



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Nacional de Saúde da Mulher,
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira**

**O USO DA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE
FUNCIONALIDADE INCAPACIDADE E SAÚDE (CIF) NA
AVALIAÇÃO DA FUNCIONALIDADE DE CRIANÇAS COM
SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2 (22q11.2DS)**

Ana Paula Corrêa Cabral

**Rio de Janeiro
Maio de 2022**



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Nacional de Saúde da Mulher,
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira**

**O USO DA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE
FUNCIONALIDADE INCAPACIDADE E SAÚDE (CIF) NA
AVALIAÇÃO DA FUNCIONALIDADE DE CRIANÇAS COM
SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2 (22q11.2DS)**

Ana Paula Corrêa Cabral

Tese apresentado(a) à Pós-graduação em Pesquisa Aplicada à Saúde da Criança e da Mulher do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz), como parte dos requisitos para obtenção do título de Doutor em Pesquisa Aplicada à Saúde da Criança e da Mulher.

Orientador: Carla Trevisan Martins Ribeiro
Coorientadores: Dafne Dain Gandelman Horovitz

Luciana Castaneda Ribeiro

**Rio de Janeiro
Maio de 2022**

CIP - Catalogação na Publicação

Cabral, Ana Paula Corrêa.

O USO DA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE FUNCIONALIDADE INCAPACIDADE E SAÚDE (CIF) NA AVALIAÇÃO DA FUNCIONALIDADE DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2 (22q11.2DS) / Ana Paula Corrêa Cabral. - Rio de Janeiro, 2022.

157 f.; il.

Tese (Doutorado Acadêmico em Pesquisa Aplicada à Saúde da Criança e da Mulher) - Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Rio de Janeiro - RJ, 2022.

Orientadora: Carla Trevisan Martins Ribeiro.

Co-orientadora: Dafne Dain Gandelman Horovitz. Co-orientadora: Luciana Castaneda Ribeiro.

Bibliografia: Inclui Bibliografias.

1. Síndrome de DiGeorge. 2. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde. 3. Qualidade de Vida. 4. Reabilitação.
I. Título.

*Ao meu pai e minha mãe,
meus maiores incentivadores,
pela educação que me deram e
pelo amor que me dedicaram.*

Agradecimentos

À minha família, meus pais Jessé e Leonina, meus irmãos Jéssica, Bruna, Jessé Filho e Gabriel, pelo apoio e amor incondicional que recebo de vocês. Meus sucessos são e serão sempre divididos com vocês, que me instrumentalizaram para que eu possa chegar aonde desejo de modo seguro e amparado. Obrigada por estarem ao meu lado de modo tão amoroso e por serem os principais responsáveis por quem eu sou hoje.

Aos meus sobrinhos Raquel, Bernardo, Henry e Eric pela alegria proporcionada, pelos sorrisos e demonstrações de carinho, vocês são minha motivação diária!

Ao meu esposo, Aurélio, por todo apoio em dias turbulentos e incentivo em dias desafiadores, obrigada!

A minha orientadora Dra. Carla, que se portou como só o fazem os mestres. Acreditando no meu trabalho, deu-me a liberdade necessária dividindo comigo as expectativas, conduziu-me a maiores reflexões e desta forma enriqueceu-o. Minha especial admiração e gratidão.

Às minhas coorientadoras Dra. Dafne e Profa. Dra. Luciana por toda a ajuda durante a realização deste trabalho. Suas contribuições foram essenciais para a concretização deste trabalho.

Mein Dank gilt Frau Prof. Dr. Liane, für die Betreuung dieser Arbeit, der freundlichen Hilfe und der mannigfachen Ideengebung, die mir einen kritischen Zugang zu dieser Thematik eröffnete. Die zahlreichen Gespräche auf intellektueller und persönlicher Ebene werden mir immer als bereichernder und konstruktiver Austausch in Erinnerung bleiben.

Ich danke Frau Dr. Michaela für die hilfsbereite und wissenschaftliche Betreuung. Ich habe unsere Dialoge stets als Ermutigung und Motivation empfunden.

Ferner danke ich auch der Medical School Hamburg (MSH) für alle, die während der Zeit meiner Doktorarbeit in Deutschland beigetragen und großzügig ihre Hilfe angeboten haben.

Ao Instituto Fernandes Figueira (IFF) pela excelência e ensino.

Ao pessoal da Secretaria Acadêmica, em especial à Cecília, pela eficiência, dedicação e simpatia. Meu muito obrigada.

Às alunas bolsistas Amanda e Lidiane pela força tarefa de vocês, pelo comprometimento e disponibilidade na parceria que realizamos.

Um agradecimento especial às crianças e seus responsáveis participantes deste estudo, que contribuíram com a dimensão e a forma do objeto de estudo. Agradeço a todos e a cada um em particular.

Agradeço às instituições de fomento que através da bolsa de doutorado me deram a possibilidade de me dedicar integralmente, aos temas estudados. Este fomento foi dado pela Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ) e pelo Deutscher Akademischer Austauschdienst (DAAD), vielen Dank!

*Chega um momento em sua vida, que você sabe:
Quem é imprescindível para você,
quem nunca foi,
quem não é mais,
quem será sempre!*

Charles Chaplin

Resumo

Introdução: Crianças com a síndrome de deleção 22q11.2 (22q11.2DS) tem os quatro domínios de sua funcionalidade bastante comprometida. Um instrumento baseado na Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) para crianças com 22q11.2DS pode ser uma avaliação inovadora. Contudo, não são conhecidos instrumentos confiáveis e válidos baseados na CIF aplicado neste contexto e não há propostas de padronização para sua implementação. **Objetivo:** Analisar a utilização da CIF para a avaliação de funcionalidade de crianças e adolescentes com 22q11.2DS. **Métodos:** Estudo descritivo, e transversal. Para identificar as categorias mais relevantes da CIF para 22q11.2DS e criação de uma ficha de avaliação de funcionalidade, foi utilizada a metodologia Delphi. Para avaliar a Funcionalidade de crianças e adolescentes com 22q11.2DS foi aplicado um questionário baseado na CIF aplicado em crianças de 7 a 12 anos com 22q11.2DS. Também foi aplicada a Escala de Inteligência Abreviada de Wechsler (WASI) para determinar o QI em escala real, verbal e de desempenho. Para avaliar a utilização do questionário baseado na CIF para crianças com 22q11.2DS, foi realizado um grupo focal com os profissionais que realizaram a avaliação. **Resultados:** Foram apresentados em formato de dois artigos. Através do Delphi foram selecionadas 145 categorias da CIF que abrangem os quatro domínios da CIF: Funções do Corpo, Estruturas do Corpo, Atividades, Participação e Fatores Ambientais, posteriormente transformadas em questionário de perguntas dicotômicas. Este questionário juntamente com o WASI foi aplicado em 7 crianças de adolescentes com média de idade 10,28 anos. Todas as crianças apresentaram algum comprometimento do QI. Foram observados comprometimentos em todas as categorias da CIF na amostra, principalmente a estrutura do nariz, funções de fluência e ritmo da fala e funções intelectuais, limitações e restrições no referente à produção de mensagens não verbais, comunicação, manejo do estresse e interação social. A aplicação deste tipo de instrumento foi considerada adequada segundo os profissionais de saúde, embora relatarem problemas de compreensão de algumas perguntas e tempo de aplicação elevado, apesar de ser uma lista reduzida. **Conclusão:** As informações obtidas com o uso da CIF podem contribuir para melhorar a compreensão interdisciplinar da situação de crianças com 22q11.2DS. Contudo, o instrumento de avaliação de funcionalidade criado ainda precisa ser aprimorado.

Descritores: Síndrome de DiGeorge; Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde; Qualidade de Vida; Reabilitação.

Abstract

Introduction: Children with the 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) have the four domains of their functioning affected. An instrument based on the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) for children with 22q11.2DS could be an innovative assessment. However, there are no known reliable and valid instruments based on the ICF applied to this context and there are no standardization proposals for its implementation. **Purpose:** To examine the use of the ICF for functioning assessment of children and adolescents with 22q11.2DS. **Methods:** Descriptive, cross-sectional study. To identify the most relevant ICF categories for 22q11.2DS and to create a functioning assessment form, the Delphi methodology was used. To assess functioning of children and adolescents with 22q11.2DS, an ICF-based questionnaire was applied to children aged 7 to 12 years with 22q11.2DS. The Wechsler Abbreviated Intelligence Scale (WASI) was also applied to determine real-scale, verbal and performance IQ. To assess the use of the ICF-based questionnaire for children with 22q11.2DS, a focus group was held with the professionals who performed the assessment. **Results:** Presented in two articles. Through Delphi, 145 ICF categories were selected, covering the four ICF domains: Body Functions, Body Structures, Activities, Participation and Environmental Factors, later transformed into a questionnaire with dichotomous questions. This questionnaire along with the WASI was applied to 7 children and adolescents with a mean age of 10.28 years. All children showed some impairment of IQ. Impairments were observed in all ICF categories in the sample, especially the structure of the nose, speech fluency and rhythm functions and intellectual functions, limitations and restrictions regarding the production of non-verbal messages, communication, stress management and social interaction. The application of this type of instrument was considered adequate according to health professionals, although they reported problems in understanding some questions and found to be time consuming, despite being a shortened list. **Conclusion:** The information obtained using the ICF can contribute to improve the interdisciplinary understanding of the situation of 22q11.2DS children. However, the functioning assessment instrument created still needs to be improved.

