCRUZ) Rio de Janeiro. In: *Anais do XX Congresso Brasileiro de Genética Médica e III Congresso Brasileiro de Enfermagem em Genética.* Gramado: Sociedade Brasileira de Genética Clínica; 2008.

Seidl EMF, Zannon CMLC. Qualidade de vida e saúde: aspectos conceituais e metodológicos. *Cad. Saúde Pública* 2004; 20(2):580-8.

Seidl EMF, Zannon CMLC, Tróccoli BT. Pessoas vivendo com HIV/AIDS: enfrentamento, suporte social e qualidade de vida. *Psicol. Reflex. Crit.* 2005; 18(2):188-195.

Seikaly MG, Kopanati S, Salhab N, Waber P, Patterson D, Browne R et al. Impact of alendronate on quality of life in children with Osteogenesis Imperfecta. *J Pediatr Orthop* 2005; 25:786-91.

Sharma A, George L, Erskin K. Osteogenesis Imperfecta in pregnancy: two case reports and review of literature. *Obstet Gynecol Surv* 2001; 56:563-6.

Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in Osteogenesis Imperfecta. *J Med Genet* 1979; 16:101-16.

Soares AHR, Moreira MCN, Monteiro LMC. A qualidade de vida de jovens portadores de Espinha Bífida brasileiros e norte-americanos. *Ciência & Saúde Coletiva* 2008a; 13 Supl.2:2215-23.

Soares AHR, Martins AJ, Lopes MCB, Britto JAA, Oliveira CQ, Moreira MCN. Qualidade de vida de crianças e adolescentes: uma revisão bibliográfica. *Ciência & Saúde Coletiva* 1214/2008b. No prelo.

Stein RE, Bauman LJ, Westbrook LE, Coupey SM, Ireys HTÂ. Framework for identifying children who have chronic conditions: the case for a new definition. *The Journal of Pediatrics* 1993; 22(3): 342-7.

The WHOQOL Group. The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Social Science and Medicine* 1995; 41:1403-9.

Trad LAB. Grupos focais: conceitos, procedimentos e reflexões baseadas em experiências com o uso da técnica em pesquisas de saúde. *Physis Revista de Saúde Coletiva* 2009; 19(3):777-96.

Vogel TM, Ratner EF, Thomas Jr. RC, Chitkara U. Pregnancy complicated by severe Osteogenesis Imperfecta: a report of two cases. *Anesth Analg* 2002; 94:1315-7.

Yacubian-Fernandes A, Ducati LG, Silva MV, Abramides DVM, Perosa GB, Palhares A, et al. Síndrome de Crouzon: fatores envolvidos no desenvolvimento neuropsicológico e na qualidade de vida. *Arq Neuropsiquiatr* 2007; 65(2-B):467-71.

Widmann RF, Bitan FD, Laplaza FJ, Burke SW, DiMaio MF, Schneider R. Spinal deformity, pulmonary compromise and quality of life in Osteogenesis Imperfecta. *Spine* 1999; 24(16):1673-8.

Widmann RF, Laplaza FJ, Bitan FD, Brooks CE, Root L. Quality of life in Osteogenesis Imperfecta. *Int Orthop*. 2002; 26:3-6.

World Health Organization. Programme on Mental Health. WHOQOL-100: field trial. Geneva; 1995.

Apêndice 1. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Fundação Oswaldo Cruz/Instituto Fernandes Figueira
 Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher
 Pesquisadora responsável: Antília Januária Martins
 Endereço: Av. Rui Barbosa, 716 – Flamengo/ Rio de Janeiro
 Telefone: 2554-1864/2554-1901
 e-mail: antilia@iff.fiocruz.br
 Orientador: Juan Clinton Llerena Jr.
 Co-orientadora: Ana Helena Rotta Soares

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Você está sendo convidado para participar, voluntariamente, da pesquisa intitulada “Qualidade de vida de adolescentes com Osteogênese Imperfeita em tratamento no Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz”, que visa à produção de tese de doutorado.

Leia com atenção as informações abaixo antes de dar o seu consentimento:

A pesquisa tem como objetivo geral explorar e descrever a qualidade de vida de adolescentes com Osteogênese Imperfeita.

A pesquisa será realizada através da aplicação de questionários (WHOQOL e sociodemográfico) e grupo focal.

A sessão do grupo focal será gravada e, posteriormente, transcrita.

Os encontros serão realizados no local de sua conveniência.

Será mantido o anonimato tanto do Sr. (a) quanto das pessoas que o Sr. (a) mencionar.

O Sr. (a) poderá pedir todos os esclarecimentos antes, durante e depois da pesquisa.

O Sr. (a) poderá se desligar da pesquisa no momento em que desejar, assim como, poderá ter acesso ao material gravado e transcrito podendo inclusive fazer as modificações que julgar necessário.

O material coletado ficará sob a guarda da pesquisadora e será utilizado não só com vistas à tese acima referida, como também, será divulgado em artigos, congressos, simpósios, reuniões científicas, conferências, mesas redondas etc.

“Declaro estar ciente das informações constantes neste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e concordo em participar voluntariamente deste estudo.”

_____	_____	_____
(nome do participante)	(assinatura)	(data)
_____	_____	_____
(nome do responsável)	(assinatura)	(data)
_____	_____	_____
(nome do pesquisador)	(assinatura)	(data)

Apêndice 2. Questionário sociodemográfico

1. Sexo: () feminino () masculino
2. Raça: () preta () branca () parda
3. Idade: () <15 anos () ≥15 anos
Data de nascimento: ___/___/___
4. Escolaridade*:
() sem escolaridade () médio incompleto
() fundamental incompleto () médio completo ou >
() fundamental completo
5. Estado civil:
() solteiro () casado/união estável () separado/divorciado () outros
6. Mora com: () pais () outros
7. Estado civil dos responsáveis:
() solteiro () casado/união estável () separado/divorciado () outros
8. Escolaridade do pai/responsável:
() sem escolaridade () médio incompleto
() fundamental incompleto () médio completo ou >
() fundamental completo
9. Escolaridade da mãe/responsável:
() sem escolaridade () médio incompleto
() fundamental incompleto () médio completo ou >
() fundamental completo
10. Renda familiar:
() < 1 salário mínimo () 1 a 2 salários mínimos
() 3 a 5 salários mínimos () > 5 salários mínimos
11. Procedência:
() município do RJ () outros municípios do estado do Rio de Janeiro
() outros estados
12. Tipo de OI: () tipo I () tipo III () tipo IV
13. Regime de cuidados de saúde:
() ambulatório: acompanhamento clínico
() ambulatório: medicação oral (alendronato)
() internação: medicação venosa (pamidronato)
14. Forma de administração do questionário:
() auto-administrado
() assistido pelo entrevistador
() administrado pelo entrevistador

Rio, ___/___/___

* Esta variável foi coletada também no formato “anos de estudo”: 1) Nenhum; 2) 1 a 3 anos; 3) 4 a 7 anos; 4) 8 a 11 anos; 5) 12 e mais e 6) ignorado.

Apêndice 3. Roteiro do Grupo Focal

1. Fale para nós o seu nome e há quanto tempo você está no programa de tratamento do IFF.

2. Dinâmica dos interesses pessoais:

O momento mais feliz do meu dia é...

Eu adoro quando...

Meu melhor amigo é...

Eu sou muito bom em...

Eu me orgulho de...

Fico triste quando...

Eu tenho medo de...

É difícil pra mim quando...

O momento mais triste do meu dia é...

Eu não gosto quando...

3. Brainstorm sobre as figuras projetadas:

Qual é a primeira coisa que você pensa quando vê esses objetos de cristal?

O que você pensa sobre a Osteogênese Imperfeita ser chamada de “doença dos ossos de cristal?”



4. Perguntas-chave:

Como é para você viver com Osteogênese Imperfeita?

Como a Osteogênese Imperfeita interfere no seu dia-a-dia?

O que você considera ser mais importante para ter qualidade de vida?

A doença interfere na qualidade de vida de vocês?

O programa de tratamento proposto pelo IFF trouxe mudanças para você? Quais?

5. Sumarizar

Há alguma coisa que vocês gostariam de dizer e que nós não perguntamos?