Keywords: DiGeorge Syndrome; International Classification of Functioning, Disability and Health; Delphi technique; Quality of life; Rehabilitation

Sumário

Capítulo 1	11
1. Introdução e Objetivos	11
1.1 Marco Teórico	15
1.2 Detalhamento do material	27
1.3 Referências.....	34
Capítulo 2	49
Artigo 1 - Identificação das categorias da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) relevantes em pacientes com Síndrome de Deleção 22q11.2: um exercício Delphi	49
Artigo 2 - The 22q11.2 deletion syndrome affects functioning of children – a study using the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)	82
Capítulo 3	112
Considerações Finais.....	112
Conclusão	117
Apêndices.....	120
Apêndice 1 – Lista de avaliação baseada na CIF	120
Apêndice 2 – Formulário de Identificação.....	133
Anexos	137
Anexo 1 – Grupo Focal.....	137
Anexo 2 - Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP).....	138

Anexo 3 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).....	X 141
Anexo 4 - Normas dos Periódicos	146

Capítulo 1

1. Introdução e Objetivos

A Síndrome da Deleção 22q11.2 (22q11.2DS) é a microdeleção cromossômica mais comum em humanos, ocorrendo em aproximadamente 1 a cada 2.000 - 4.000 nascidos vivos (1) e está relacionada à perda de um segmento de DNA, compreendendo as síndromes de DiGeorge (DGS), velocardiofacial (VCFS) e anomalias faciais associadas a defeitos conotruncais cardíacos (CAFS), síndromes que por muitos anos foram consideradas como sendo síndromes distintas; entretanto, por possuírem a mesma etiologia, a microdeleção da região 11.2 do braço longo (q) do cromossomo 22, atualmente são classificadas como sendo variações de um mesmo espectro clínico, com sobreposição de fenótipo e expressividade variável, denominado Síndrome da Deleção 22q11.2 (2).

Com um amplo espectro, a 22q11.2DS, possui mais de 180 manifestações clínicas, tanto físicas como comportamentais (3). É a segunda maior causa de atraso no desenvolvimento e de defeitos cardíacos congênitos, atrás apenas da Síndrome de Down (4), incluindo ainda outras alterações de estruturas do corpo como: dismorfias faciais (face alongada, nariz proeminente com base alargada, fissura palpebral estreita, retrognatia), fissura de palato, insuficiência velofaríngea e alterações do timo, e alterações de funções como distúrbios de comportamento. Outros achados adicionais incluem: problemas significativos de alimentação e na linguagem, perda auditiva, deficiência de hormônio do crescimento, convulsões e anormalidades esqueléticas; atrasos do

desenvolvimento motor grosseiro e fino (5); deficiência intelectual leve a moderada e dificuldades de aprendizagem (3).

As dificuldades de fala e linguagem compreendem um dos aspectos mais angustiantes para os pais de crianças com 22q11.2DS (6) e podem ter um impacto significativo na funcionalidade, principalmente no que diz respeito à atividade e participação social, e na qualidade de vida dessas crianças. Dificuldades de fala e linguagem podem incluir disfunção velofaríngea com fala hipernasal, distúrbios de articulação, distúrbios da fala motora e déficits de linguagem expressiva e receptiva (7). Prejuízos no desempenho da comunicação e produção de fala de indivíduos com del22q11.2 apontam características específicas da mesma, sendo o nível de inteligibilidade da fala decorrente da fissura labiopalatina e/ou disfunção velofaríngea um dos aspectos mais comprometidos.

Por outro lado, estudos têm destacado que as dificuldades na produção da linguagem falada apresentadas na del22q11.2 parecem exceder as alterações anatomofuncionais dos órgãos fonoarticulatórios (8–11) sendo encontrado na literatura dificuldades em tarefas mais complexas como na produção da narrativa oral, na tarefa de fluência verbal (12–14), e em outras habilidades de comunicação (15–17).

Durante a infância, as principais preocupações incluem dificuldades de aprendizagem (especialmente em matemática e compreensão da linguagem) e comportamentais, como transtorno de déficit de atenção/hiperatividade (TDAH). Na adolescência e na idade adulta as principais preocupações se concentram nos desafios da socialização, incluindo ansiedade, depressão e aumento do

risco de psicoses (18,19). Déficits cognitivos são frequentemente vistos, com deficiência intelectual que pode variar de leve à moderada até àquela limítrofe ou dentro dos parâmetros de normalidade. Esses déficits cognitivos provavelmente afetarão a funcionalidade dos indivíduos com 22q11.2DS no que se refere às atividades diárias, as habilidades de aprendizado e a participação. Além disso, alto nível de ansiedade e prejuízo na funcionalidade social, como déficits na comunicação, dificuldade em iniciar e manter relacionamentos sociais, são comuns em indivíduos 22q11.2DS em todas as idades (20), podendo influenciar no funcionamento com o meio e outros a sua volta.

Percebe-se assim que pessoas com síndrome 22q11.2DS possuem alterações de estrutura (como dismorfias faciais e alterações cardíacas) e função corporal (como função cardiológica, cognitiva e de linguagem) que irão interferir sobre a execução das suas atividades do dia a dia e sua participação social, influenciado pelos fatores contextuais (ambientais e pessoais). Deste modo, é necessário ampliar a abordagem de avaliação desta população.

Tradicionalmente, profissionais de saúde utilizavam um modelo médico para orientar suas práticas de avaliação e tratamento (21,22). Entretanto, nos últimos anos houve uma mudança notável na prática além do modelo médico (23); vendo o estado de saúde com uma visão mais ampla e integrada entre a doença e o meio social em que o indivíduo está inserido.

O modelo biomédico de cuidado aborda o processo de reabilitação baseado na ênfase em informações sobre funções e estruturas do corpo baseados na perspectiva linear de doença – deficiência – incapacidade. Já o modelo social prevê que a deficiência faz parte de um contexto socialmente

construído e não apenas nas manifestações de sinais e sintomas clínicos. A deficiência é um fenômeno complexo, sendo tanto um problema a nível de estrutura do corpo, quanto um fenômeno social, tendo um impacto direto no estado de saúde de um indivíduo (24).

A Organização Mundial de Saúde (OMS) define funcionalidade como a interação entre as funções do corpo e a capacidade do indivíduo de realizar atividades e tarefas relevantes da rotina diária, bem como sua participação na sociedade; afirmando ser uma experiência humana, produto da interação dinâmica entre os estados de saúde (como doenças, lesões, traumas), e os fatores contextuais (25).

Para classificar a funcionalidade, foi criada pela OMS, a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). A CIF é o modelo biopsicossocial de funcionalidade e incapacidade que integra os modelos médicos e sociais; e tem sido amplamente utilizada para a estruturação das avaliações e elaborações de perfis da funcionalidade de indivíduos com alguma doença. A CIF na sua forma completa (com todos seus códigos e qualificadores) tem encontrado dificuldades de aplicação na prática clínica, mas outras formas de utilização desta ferramenta têm sido discutidas na literatura, como uso coresets, checklist ou em forma de questionário (26).

Uma vez que a crianças e adolescente com 22q11.2DS tem os quatro domínios (funções corporais, estruturas corporais, atividades e participação) de sua funcionalidade bastante comprometida; e que a CIF pode ser utilizada de várias formas para nortear uma avaliação integral do indivíduo; questiona-se: Como usar o CIF para orientar a avaliação desta condição de saúde? A hipótese

é que a CIF pode orientar a avaliação de crianças que possuem sua funcionalidade afetada por aspectos que vão além do diagnóstico médico.

Na atenção à saúde de crianças com 22q11.2DS, deve buscar-se um modelo que vise a compreensão do estado e condição de saúde, como proposto pela CIF. A estrutura da CIF pode fornecer aos profissionais de saúde não apenas a oportunidade de valorizar os aspectos positivos da funcionalidade, como também os aspectos da deficiência.