Apêndice 4. Convite para o grupo focal

Nome do adolescente
_____ ,

Quero convidá-lo para participar da segunda fase da pesquisa “Qualidade de vida dos adolescentes com Osteogênese Imperfeita”, que será realizada no dia 28 de agosto de 2010 (sábado), no Instituto Fernandes Figueira. Os participantes serão divididos em 2 grupos, sendo 1 reunião com cada grupo. Os encontros acontecerão no horário de 8:30 às 12:00 no anfiteatro B. Por isso é importante a chegada às 8:00.

No mesmo dia e horário, os seus responsáveis poderão participar da reunião da Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta-ABOI, no anfiteatro A. A programação já foi enviada pela ABOI.

A sua presença é muito importante!

Até breve!

Rio, 12 de agosto de 2010.

Antilia J. Martins

Assistente Social

Apêndice 5. Valores Médios dos domínios do WHOQOL-100, segundo as características sociodemográficas, tipo de Osteogênese Imperfeita e regime terapêutico/medicamento.

Nota: Todos os p_valores deste apêndice referem-se a testes de diferença de média não-paramétricos, devido ao reduzido tamanho da amostra ao considerar-se as estratificações dos fatores sob investigação.

Tabela 5.1- Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com o sexo do adolescente e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Sexo	Domínio do WHOQOL	Tipo de OI (n=37)						P_Valor Anova
		Frequência			Médias			
		Tipo I	Tipo III	Tipo IV	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
Feminino	Dom1:Físico	10	8	3	70,4	69,5	70,1	,991
	Dom2:Psicológico	10	8	3	72,1	64,8	60,8	,603
	Dom3:Nível de independência	10	8	3	73,6	62,9	64,6	,252
	Dom4:Relações sociais	10	8	3	72,5	66,9	71,5	,795
	Dom5:Meio-ambiente	10	8	3	65,5	59,1	58,9	,487
	Dom6:Espiritualidade	10	8	3	80,0	65,6	81,4	,274
	QV geral	10	8	3	71,3	54,7	72,9	,089
Masculino	Dom1:Físico	9	3	4	69,4	74,3	76,6	,347
	Dom2:Psicológico	9	3	4	77,5	80,4	70,0	,313
	Dom3:Nível de Independência	9	3	4	74,0	65,6	82,0	,286
	Dom4:Relações Sociais	9	3	4	82,4	73,6	70,8	,373
	Dom5:Meio-Ambiente	9	3	4	74,5	63,5	60,5	,182
	Dom6:Espiritualidade	9	3	4	77,1	95,8	78,1	,222
	QV geral	9	3	4	84,0	64,6	68,2	,042

Tabela 5.2- Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com o sexo do adolescente e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Sexo	Domínio do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)				P_Valor Teste-t
		Frequência		Média		
		Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	
Feminino	Dom1:Físico	12	7	71,2	68,2	,639
	Dom2:Psicológico	12	7	68,0	69,3	,895
	Dom3:Nível de independência	12	7	68,6	67,0	,789
	Dom4:Relações sociais	12	7	73,8	63,7	,249
	Dom5:Meio-ambiente	12	7	61,0	62,1	,870
	Dom6:Espiritualidade	12	7	77,1	67,0	,320
	QV geral	12	7	69,3	55,4	,103
Masculino	Dom1:Físico	10	4	75,2	69,3	,200
	Dom2:Psicológico	10	4	76,0	76,6	,923
	Dom3:Nível de independência	10	4	78,8	66,8	,113
	Dom4:Relações sociais	10	4	75,4	83,3	,250
	Dom5:Meio-ambiente	10	4	69,7	66,2	,644
	Dom6:Espiritualidade	10	4	82,5	84,4	,832
	QV geral	10	4	77,9	71,9	,530