Assim, o objetivo deste estudo foi analisar a utilização da CIF para a avaliação de funcionalidade de crianças e adolescentes com síndrome 22q11.2DS. Como objetivos específicos, tem-se:

- identificar as categorias mais típicas e relevantes da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) para pacientes com Síndrome de Deleção 22q11.2 para criação de um roteiro para a avaliação de funcionalidade;
- Avaliar a Funcionalidade de crianças e adolescentes com 22q11.2DS sob uma perspectiva biopsicossocial;

1.1 Marco Teórico

1.1.1 Síndrome de deleção 22q11.2 (22q11.2DS)

As pessoas com deficiência constituem 10% da população geral, porém estima-se sua repercussão sobre 25% da população total, pois a deficiência afeta não só a pessoa que a sofre como também aqueles que dela cuidam e/ou dependem, seus familiares, a comunidade e quem quer que apoie o desenvolvimento da comunidade (27). Essas pessoas encontram obstáculos e

restrições à participação, e enfrentam muitas vezes a falta de acesso ou de preparo das instituições de saúde pública ao serem atendidas, levando a prejuízos à saúde física e/ou mental, e a outros direitos humanos básicos, com consequências muitas vezes irreparáveis.

Apesar da Síndrome da Deleção 22q11.2 ser a microdeleção mais comum identificada em seres humanos, esta síndrome não é diagnosticada com frequência ou facilidade devido à falta de conhecimento dos profissionais quanto as suas diversas manifestações. É imprescindível para seu diagnóstico a realização de uma avaliação clínica detalhada associada a teste diagnóstico que seja capaz de detectar microdeleções, como o emprego da técnica de hibridização in situ por fluorescência (FISH) com sondas moleculares específicas ou, mais recentemente, da utilização da técnica do array-CGH (28).

A utilização de teste diagnóstico é importante para a microdeleção da região 11.2 do braço longo (q) do cromossomo 22. Porém, a avaliação clínica ampliada e detalhada pode identificar a real funcionalidade e incapacidade do paciente, direcionando a terapêutica (29).

Os prejuízos em estrutura e função de crianças e adolescentes com Síndrome da Deleção 22q11.2 já está bem documentada na literatura (3). Para além das alterações já descritas, como dismorfias faciais, fissura de palato, alterações cardíacas, e distúrbios cognitivos, acometidas em indivíduos com 22q11.2DS, atrasos motores significativos foram documentados, independentemente da correção da estrutura, do histórico individual de envolvimento cardíaco, cirurgia neonatal e hipotonia (30). Um estudo com 37 crianças do ensino fundamental com 22q11.2DS (31) mostrou que 62% das

crianças caíram abaixo do percentil 5 em testes de função motora e 78% atingiram pontos de corte para o início de fisioterapia. Os dados observados neste domínio destacam a importância da deficiência motora no perfil clínico e neuropsicológico desses pacientes. Entretanto, acredita-se que as deficiências motoras observadas na 22q11.2DS sejam estáveis ao longo do desenvolvimento (32).

Buscando avaliar o impacto dos acometimentos inerentes à síndrome na funcionalidade de indivíduos com 22q11.2DS, estudos apontam deficiências descritas no perfil neuropsicológico que incluem deficiências no funcionamento executivo (33), e intelectual geral em pacientes pediátricos e adultos com 22q11.2DS que impactam sobre as atividades e participação destes indivíduos na sociedade (34).

Atividades relacionadas ao desempenho acadêmico é outra área de prejuízo observado em 22q11.2DS. O desenvolvimento da linguagem é frequentemente atrasado e fica significativamente abaixo de outras crianças em idade escolar (7). Entretanto, existe inconsistência em relação à natureza específica dos distúrbios de linguagem que foram caracterizados em 22q11.2DS. As habilidades de repetição de frases, leitura de palavras e processamento fonológico mostraram-se intactas, enquanto dificuldades de compreensão de leitura e linguagem expressiva também foram observadas (17). Além de atrasos de linguagem, déficits em matemática foram observados (35), incluindo cálculo, resolução de problemas de palavras (36) e julgamento de magnitude numérica (37).

Há dados muito limitados quando falamos de aspectos relacionados a atividade e participação, por exemplo, avaliando a educação escolar, emprego e

vida independente em relação a indivíduos com 22q11.2DS ao longo da vida, vemos que as crianças com 22q11.2DS podem começar a ter dificuldades apenas em anos posteriores do ensino fundamental (terceiro ano), quando o foco educacional começa a mudar do pensamento concreto para o pensamento mais abstrato, como raciocínio matemático e compreensão de leitura (38).

Uma preocupação proeminente de pais e cuidadores é o impacto do 22q11.2DS na funcionalidade das crianças. A maioria dos estudos tem focado nas habilidades intelectuais de crianças e adolescentes com na vida adulta (39). A literatura mostra que diferentes trajetórias cognitivas podem ser observadas em indivíduos com 22q11.2DS (40,41). Algumas crianças apresentam uma trajetória de QI estável com evolução adequada para acompanhar o aumento gradual do nível de exigências acadêmicas; em alguns casos, observa-se uma diminuição de QI com déficit crescente, levando a uma discrepância crescente em relação às exigidas pela idade.

Estudos sugerem ainda, que transtornos psiquiátricos como o transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) afetam o funcionamento e a qualidade de vida dos indivíduos afetados (42); de acordo com a literatura, os dois transtornos psiquiátricos mais comuns em crianças e adolescentes com 22q11.2DS foram TDAH (40,0%) e transtornos de ansiedade (35,8%). Apesar da alta prevalência de TDAH, apenas cerca de um terço dos indivíduos são tratados (43). Assim, uma criança com TDAH e 22q11.2DS sem tratamento, pode apresentar dificuldades para permanecer sentada durante a aula, influenciando para uma progressão ruim do aprendizado. Desta forma, vemos como a identificação precoce de incapacidade de crianças com 22q11.2DS é importante para maximizar o potencial de aprendizagem destas.

Os transtornos de ansiedade são outro fator importante que afeta negativamente a funcionalidade de crianças com 22q11.2DS. Sintomas de ansiedade, mais do que o QI, correlacionam-se negativamente com o funcionamento adaptativo e as habilidades da vida cotidiana em crianças com 22q11.2DS (44). Portanto, a identificação precoce e o tratamento dos sintomas de ansiedade em crianças com 22q11.2DS são também importantes para melhorar o a atividade e participação destas crianças na vida escolar.

Funcionamento adaptativo, como comunicação, habilidades da vida diária e socialização são habilidades essenciais para o emprego e o funcionamento adulto. Indivíduos com 22q11.2DS enfrentam diversos desafios que podem afetar sua capacidade de inserção no mercado de trabalho, principalmente nos primeiros anos de carreira. Além dos déficits de funcionamento cognitivo e adaptativo, os potenciais obstáculos para o emprego encontrados pela falta de experiência de trabalho dos adultos 22q11.2DS são o acesso limitado à educação e treinamento pós-escolar, estigma e discriminação (45). Um estudo realizado no Canadá avaliou os resultados funcionais de adultos (n = 100) com 22q11.2DS e descobriu que a maioria dos adultos (66%) no estudo estava empregada, independentemente do funcionamento cognitivo e comorbidade psicótica. No entanto, apenas uma minoria da amostra era financeiramente independente de fontes familiares ou governamentais (46). Outro estudo nos EUA (n = 30) encontrou taxas de emprego de 35% para adultos com 22q.11.2DS (47).

Até o momento, fatores ambientais são pouco estudados no contexto da 22q11.2DS, como interação pai-filho, enfrentamento do impacto da intervenção precoce, qualidade de vida, disponibilidade de suporte de rede social e outros

recursos. Entretanto, estudos apontam a influência que esses fatores podem ter na funcionalidade, por exemplo, resultados anteriores indicam que crianças com um pai que também tem 22q11.2DS correm maior risco de dificuldades durante o desenvolvimento (48). Fatores familiares e ambientais que influenciam o desenvolvimento na 22q11.2DS incluem ainda status socioeconômico (49,50) e QI dos pais e irmãos (51).

Entender a funcionalidade como um todo, reconhecendo a estrutura e função, os fatores ambientais e sociais, bem como a atividade e participação de crianças e adolescentes é importante para informar as expectativas dos indivíduos afetados, suas famílias e equipe multiprofissional; aumentando assim, a compreensão dos perfis de funcionamento social e adaptativo na população 22q11.2DS. Conhecer facilitadores e barreiras de crianças e adolescentes com 22q11.2DS nos ambientes sociais e rotina diária, pode contribuir no planejamento de ações buscando resultados mais favoráveis na funcionalidade dos indivíduos com 22q11.2DS.

1.1.2 Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF)

Em um esforço para avançar na uniformização da linguagem relacionada a descrição das experiências vividas em decorrência da condição de saúde, a Organização Mundial da Saúde (OMS) criou a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) (52). A CIF enfatiza o componente da funcionalidade em saúde. A funcionalidade representa um conjunto de experiências humanas relacionadas ao corpo, as tarefas realizadas, a participação vivida e a interação com o contexto em que as pessoas vivem suas vidas. Já a incapacidade não é definida apenas pela lesão ou doença, mas é

considerada como resultante da interação entre o prejuízo (orgânico e/ou da estrutura do corpo) apresentado pelo indivíduo e a limitação de suas atividades, a restrição na participação, bem como dos fatores ambientais, que podem atuar como barreiras ou facilitadores (53).