Tabela 5.3- Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com a faixa etária do adolescente e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Faixa etária	Domínio do WHOQOL	Tipo de OI (n=37)						P_Valor Anova
		Frequência			Médias			
		Tipo I	Tipo III	Tipo IV	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
Menor 15 anos	Dom1:Físico	10	2	2	69,6	74,0	74,0	,776
	Dom2:Psicológico	10	2	2	69,4	60,0	59,4	,462
	Dom3:Nível de independência	10	2	2	70,5	62,5	68,8	,772
	Dom4:Relações sociais	10	2	2	74,2	68,8	59,4	,273
	Dom5:Meio-ambiente	10	2	2	67,0	61,4	56,9	,362
	Dom6:Espiritualidade	10	2	2	80,0	65,6	72,1	,573
	QV geral	10	2	2	73,8	68,8	59,4	,425
Maior ou igual 15 anos	Dom1:Físico	9	9	5	70,4	70,1	73,8	,873
	Dom2:Psicológico	9	9	5	80,6	71,1	68,8	,398
	Dom3:Nível de independência	9	9	5	77,4	63,9	76,9	,088
	Dom4:Relações sociais	9	9	5	80,6	68,7	75,8	,413
	Dom5:Meio-ambiente	9	9	5	72,9	60,0	60,9	,149
	Dom6:Espiritualidade	9	9	5	77,1	75,7	82,5	,828
	QV geral	9	9	5	81,3	54,9	74,5	,004

Tabela 5.4- Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com a faixa etária do adolescente e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Faixa etária	Domínio do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)				P_Valor Teste-t
		Frequência		Média		
		Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	
Menor 15 anos	Dom1:Físico	6	5	71,1	70,8	,948
	Dom2:Psicológico	6	5	66,6	69,0	,742
	Dom3:Nível de independência	6	5	71,2	65,6	,355
	Dom4:Relações sociais	6	5	73,8	67,5	,426
	Dom5:Meio-ambiente	6	5	66,5	60,7	,347
	Dom6:Espiritualidade	6	5	71,4	80,1	,454
	QV geral	6	5	71,4	68,8	,771
Maior ou igual 15 anos	Dom1:Físico	15	6	73,9	66,7	,256
	Dom2:Psicológico	15	6	74,0	74,4	,967
	Dom3:Nível de independência	15	6	74,2	68,0	,296
	Dom4:Relações sociais	15	6	74,8	73,6	,899
	Dom5:Meio-ambiente	15	6	64,3	66,0	,815
	Dom6:Espiritualidade	15	6	83,3	67,7	,102
	QV geral	15	6	74,0	55,2	,044

Tabela 5.5- Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com a instrução do adolescente e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Instrução do adolescente	Domínio do WHOQOL	Tipo de OI (n=37)						P_valor Anova
		Frequência			Médias			
		Tipo I	Tipo III	Tipo IV	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
Fundamental Incompleto	Dom1:Físico	11	6	4	69,3	72,9	74,5	,692
	Dom2:Psicológico	11	6	4	75,0	69,0	70,3	,736
	Dom3:Nível de independência	11	6	4	72,3	67,3	69,9	,700
	Dom4:Relações sociais	11	6	4	75,0	66,7	68,2	,588
	Dom5:Meio-ambiente	11	6	4	66,3	62,8	62,0	,729
	Dom6:Espiritualidade	11	6	4	79,0	79,2	79,8	,997
	QV geral	11	6	4	76,1	56,3	70,3	,093
Fundamental completo ou mais	Dom1:Físico	8	5	3	70,8	68,3	72,9	,887
	Dom2:Psicológico	8	5	3	74,2	69,3	60,4	,527
	Dom3:Nível de independência	8	5	3	75,8	59,4	80,7	,136
	Dom4:Relações sociais	8	5	3	80,2	71,2	75,0	,623
	Dom5:Meio-ambiente	8	5	3	74,6	57,3	56,8	,088
	Dom6:Espiritualidade	8	5	3	78,1	67,5	79,2	,619
	QV geral	8	5	3	78,9	58,8	70,1	,068

Tabela 5.6- Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com a instrução do adolescente e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Instrução do adolescente	Domínio do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)				P_valor Teste-t
		Frequência		Média		
		Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	
Fundamental Incompleto	Dom1:Físico	11	9	71,6	69,2	,064
	Dom2:Psicológico	11	9	73,5	70,6	,691
	Dom3:Nível de independência	11	9	70,2	67,9	,624
	Dom4:Relações sociais	11	9	74,4	67,4	,370
	Dom5:Meio-ambiente	11	9	65,8	62,3	,486
	Dom6:Espiritualidade	11	9	80,7	76,4	,617
	QV geral	11	9	75,0	61,1	,095
Fundamental completo ou mais	Dom1:Físico	11	2	74,4	65,6	,291
	Dom2:Psicológico	11	2	69,8	78,1	,530
	Dom3:Nível de independência	11	2	76,3	62,5	,197
	Dom4:Relações sociais	11	2	74,6	86,5	,191
	Dom5:Meio-ambiente	11	2	64,1	69,1	,578
	Dom6:Espiritualidade	11	2	78,4	59,4	,254
	QV geral	11	2	71,4	62,5	,365

Tabela 5.7- Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com a situação conjugal dos responsáveis e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Situação conjugal dos responsáveis	Domínio do WHOQOL	Tipo de OI (n=37)						P_Valor Anova
		Frequência			Médias			
		Tipo I	Tipo III	Tipo IV	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
Casado União estável	Dom1:Físico	14	5	3	68,9	62,5	72,9	,517
	Dom2:Psicológico	14	5	3	73,3	66,8	60,4	,522
	Dom3:Nível de independência	14	5	3	74,4	58,5	80,7	,074
	Dom4:Relações sociais	14	5	3	77,1	63,8	75,0	,311
	Dom5:Meio-ambiente	14	5	3	73,2	56,9	56,8	,035
	Dom6:Espiritualidade	14	5	3	76,3	62,5	79,2	,374
	QV geral	14	5	3	79,9	58,8	70,1	,043
Outros	Dom1:Físico	5	6	4	72,9	77,8	74,5	,586
	Dom2:Psicológico	5	6	4	78,5	71,0	70,3	,530
	Dom3:Nível de independência	5	6	4	71,9	68,0	69,9	,867
	Dom4:Relações sociais	5	6	4	77,5	72,9	68,2	,729
	Dom5:Meio-ambiente	5	6	4	60,3	63,1	62,0	,907
	Dom6:Espiritualidade	5	6	4	85,0	83,3	79,8	,895
	QV geral	5	6	4	70,0	56,3	70,3	,273

Tabela 5.8- Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com a situação conjugal dos responsáveis e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Situação conjugal dos responsáveis	Domínio do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)				P_Valor Teste-t
		Frequência		Média		
		Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	
Casado União estável	Dom1:Físico	13	5	70,5	62,9	,267
	Dom2:Psicológico	13	5	69,3	73,3	,710
	Dom3:Nível de independência	13	5	73,1	70,1	,612
	Dom4:Relações sociais	13	5	75,8	67,1	,373
	Dom5:Meio-ambiente	13	5	67,6	64,2	,689
	Dom6:Espiritualidade	13	5	77,9	60,0	,109
	QV geral	13	5	74,8	68,8	,552
Outros	Dom1:Físico	9	6	76,6	73,3	,419
	Dom2:Psicológico	9	6	75,0	70,8	,529
	Dom3:Nível de independência	9	6	73,4	64,3	,117
	Dom4:Relações sociais	9	6	72,6	74,0	,885
	Dom5:Meio-ambiente	9	6	61,1	63,0	,726
	Dom6:Espiritualidade	9	6	81,9	84,5	,736
	QV geral	9	6	70,8	55,2	,060

Tabela 5.9- Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com a instrução da mãe e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Instrução da mãe	Tipo de OI (n=37)							P_Valor Anova
	Domínio do WHOQOL	Frequência			Médias			
		Tipo I	Tipo III	Tipo IV	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
Fundamental Incompleto	Dom1:Físico	2	5	3	67,7	61,7	67,4	,736
	Dom2:Psicológico	2	5	3	81,3	59,3	58,3	,488
	Dom3:Nível de independência	2	5	3	67,2	53,8	59,9	,150
	Dom4:Relações sociais	2	5	3	82,3	63,7	63,2	,584
	Dom5:Meio-ambiente	2	5	3	68,4	52,1	55,2	,277
	Dom6:Espiritualidade	2	5	3	90,6	73,8	85,6	,566
	QV geral	2	5	3	84,4	52,5	68,8	,088
Fundamental completo ou mais	Dom1:Físico	17	6	4	70,2	78,5	78,6	,173
	Dom2:Psicológico	17	6	4	73,9	77,3	71,9	,792
	Dom3:Nível de independência	17	6	4	74,5	71,9	85,5	,209
	Dom4:Relações sociais	17	6	4	76,6	72,9	77,1	,848
	Dom5:Meio-ambiente	17	6	4	69,9	67,1	63,2	,605
	Dom6:Espiritualidade	17	6	4	77,2	74,0	75,0	,930
	QV geral	17	6	4	76,5	61,5	71,3	,142