A OMS tem sistematicamente alertado os países sobre a escassez de programas de promoção a saúde para as pessoas com deficiência, buscando promover a importância de reabilitar e tratar estes indivíduos em sua total funcionalidade. Na Assembleia Mundial da Saúde, realizada no ano de 2005, a OMS lançou um documento que estabelece que é necessário entender o enfrentamento das consequências negativas da deficiência e dos desafios à inclusão como uma responsabilidade social comum e não individual, e alertou a necessidade de promover e proteger os direitos humanos dessa população (54).

Nesse contexto de maior relevância dos programas de reabilitação e promoção a saúde para as pessoas com deficiência, a CIF, fornece uma nomenclatura abrangente e internacionalmente aceita para descrever a funcionalidade relacionada à saúde em diferentes condições promovendo uma perspectiva de funcionalidade além da concepção biomédica, levando em consideração outras influências, como o ambiente e outros fatores contextuais. Em 2007, uma versão infantil e juvenil da CIF (CIF-CY) foi desenvolvida, especificamente projetada para capturar as características particulares da funcionalidade de crianças e adolescentes, adicionando e expandindo as descrições das categorias da CIF existentes (55).

A CIF em sua estrutura organizacional permite classificar a funcionalidade por meio das funções e estruturas do corpo, atividade e

participação, com relação ao ambiente real da vida, assim, a avaliação do impacto da função e estrutura dos sistemas do corpo é enriquecida e delineada pela participação do paciente nas atividades de vida diária (56).

A utilização de um sistema de informação como a CIF oferece a sociedade uma linguagem comum para descrever a funcionalidade/incapacidade/deficiência, bem como uma estrutura para coleta de dados e quantificação de achados clínicos; sendo desenvolvida para registrar a funcionalidade não exclusivamente relacionada à capacidade física, mas registrando também as atividades limitadas e as participações restritas (52); conforme descrito no modelo visual apresentado na figura 1.

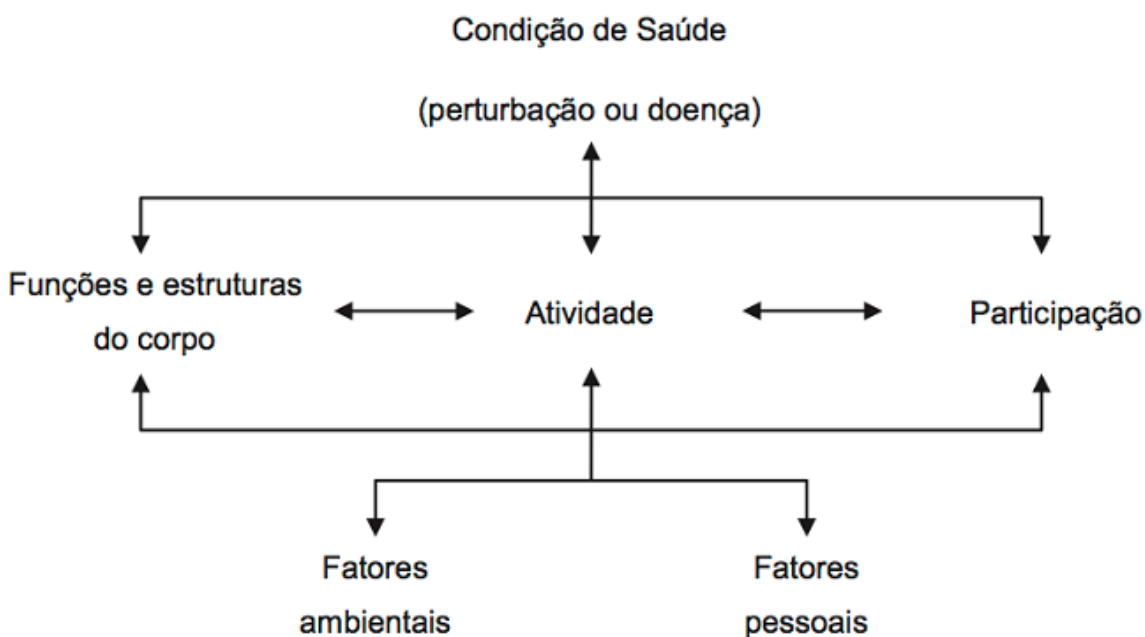


Figura 1. Esquema das interações entre os componentes da CIF. Adaptação: OMS (54).

Conceitualmente, a CIF é composta de sete componentes. O sistema alfanumérico da CIF, classifica, cinco desses sete componentes. As condições de saúde previstas no modelo teórico de entendimento devem ser classificadas pela Classificação Internacional de Doenças (CID). Os demais componentes são

representados por letras minúsculas: Funções do Corpo (b); Estruturas do Corpo (s); Atividades e Participação (d) e Fatores Ambientais (e). As letras minúsculas da CIF referentes aos componentes do modelo biopsicossocial são seguidas por um código numérico. O componente de fatores pessoais não é representado pelo sistema de códigos da classificação. Para mensurar a extensão do impacto na funcionalidade, cada código da CIF pode ser acompanhado de qualificadores. Os qualificadores variam do nível: 0 (zero), correspondente a nenhum problema ou dificuldade; nível 1 (dificuldade leve); nível 2 (dificuldade moderada); nível 3 (dificuldade grave); até o nível 4, que indica um problema ou dificuldade, total ou completa. Há também o nível 8, grau de incapacidade que não esteja especificado, e o nível 9, para os casos não aplicáveis.

A utilização clínica da CIF nos serviços de cuidado a saúde para as pessoas com deficiência pode colaborar para que as equipes multiprofissionais possam registrar a atribuição individual de cada profissional. Por esse modelo de entendimento da CIF é possível registrar informações sobre as tarefas realizadas ou não, sobre as interações do indivíduo com o trabalho, a família, e o ambiente em que está inserido. Na literatura internacional, a CIF vêm sendo utilizada na área da saúde demonstrando a sua validade e aplicabilidade no acompanhamento terapêutico. As propostas de incorporação da CIF são previstas em iniciativas de instituições de políticas e programas de saúde (57–60). No Brasil, estudos têm sido feitos utilizando a CIF como proposta de instrumento de avaliação da funcionalidade e estruturação de projetos terapêuticos (61–64).

A CIF pode ser usada como uma ferramenta para identificar e medir a eficiência e eficácia da reabilitação, focando tanto a estrutura física, as atividades e a participação da pessoa de maneira geral. Ao fornecer uma linguagem universal padronizada para descrever a saúde e os estados relacionados à saúde, a CIF permite o registro de perfis da funcionalidade dos indivíduos ao longo da vida para vários propósitos, desde diagnóstico e tratamento (65).

A Associação Americana de Fonoaudiologia (ASHA) adotou a CIF como estrutura para avaliação e intervenção no escopo da prática fonoaudiológica (66,67), e nos padrões de prática preferenciais para fonoaudiólogos (68), demonstrando a importância e potencialidade do instrumento na prática fonoaudiológica.

Entretanto, o uso de todas as categorias da CIF para descrever uma condição de saúde específica pode ser difícil, uma vez que a classificação por inteiro é extensa e pouco prática para uso na prática clínica, por exemplo, ao utilizá-la por completo algumas categorias podem ser irrelevantes para condições específicas. Para solucionar esse problema e facilitar a aplicação da CIF na prática diária foram desenvolvidas ferramentas baseadas na CIF mais curtas e mais fáceis de usar, os chamados Core Sets da CIF, que representam listas restritas de categorias da CIF que cobrem as áreas de funcionamento mais relevantes e deficiência em uma condição específica. Listas resumidas e checklists também vem sendo desenvolvidos em diversas áreas do conhecimento. O desenvolvimento dos “Core Sets” da CIF segue um processo científico rigoroso, estabelecido e monitorado pela OMS e pelo ICF Research Branch (69), envolvendo uma ampla gama de profissionais e partes interessadas

em todas as regiões da OMS, entretanto esta não é a mesma regra em relação as diversas listas e checklists que vem sendo criados com o objetivo de operacionalizar a CIF.

No Brasil, a CIF ainda é pouco incorporada na prática clínica e em serviços de Fonoaudiologia, sendo que não foram encontrados estudos utilizando a CIF relacionada à del22q11.2. O Conselho Federal da Fonoaudiologia (CFF), diante da necessidade de nortear a atuação fonoaudiológica considerando os diversos componentes que influenciam a saúde da comunicação humana, dentro da perspectiva do modelo biopsicossocial da CIF, emitiu em 2013, o “Guia norteador sobre a Classificação Internacional de Funcionalidade e Incapacidade/CIF em Fonoaudiologia” (70). Este Guia apresenta um set de categorias da CIF visando facilitar o seu uso pelos profissionais, visto que a classificação ainda é pouco conhecida e incorporada em Serviços de Fonoaudiologia.