Tabela 5.10- Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com a instrução da mãe e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Instrução da mãe	Domínio do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)				P_Valor Teste-t
		Frequência		Média		
		Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	
Fundamental Incompleto	Dom1:Físico	6	4	66,0	62,5	,671
	Dom2:Psicológico	6	4	67,9	56,6	,455
	Dom3:Nível de independência	6	4	56,8	60,6	,490
	Dom4:Relações sociais	6	4	69,0	64,6	,763
	Dom5:Meio-ambiente	6	4	56,9	55,5	,864
	Dom6:Espiritualidade	6	4	83,3	76,7	,614
	QV geral	6	4	69,8	54,7	,227
Fundamental completo ou mais	Dom1:Físico	16	7	75,7	72,0	,437
	Dom2:Psicológico	16	7	73,0	80,7	,132
	Dom3:Nível de independência	16	7	79,4	70,5	,040
	Dom4:Relações sociais	16	7	76,6	74,4	,754
	Dom5:Meio-ambiente	16	7	68,0	68,2	,972
	Dom6:Espiritualidade	16	7	78,1	71,4	,456
	QV geral	16	7	74,5	65,2	,242

Tabela 5.11- Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com a renda familiar agregada e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Renda familiar	Domínio do WHOQOL	Tipo de OI (n=37)						P_Valor Anova
		Frequência			Médias			
		Tipo I	Tipo III	Tipo IV	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
Até 2 s.m.	Dom1:Físico	9	3	5	74,1	70,1	71,7	,880
	Dom2:Psicológico	9	3	5	81,5	63,3	61,8	,057
	Dom3:Nível de independência	9	3	5	74,8	66,3	70,6	,629
	Dom4:Relações sociais	9	3	5	79,6	67,9	62,9	,141
	Dom5:Meio-ambiente	9	3	5	68,8	58,8	53,2	,185
	Dom6:Espiritualidade	9	3	5	86,1	77,1	76,4	,498
	QV geral	9	3	5	77,1	37,5	65,0	,007
3 ou mais s.m.	Dom1:Físico	10	8	2	66,3	71,1	79,2	,285
	Dom2:Psicológico	10	8	2	68,5	71,3	76,9	,793
	Dom3:Nível de independência	10	8	2	72,8	62,7	84,4	,112
	Dom4:Relações sociais	10	8	2	75,0	69,0	91,7	,242
	Dom5:Meio-ambiente	10	8	2	70,6	60,9	76,2	,053
	Dom6:Espiritualidade	10	8	2	71,9	72,7	87,5	,622
	QV geral	10	8	2	77,5	64,8	83,2	,042

Tabela 5.12- Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com a renda familiar agregada e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Renda familiar	Domínio do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)				P_Valor Teste-t
		Frequência		Média		
		Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	
Até 2 s.m.	Dom1:Físico	9	6	74,3	70,5	,555
	Dom2:Psicológico	9	6	72,6	69,2	,725
	Dom3:Nível de independência	9	6	72,4	67,8	,481
	Dom4:Relações sociais	9	6	74,0	68,1	,510
	Dom5:Meio-ambiente	9	6	59,8	62,9	,732
	Dom6:Espiritualidade	9	6	84,7	77,2	,414
	QV geral	9	6	72,2	53,1	,092
3 ou mais s.m.	Dom1:Físico	13	5	72,1	66,3	,313
	Dom2:Psicológico	13	5	71,0	75,3	,509
	Dom3:Nível de independência	13	5	73,8	65,9	,162
	Dom4:Relações sociais	13	5	74,8	74,2	,940
	Dom5:Meio-ambiente	13	5	68,5	64,4	,384
	Dom6:Espiritualidade	13	5	76,0	68,8	,524
	QV geral	13	5	73,9	71,3	,717