Alguns dos Core Sets da CIF desenvolvidos para deficiências de início na infância incluem PC (71), transtorno do espectro do autismo (TEA) (72) e transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) (73). Estes Core Set da CIF para deficiências comuns na infância capturam áreas funcionais únicas para cada condição (74).

Parece haver uma lacuna entre o reconhecimento da importância da CIF para o cuidado a saúde e sua efetiva incorporação nos programas de Reabilitação e na prática clínica em geral, para nortear as avaliações e programas de tratamento. Em relação a crianças com Síndrome de Deleção 22q11.2, entende-se que é necessária uma avaliação mais ampla que de conta

de avaliar sua funcionalidade e não se restringa a anotações dos prejuízos e deficiências observadas. O caminho para a mudança de paradigma ainda se faz necessário no que diz respeito às proposições e práticas de atenção à saúde, auxiliando os profissionais para uma abordagem integral, centrada no indivíduo e na funcionalidade.

Como parte do desenvolvimento contínuo do modelo conceitual da CIF, o Programa de Avaliação de Incapacidade II da Organização Mundial da Saúde (Disability Assessment Schedule II -WHODAS-II) foi criado em 1998 como uma ferramenta que poderia ser administrada tanto no trabalho clínico quanto no epidemiológico. No entanto, esta ferramenta não foi projetada para uso em crianças. Até o presente momento, não existe um instrumento de avaliação padronizado baseado na CIF e endossado pela OMS para a avaliação de crianças.

Entendendo que a natureza e ambiente de uma criança é diferente dos adultos, por exemplo, na primeira infância, o ambiente da criança é controlado pelos pais, de modo que as relações criança/cuidador e ambiente familiar são componentes importantes do contexto da criança. À medida que a criança envelhece, a escola torna-se um contexto importante onde a criança passa a maior parte dos seus dias. Finalmente, à medida que a adolescência se aproxima, tanto os pares como a comunidade em geral assumem um maior papel no desenvolvimento. Assim, é necessário experimentar modelos de utilização da CIF na prática clínica como um instrumento contendo domínios relacionados a contextos variados, aonde a funcionalidade e saúde da criança não seja baseada em uma condição médica inerente ao indivíduo, mas sim na interação da

condição de saúde do indivíduo com fatores ambientais/contextuais e as mudanças relacionadas ao desenvolvimento geral. Desta forma, no presente estudo, utilizou-se o modelo da funcionalidade por meio de questionário criado a partir dos domínios da CIF relevantes à condição de saúde específica 22q11.2DS buscando entender suas vantagens e desvantagens.

1.2 Detalhamento do material

Tipo de estudo

Estudo do tipo transversal, descritivo e observacional conduzido no Centro de Genética Médica e no Ambulatório de fisioterapia neurofuncional do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente (IFF), da Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ).

Amostra

A amostra do estudo constituiu-se de crianças com diagnóstico da 22q11.2DS entre 6 e 12 anos de idade, e de pesquisadores atuantes na área do estudo; como também, profissionais de saúde que aplicaram o questionário baseado na CIF para crianças com 22q11.2DS. O número de participantes foi estabelecido através de amostra de conveniência, onde os participantes foram selecionados e convidados através da consulta ao banco de dados dos Centros de Genética Médica e consultórios de geneticistas no município do Rio de Janeiro.

Crítérios de inclusão e exclusão

Os critérios de inclusão para crianças e adolescentes foram: (a) diagnóstico de 22q11.2DS com resultado positivo pela técnica de Fluorescent In Situ Hybridization (FISH) e/ou CGH-array para a deleção na região

cromossômica 22q11.2; (b) idade cronológica entre 6 e 12 anos. Foram excluídas as crianças que apresentaram alterações na inteligibilidade de fala de grau grave ou prejuízo neurológico associado.

Para os profissionais de saúde participantes no estudo os critérios de inclusão foram: (a) profissionais de saúde atuantes na área (fonoaudiólogos, fisioterapeutas, psicólogos).

Coleta e análise dos dados:

A presente pesquisa foi realizada em três etapas, sendo as duas primeiras apresentadas com resultados em dois artigos:

1.2.1 Seleção das principais categorias da CIF para 22q11.2DS e criação da ficha de avaliação:

Foi realizada uma pesquisa utilizando a técnica Delphi para consenso entre especialistas da Síndrome 22q11.2, em duas rodadas, no período de fevereiro a maio de 2019. A técnica Delphi é um processo de comunicação estruturado com 4 características principais: anonimato, feedback controlado, resposta estatística do grupo e entrada de especialistas. A estatística descritiva foi utilizada para analisar as taxas de resposta e características pessoais dos participantes. Após cada rodada do exercício Delphi, foi calculado o percentual de participantes que consideraram uma categoria da CIF relevante. O limiar de consenso foi estabelecido em 80% dos participantes indicando a relevância da categoria após a primeira e segunda rodada. Foram calculadas as frequências relativas das categorias da CIF e realizada a análise dos dados. A concordância entre os avaliadores foi analisada pelo Kappa de Cohen e pelo coeficiente de

correlação intraclasse (ICC). Os resultados da segunda rodada foram resumidos e a lista da CIF foi organizada por componentes. Assim, com base no consenso de especialistas, foi possível chegar a uma lista da CIF de 145 categorias (apêndice 1) que foram transformadas em perguntas para a utilização na avaliação de crianças com 22q11.2DS (75).

1.2.2 Avaliação da Funcionalidade

Um questionário com itens da CIF para 22q11.2DS criado na primeira etapa do estudo foi preenchido usando uma entrevista estruturada com as crianças e os pais por observações diretas do investigador e por informações recuperadas dos prontuários médicos. Todos os participantes e seus pais foram entrevistados entre junho de 2019 a fevereiro de 2020, por profissionais de saúde treinados nos princípios da CIF. Antes do início da entrevista, foi verificada o prontuário de cada paciente e extraídas informações relevantes sobre variáveis sociodemográficas e diagnósticos. Os participantes também foram orientados a trazerem os relatórios médicos atualizados e resultados de exames para a entrevista para informações adicionais. Os dados foram coletados por meio de um questionário de perfil do paciente (apêndice 2) contendo informações demográficas, diagnósticos médicos e informações sobre outros problemas relacionados à saúde, que foram registrados por meio de um questionário de perfil do paciente.

Prejuízos em 23 itens do componente Funções do Corpo e 9 do componente Estrutura do Corpo foram investigados usando a lista de verificação da CIF para 22q11.2DS. Também foram verificadas as limitações em 44 itens do componente Atividades e Participação e avaliamos como barreiras ou

facilitadores em 28 itens do componente Fatores Ambientais. As respostas da população estudada foram consideradas como frequências absolutas para deficiências/limitações nos componentes da CIF Funções do Corpo, Estruturas e Atividades do Corpo e Participação. Quanto aos Fatores Ambientais, as frequências absolutas das categorias foram nomeadas como facilitadores ou barreiras. As categorias da CIF consideradas não aplicáveis pelos participantes foram marcadas como “não relevante/não aplicável”.

Realizamos ainda, uma versão adaptada da Escala de Inteligência Abreviada de *Wechsler* em português (WASI) para determinar o QI em escala real, verbal e de desempenho das crianças. O WASI é um instrumento breve usado para avaliar a capacidade intelectual de pessoas de 6 a 89 anos (76). É composto por quatro subtestes, dois dos quais fazem parte de uma escala verbal (Vocabulário e Semelhanças), e dois dos quais fazem parte de uma escala de desempenho (Desenho de Blocos e Raciocínio Matricial). A escala foi realizada por uma psicóloga treinada em horário previamente agendado e durou cerca de quarenta minutos. Escores ajustados à idade foram derivados e transformados em um escore usando as normas disponíveis para cada medida. Essas pontuações já são padronizadas por idade, onde pontuações mais altas indicam melhor desempenho. A utilização do WASI auxiliou o preenchimento de determinadas perguntas do questionário, relacionadas a parte intelectual e cognitiva.

Todos os dados foram coletados inicialmente manualmente e, em seguida, digitados, organizados e analisados por meio do software Epi Info versão 7.0. Em seguida, os dados foram exportados e a estatística descritiva

(frequência, porcentagem, média) foi utilizada para descrever as variáveis estudadas.

1.2.3 Utilização da CIF para a avaliação de funcionalidade

Para avaliar a utilização da CIF na avaliação de funcionalidade de crianças e adolescente de crianças e adolescentes com 22q11.2DS, foi realizado um grupo focal através de sessão online por meio de plataformas virtuais (anexo 1). O Grupo Focal (GF) é uma técnica fundamentada na discussão e interação de ideias constituído por um grupo de pessoas reunidas por um pesquisador para compartilhar alguma característica ou interesse comum. O objetivo do pesquisador no GF é que os participantes dialoguem sobre um tema ao receberem estímulos apropriados para o debate (77).

O GF vem sendo utilizado em diversas áreas, como para avaliar as necessidades de um determinado grupo social, para avaliação de programas, em fases exploratórias da pesquisa, para desenhar e validar questionários e ainda para construir coletivamente determinadas necessidades dos representantes que compõem o grupo (78), podendo ainda ser utilizado como técnica complementar em pesquisas quantitativas (79).

A técnica do GF pode ser descrita de acordo com três etapas, a saber: planejamento e montagem; prática do grupo focal e análise dos dados, com as vantagens de proporcionar maior compreensão sobre um tema específico, favorecer descobertas e trocas de informações culturalmente intrínsecas, além de otimizar a interpretação de conceitos (80). Em nossos estudos, utilizamos o GF como técnica de coleta de dados para entender o processo de aplicação e operacionalização da lista CIF para crianças e adolescentes com 22q11.2DS em

relação ao ponto de vista profissional dos avaliadores. As perguntas utilizadas foram: “O que notaram que foi interessante/favorável na aplicação nesse formato baseado na CIF? E O que notaram / quais foram as dificuldades?”

Os dados coletados pela Metodologia de Grupo Focal são de natureza qualitativa. E, as respostas foram transcritas após gravação e o conteúdo organizado em categorias, que serão apresentadas e discutidas nas considerações finais desta pesquisa.

Questões éticas

Por se tratar de uma pesquisa que envolve seres humanos, foram obedecidas as normas éticas exigidas pela Resolução 466, de 12 de dezembro de 2012, do Conselho Nacional de Saúde (CSN,2012) (48), que incluem a elaboração do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa local do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira/Fundação Oswaldo Cruz - IFF/Fiocruz (CAE 99733418.0.0000.5269 – anexo 2) e realizada de acordo com as diretrizes e regulamentos relevantes do mesmo. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (anexo 3) foi concedido e assinado por todos os pais ou responsável legal dos participantes deste estudo.

Riscos e benefícios

Todos os participantes estavam cientes dos riscos e benefícios da sua participação neste estudo. Foi previsto como desconforto o tempo despendido para a entrevista e avaliações que durou em torno de 50 minutos em atendimentos pré-agendados. Os procedimentos poderiam ser interrompidos a

qualquer momento por solicitação dos pais e/ou responsáveis, ou por solicitação da criança.

Em relação ao procedimento para as avaliações clínicas e questionários sobre a história clínica/funcionalidade, as crianças e adolescentes participantes do estudo foram submetidos a uma avaliação clínica de fala e linguagem com uma Fonoaudióloga, e com uma Psicóloga para avaliação das habilidades cognitivas.

Participando deste estudo os benefícios incluíram a avaliação das habilidades de fala e linguagem e sua funcionalidade, bem como, orientações relacionadas a linguagem, a fala e a comunicação. Caso a pesquisadora detectasse alguma alteração de fala e/ou linguagem durante a avaliação, o sujeito da pesquisa foi encaminhado para tratamento fonoaudiológico no serviço público na cidade de origem do participante.

Referências

1. Grati FR, Molina Gomes D, Ferreira JCPB, Dupont C, Alesi V, Gouas L, et al. Prevalence of recurrent pathogenic microdeletions and microduplications in over 9500 pregnancies: Prevalence of recurrent pathogenic copy number in prenatal population. *Prenat Diagn.* 2015 Aug;35(8):801–9.
2. Bassett AS, Hodgkinson K, Chow EW, Correia S, Scutt LE, Weksberg R. 22q11 deletion syndrome in adults with schizophrenia. *Am J Med Genet.* 1998 Jul 10;81(4):328–37.
3. Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(1):3–10.
4. Rauch A, Hoyer J, Guth S, Zweier C, Kraus C, Becker C, et al. Diagnostic yield of various genetic approaches in patients with unexplained developmental delay or mental retardation. *Am J Med Genet A.* 2006 Oct 1;140A(19):2063–74.
5. Van Aken K, De Smedt B, Van Roie A, Gewillig M, Devriendt K, Fryns JP, et al. Motor development in school-aged children with 22q11 deletion (velocardiofacial/DiGeorge syndrome). *Dev Med Child Neurol.* 2007 Mar;49(3):210–3.
6. Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome: the chromosome 22q11.2 deletion syndromes. *Lancet Lond Engl.* 2007 Oct 20;370(9596):1443–52.

7. Moss EM, Batshaw ML, Solot CB, Gerdes M, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, et al. Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: A complex pattern. *J Pediatr.* 1999 Feb;134(2):193–8.
8. Gerdes M, Solot C, Wang PP, Moss E, LaRossa D, Randall P, et al. Cognitive and behavior profile of preschool children with chromosome 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet.* 1999 Jul 16;85(2):127–33.
9. Jacobson C, Shearer J, Habel A, Kane F, Tsakanikos E, Kravariti E. Core neuropsychological characteristics of children and adolescents with 22q11.2 deletion: Cognitive deficits in 22q11.2 deletion syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2010 Jun 17;54(8):701–13.
10. Moss EM, Batshaw ML, Solot CB, Gerdes M, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, et al. Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: A complex pattern. *J Pediatr.* 1999 Feb;134(2):193–8.
11. Scherer NJ, D’Antonio LL, Kalbfleisch JH. Early speech and language development in children with velocardiofacial syndrome. *Am J Med Genet.* 1999 Dec 15;88(6):714–23.
12. Bearden C, Jawad A, Lynch D, Monterosso J, Sokol S, McDonald-McGinn D, et al. Effects of Comt Genotype on Behavioral Symptomatology in the 22q11.2 Deletion Syndrome. *Child Neuropsychol.* 2005 Feb 1;11(1):109–17.

13. Persson C, Niklasson L, Óskarsdóttir S, Johansson S, Jönsson R, Söderpalm E. Language skills in 5–8-year-old children with 22q11 deletion syndrome. *Int J Lang Commun Disord*. 2006 Jan;41(3):313–33.
14. Vicari S, Mantovan M, Addona F, Costanzo F, Verucci L, Menghini D. Neuropsychological Profile of Italian Children and Adolescents with 22q11.2 Deletion Syndrome with and Without Intellectual Disability. *Behav Genet*. 2012 Mar;42(2):287–98.
15. Freire T, Gonçalves T dos S, Moretti CN, Tabaquim M de LM, Crenitte PAP. Desempenho nas habilidades subjacentes a aprendizagem em um caso de Síndrome Velocardiofacial. *Distúrbios Comun*. 2015 Jun;27(2):237–47.
16. Golding-Kushner KJ, Weller G, Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: language and psychological profiles. *J Craniofac Genet Dev Biol*. 1985;5(3):259–66.
17. Solot CB, Gerdes M, Kirschner RE, McDonald-McGinn DM, Moss E, Woodin M, et al. Communication issues in 22q11.2 deletion syndrome: children at risk. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet*. 2001 Feb;3(1):67–71.
18. Schneider M, Debbané M, Bassett AS, Chow EWC, Fung WLA, van den Bree MBM, et al. Psychiatric Disorders From Childhood to Adulthood in 22q11.2 Deletion Syndrome: Results From the International Consortium on Brain and Behavior in 22q11.2 Deletion Syndrome. *Am J Psychiatry*. 2014 Jun;171(6):627–39.

19. Fung WLA, Butcher NJ, Costain G, Andrade DM, Boot E, Chow EWC, et al. Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Genet Med*. 2015 Aug;17(8):599–609.
20. Norkett EM, Lincoln SH, Gonzalez-Heydrich J, D'Angelo EJ. Social cognitive impairment in 22q11 deletion syndrome: A review. *Psychiatry Res*. 2017 Jul;253:99–106.
21. Cunningham BJ, Washington KN, Binns A, Rolfe K, Robertson B, Rosenbaum P. Current Methods of Evaluating Speech-Language Outcomes for Preschoolers With Communication Disorders: A Scoping Review Using the ICF-CY. *J Speech Lang Hear Res*. 2017 Feb 1;60(2):447.
22. Washington KN. Using the ICF within speech-language pathology: Application to developmental language impairment. *Adv Speech Lang Pathol*. 2007 Jan;9(3):242–55.
23. Cunningham BJ, Rosenbaum PL. A Bioecological framework to evaluate communicative participation outcomes for preschoolers receiving speech-language therapy interventions in Ontario, Canada: Communicative participation: a bioecological approach. *Int J Lang Commun Disord*. 2015 Jul;50(4):405–15.
24. Farias N, Buchalla CM. A classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde da organização mundial da saúde: conceitos, usos e perspectivas. *Rev Bras Epidemiol*. 2005 Jun;8(2):187–93.