Tabela 5.13- Distribuição do tipo de Osteogênese Imperfeita, de acordo com a procedência e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Procedência	Domínio do WHOQOL	Tipo de OI (n=37)						P_Valor Anova
		Frequência			Médias			
		Tipo I	Tipo III	Tipo IV	Tipo I	Tipo III	Tipo IV	
Município do Rio de Janeiro	Dom1:Físico	2	4		79,2	78,1		,919
	Dom2:Psicológico	2	4		78,8	76,6		,889
	Dom3:Nível de independência	2	4		86,7	64,8		,084
	Dom4:Relações sociais	2	4		80,2	80,2		1,000
	Dom5:Meio-ambiente	2	4		64,8	69,4		,646
	Dom6:Espiritualidade	2	4		87,5	81,3		,760
	QV geral	2	4		75,0	57,8		,376
Outros municípios do estado do RJ	Dom1:Físico	13	7	6	67,8	66,7	72,9	,564
	Dom2:Psicológico	13	7	6	74,2	64,8	62,9	,262
	Dom3:Nível de independência	13	7	6	72,4	63,0	74,0	,249
	Dom4:Relações sociais	13	7	6	75,3	62,2	68,1	,222
	Dom5:Meio-ambiente	13	7	6	67,5	55,1	57,6	,072
	Dom6:Espiritualidade	13	7	6	73,6	69,6	79,3	,667
	QV geral	13	7	6	75,5	57,1	67,3	,043
Outros estados	Dom1:Físico	4		1	72,4		79,2	,721
	Dom2:Psicológico	4		1	74,1		85,0	,668
	Dom3:Nível de independência	4		1	71,9		78,1	,800
	Dom4:Relações sociais	4		1	81,8		89,6	,516
	Dom5:Meio-ambiente	4		1	79,7		72,7	,604
	Dom6:Espiritualidade	4		1	90,6		81,3	,534
	QV geral	4		1	84,4		87,5	,844

Tabela 5.14- Distribuição do regime terapêutico/medicamento, de acordo com a procedência e domínios de QV do WHOQOL-100. IFF/RJ, 2010.

Procedência	Domínio do WHOQOL	Regime Terapêutico/Medicamento (n=33)				P_Valor Teste-t
		Frequência		Média		
		Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	Ambulatório Alendronato	Internação Pamidronato	
Município do Rio de Janeiro	Dom1:Físico	3	2	72,9	82,3	,372
	Dom2:Psicológico	3	2	77,5	77,5	1,000
	Dom3:Nível de independência	3	2	65,6	70,3	,704
	Dom4:Relações sociais	3	2	87,5	72,9	,456
	Dom5:Meio-ambiente	3	2	65,4	71,1	,633
	Dom6:Espiritualidade	3	2	77,1	90,6	,512
	QV geral	3	2	70,8	43,8	,153
Outros municípios do estado do RJ	Dom1:Físico	16	8	71,6	64,3	,112
	Dom2:Psicológico	16	8	68,2	69,1	,905
	Dom3:Nível de independência	16	8	73,2	64,7	,083
	Dom4:Relações sociais	16	8	69,9	68,2	,823
	Dom5:Meio-ambiente	16	8	61,9	59,7	,670
	Dom6:Espiritualidade	16	8	78,9	65,7	,111
	QV geral	16	8	70,6	62,5	,267
Outros estados	Dom1:Físico	3	1	80,6	75,0	.
	Dom2:Psicológico	3	1	84,2	83,8	.
	Dom3:Nível de independência	3	1	80,7	78,1	.
	Dom4:Relações sociais	3	1	86,1	87,5	.
	Dom5:Meio-ambiente	3	1	81,0	79,7	.
	Dom6:Espiritualidade	3	1	85,4	100,0	.
	QV geral	3	1	89,6	87,5	.

**Anexo 1. Instrumento de Avaliação da Qualidade de Vida da Organização Mundial
da Saúde (WHOQOL-100)**