25. World Health Organization. Towards a Common Language for Functioning, Disability and Health – ICF [Internet]. Geneva; 2002 [cited 2018 Sep 4]. Available from: <http://www.who.int/classifications/icf/icfbeginnersguide.pdf>
26. Castro SS de, Castaneda L, Araújo ES de, Buchalla CM. Aferição de funcionalidade em inquéritos de saúde no Brasil: discussão sobre instrumentos baseados na Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). *Rev Bras Epidemiol.* 2016 Sep;19(3):679–87.
27. Organização Mundial de Saúde e Organização Pan-Americana de Saúde - 2006 - A incapacidade Prevenção e reabilitação no contex.pdf.
28. Cancrini C, Puliafito P, Digilio MC, Soresina A, Martino S, Rondelli R, et al. Clinical Features and Follow-Up in Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. *J Pediatr.* 2014 Jun;164(6):1475-1480.e2.
29. Mosheva M, Pouillard V, Fishman Y, Dubourg L, Sofrin-Frumer D, Serur Y, et al. Education and employment trajectories from childhood to adulthood in individuals with 22q11.2 deletion syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 2019 Jan;28(1):31–42.
30. Swillen A, Feys H, Adriaens T, Nelissen L, Mertens L, Gewillig M, et al. Early motor development in young children with 22q.11 deletion syndrome and a conotruncal heart defect. *Dev Med Child Neurol.* 2005 Nov 16;47(12):797.
31. Van Aken K, De Smedt B, Van Roie A, Gewillig M, Devriendt K, Fryns JP, et al. Motor development in school-aged children with 22q11 deletion

- (velocardiofacial/DiGeorge syndrome). *Dev Med Child Neurol*. 2007 Mar;49(3):210–3.
32. Sobin C, Monk SH, Kiley-Brabeck K, Khuri J, Karayiorgou M. Neuromotor deficits in children with the 22q11 deletion syndrome. *Mov Disord*. 2006 Dec;21(12):2082–9.
 33. Van Aken K, Swillen A, Beirinckx M, Janssens L, Caeyenberghs K, Smits-Engelsman B. Prospective control abilities during visuo-manual tracking in children with 22q11.2 Deletion syndrome compared to age- and IQ-matched controls. *Res Dev Disabil*. 2010 May;31(3):634–41.
 34. Moberg PJ, Richman MJ, Roalf DR, Morse CL, Graefe AC, Brennan L, et al. Neurocognitive Functioning in Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome: A Meta-Analytic Review. *Behav Genet*. 2018 Jul;48(4):259–70.
 35. Woodin M, Wang PP, Aleman D, McDonald-McGinn D, Zackai E, Moss E. Neuropsychological profile of children and adolescents with the 22q11.2 microdeletion. *Genet Med*. 2001 Jan;3(1):34–9.
 36. De Smedt B, Swillen A, Devriendt K, Fryns JP, Verschaffel L, Ghesquiere P. Mathematical disabilities in young primary school children with velocardio-facial syndrome. *Genet Couns Geneva Switz*. 2006;17(3):259–80.
 37. Simon T, Bearden C, McGinn D, Zackai E. Visuospatial and Numerical Cognitive Deficits in Children with Chromosome 22Q11.2 Deletion Syndrome. *Cortex*. 2005;41(2):145–55.

38. Tang KL, Antshel KM, Fremont WP, Kates WR. Behavioral and Psychiatric Phenotypes in 22q11.2 Deletion Syndrome. *J Dev Behav Pediatr*. 2015 Oct;36(8):639–50.
39. Henry JC, van Amelsvoort T, Morris RG, Owen MJ, Murphy DGM, Murphy KC. An investigation of the neuropsychological profile in adults with velo-cardio-facial syndrome (VCFS). *Neuropsychologia*. 2002 Jan;40(5):471–8.
40. Duijff SN, Klaassen PWJ, Swanenburg de Veye HFN, Beemer FA, Sinnema G, Vorstman JAS. Cognitive and behavioral trajectories in 22q11DS from childhood into adolescence: A prospective 6-year follow-up study. *Res Dev Disabil*. 2013 Sep;34(9):2937–45.
41. Duijff SN, Klaassen PWJ, de Veye HFNS, Beemer FA, Sinnema G, Vorstman JAS. Cognitive development in children with 22q11.2 deletion syndrome. *Br J Psychiatry*. 2012 Jun;200(6):462–8.
42. Coghill DR, Banaschewski T, Soutullo C, Cottingham MG, Zuddas A. Systematic review of quality of life and functional outcomes in randomized placebo-controlled studies of medications for attention-deficit/hyperactivity disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2017 Nov;26(11):1283–307.
43. Tang SX, Yi JJ, Calkins ME, Whinna DA, Kohler CG, Souders MC, et al. Psychiatric disorders in 22q11.2 deletion syndrome are prevalent but undertreated. *Psychol Med*. 2014 Apr;44(6):1267–77.
44. Angkustsiri K, Leckliter I, Tartaglia N, Beaton EA, Enriquez J, Simon TJ. An Examination of the Relationship of Anxiety and Intelligence to Adaptive

- Functioning in Children with Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome. *J Dev Behav Pediatr.* 2012 Nov;33(9):713–20.
45. Hercher L, Bruenner G. Living with a child at risk for psychotic illness: The experience of parents coping with 22q11 deletion syndrome: An exploratory study. *Am J Med Genet A.* 2008 Sep 15;146A(18):2355–60.
 46. Butcher NJ, Chow EWC, Costain G, Karas D, Ho A, Bassett AS. Functional outcomes of adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Genet Med.* 2012 Oct;14(10):836–43.
 47. McDonald-McGinn DM, Tonnesen MK, Laufer-Cahana A, Finucane B, Driscoll DA, Emanuel BS, et al. Phenotype of the 22q11.2 deletion in individuals identified through an affected relative: Cast a wide FISHing net! *Genet Med.* 2001 Jan;3(1):23–9.
 48. Swillen A, McDonald-McGinn D. Developmental trajectories in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2015 Jun;169(2):172–81.
 49. De Smedt B, Devriendt K, Fryns JP, Vogels A, Gewillig M, Swillen A. Intellectual abilities in a large sample of children with Velo-Cardio-Facial Syndrome: an update. *J Intellect Disabil Res JIDR.* 2007 Sep;51(Pt 9):666–70.
 50. Shashi V, Keshavan M, Kaczorowski J, Schoch K, Lewandowski KE, McConkie-Rosell A, et al. Socioeconomic Status and Psychological Function in Children with Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome:

- Implications for Genetic Counseling. *J Genet Couns.* 2010 Oct;19(5):535–44.
51. Olszewski AK, Radoeva PD, Fremont W, Kates WR, Antshel KM. Is child intelligence associated with parent and sibling intelligence in individuals with developmental disorders? An investigation in youth with 22q11.2 deletion (velo-cardio-facial) syndrome. *Res Dev Disabil.* 2014 Dec;35(12):3582–90.
52. International Classification of Functioning Disability and Health (ICF) [Internet]. World Health Organization; 2001. Available from: <http://www.who.int/classifications/icf/en/>
53. Battistella LR, Brito CMM de. Tendências e Reflexões: Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF). *Acta Fisiátrica* [Internet]. 2002 [cited 2018 Aug 29];9(2). Available from: <https://www.revistas.usp.br/actafisiatrica/article/view/102369/100693>
54. OMS OM da S. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde: CIF. Editora da Universidade de São Paulo – EDUSP; 2003.
55. WHO WHO. International Classification of Functioning Disability and Health Children Youth Version. 2007.
56. Schepers VPM, Ketelaar M, van de Port IGL, Visser-Meily JMA, Lindeman E. Comparing contents of functional outcome measures in stroke

- rehabilitation using the International Classification of Functioning, Disability and Health. *Disabil Rehabil*. 2007 Jan;29(3):221–30.
57. McCormack J, Worrall LE. The ICF Body Functions and Structures related to speech-language pathology. *Int J Speech Lang Pathol*. 2008 Jan;10(1–2):9–17.
58. McLeod S, Bleile K. The ICF: a framework for setting goals for children with speech impairment. *Child Lang Teach Ther*. 2004 Oct;20(3):199–219.
59. Threats T, Worrall L. Classifying communication disability using the ICF. *Adv Speech Lang Pathol*. 2004 Mar;6(1):53–62.
60. Threats TT. Use of the ICF for clinical practice in speech-language pathology. *Int J Speech Lang Pathol*. 2008 Jan;10(1–2):50–60.
61. Morettin M, Bevilacqua MC, Cardoso MRA. A aplicação da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) na Audiologia. *Distúrb Comun [Internet]*. 2008 [cited 2018 Aug 29];20(3). Available from: <https://revistas.pucsp.br/index.php/dic/article/view/6844>
62. Oliveira AIC de, Silveira KRM da. Utilização da CIF em pacientes com sequelas de AVC. *Rev Neurocienc*. 2011;19(4):653–62.
63. Romano N, Chun RYS. Cognitive-linguistic conditions of children using augmentative and alternative communication according to components of the ICF. *São Paulo*. 2014;16.

64. Santos TV dos, Llerena Júnior JC, Ribeiro CTM, Gomes Júnior SC dos S. Identifying the concepts in outcome measures of clinical trials on osteogenesis imperfecta using the International Classification of Functioning, Disability and Health - version for children and youth. *Acta Fisiátrica* [Internet]. 2014 [cited 2022 May 5];21(3). Available from: <https://www.revistas.usp.br/actafisiatrica/article/view/103859>
65. Escorpizo R, Kostanjsek N, Kennedy C, Robinson Nicol MM, Stucki G, Üstün TB. Harmonizing WHO's International Classification of Diseases (ICD) and International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF): importance and methods to link disease and functioning. *BMC Public Health*. 2013 Dec;13(1):742.
66. ASHA. Scope of practice in speech-language pathology [Internet]. American Speech-Language-Hearing Association. 2001. Available from: <http://www.asha.org/policy>
67. ASHA. Scope of practice in speech-language pathology [Internet]. American Speech-Language-Hearing Association. 2016. Available from: <http://www.asha.org/policy>
68. ASHA. Preferred practice patterns for the profession of speech-language pathology [Internet]. American Speech-Language-Hearing Association. 2004. Available from: <http://www.asha.org/policy>
69. Selb M, Escorpizo R, Kostanjsek N, Stucki G, Üstün B, Cieza A. A guide on how to develop an International Classification of Functioning, Disability and Health Core Set. *Eur J Phys Rehabil Med*. 2015 Feb;51(1):105–17.

70. CFF CF de F. Guia norteador sobre a Classificação Internacional de Funcionalidade e Incapacidade/CIF em Fonoaudiologia [Internet]. 2013. Available from: <https://www.fonoaudiologia.org.br/guias-e-manuais/>
71. Schiariti V, Mahdi S, Bölte S. International Classification of Functioning, Disability and Health Core Sets for cerebral palsy, autism spectrum disorder, and attention-deficit-hyperactivity disorder. *Dev Med Child Neurol*. 2018 Sep;60(9):933–41.
72. Bölte S, Mahdi S, de Vries PJ, Granlund M, Robison JE, Shulman C, et al. The Gestalt of functioning in autism spectrum disorder: Results of the international conference to develop final consensus International Classification of Functioning, Disability and Health core sets. *Autism*. 2019 Feb;23(2):449–67.
73. Bölte S, Mahdi S, Coghill D, Gau SSF, Granlund M, Holtmann M, et al. Standardised assessment of functioning in ADHD: consensus on the ICF Core Sets for ADHD. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2018 Oct;27(10):1261–81.
74. Schiariti V, Selb M, Cieza A, O'Donnell M. International Classification of Functioning, Disability and Health Core Sets for children and youth with cerebral palsy: a consensus meeting. *Dev Med Child Neurol*. 2015 Feb;57(2):149–58.
75. Corrêa APC, Ribeiro CTM, Horovitz DDG, Ribeiro LC. Identification of relevant International Classification of Functioning Disability and Health

- (ICF) categories in patients with 22q11.2 Deletion Syndrome: a Delphi exercise. *CoDAS*. 2020;32(6):e20190158.
76. Trentini, C.M., Yates, D. B., & Heck, V. S. WASI - Escala Wechsler Abreviada de Inteligência: Manual profissional. São Paulo: Casa do Psicólogo;
77. Traynor M. Focus group research. *Nurs Stand*. 2015 May 13;29(37):44–8.
78. Stalmeijer RE, McNaughton N, Van Mook WNKA. Using focus groups in medical education research: AMEE Guide No. 91. *Med Teach*. 2014 Nov;36(11):923–39.
79. Merton RK, Lowenthal MF, Kendall PL. *The focused interview: a manual of problems and procedures*. 2nd ed. New York : London: Free Pree ; Collier Macmillan; 1990. 200 p.
80. Ressel LB, Beck CLC, Gualda DMR, Hoffmann IC, Silva RM da, Sehnem GD. O uso do grupo focal em pesquisa qualitativa. *Texto Contexto - Enferm*. 2008 Dec;17(4):779–86.
81. Bickenbach, J. E. Ethical considerations in applying the ICF. In: *Rehabilitation and health assessment: Applying ICF guidelines*. Springer Pub.; p. 47–65.
82. Murray CJL, World Health Organization, editors. *Summary measures of population health: concepts, ethics, measurement, and applications*. Geneva: World Health Organization; 2002. 770 p.

83. WHO WHO. WHO disability assessment schedule 2.0 (WHODAS 2.0). [Internet]. 2018. Available from: https://www.who.int/classifications/icf/more_whodas/en/
84. Gan SM, Tung LC, Yeh CY, Wang CH. ICF-CY based assessment tool for children with autism. *Disabil Rehabil*. 2013 Apr;35(8):678–85.
85. Deckers SR, Van Zaalen Y, Stoep J, Van Balkom H, Verhoeven L. Communication performance of children with Down Syndrome: An ICF-CY based multiple case study. *Child Lang Teach Ther*. 2016 Oct;32(3):293–311.
86. Meucci P, Leonardi M, Zibordi F, Nardocci N. Measuring participation in children with Gilles de la Tourette syndrome: A pilot study with ICF-CY. *Disabil Rehabil*. 2009 Jan;31(sup1):S116–20.
87. Bölte S, de Schipper E, Holtmann M, Karande S, de Vries PJ, Selb M, et al. Development of ICF Core Sets to standardize assessment of functioning and impairment in ADHD: the path ahead. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2014 Dec;23(12):1139–48.
88. Shaffer D. A Children's Global Assessment Scale (CGAS). *Arch Gen Psychiatry*. 1983 Nov 1;40(11):1228.
89. Whiteside SP. Adapting the Sheehan Disability Scale to Assess Child and Parent Impairment Related to Childhood Anxiety Disorders. *J Clin Child Adolesc Psychol*. 2009 Aug 31;38(5):721–30.

90. Von Korff M, Andrews G, Delves M. Assessing activity limitations and disability among adults. In: The conceptual evolution of DSM-5. Arlington, VA, US: American Psychiatric Publishing, Inc.; 2011. p. 163–88.
91. Stucki G, Pollock A, Engkasan JP, Selb M. How to use the International Classification of Functioning, Disability and Health as a reference system for comparative evaluation and standardized reporting of rehabilitation interventions. *Eur J Phys Rehabil Med* [Internet]. 2019 May [cited 2022 May 4];55(3). Available from: <https://www.minervamedica.it/index2.php?show=R33Y2019N03A0384>
92. Constand MK, MacDermid JC. Applications of the International Classification of Functioning, Disability and Health in goal-setting practices in healthcare. *Disabil Rehabil*. 2014 Jul;36(15):1305–14.
93. Ho JS, Radoeva PD, Jalbrzikowski M, Chow C, Hopkins J, Tran WC, et al. Deficits in Mental State Attributions in Individuals with 22q11.2 Deletion Syndrome (Velo-Cardio-Facial Syndrome): Mental state attributions in VCFS. *Autism Res*. 2012 Dec;5(6):407–18.
94. Vangkilde A, Jepsen JRM, Schmock H, Olesen C, Arnarsdóttir S, Baaré WFC, et al. Associations between social cognition, skills, and function and subclinical negative and positive symptoms in 22q11.2 deletion syndrome. *J Neurodev Disord*. 2016 Dec;8(1):42.
95. Iervolino SA, Pelicioni MCF. A utilização do grupo focal como metodologia qualitativa na promoção da saúde. *Rev Esc Enferm USP*. 2001 Jun;35(2):115–21.

Capítulo 2

How to cite this article: Corrêa et al. CoDAS 2020;32(6):e20190158

10.1590/2317-1782/20202019158

Original Article

Artigo 1 - Identificação das categorias da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) relevantes em pacientes com Síndrome de Deleção 22q11.2: um exercício Delphi

Identification of relevant International Classification of Functioning Disability and Health (ICF) categories in patients with 22q11.2 Deletion Syndrome: a Delphi exercise

Ana Paula Carvalho Corrêa¹ (0000-0003-1058-6159), Carla Trevisan Martins Ribeiro¹ (0000-0002-2478-9144), Dafne Dain Gandelman Horovitz¹ (0000-0001-7726-4301), Luciana Castaneda Ribeiro² (0000-0001-8573-342X)

¹ Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz – IFF/Fiocruz, Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

² Instituto Federal do Rio de Janeiro - IFRJ, Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

Correspondence address: Ana Paula Carvalho Corrêa. Endereço institucional: Av. Rui Barbosa, 716 - Flamengo, Rio de Janeiro (RJ), Brasil. E-mail: anacarcorrea@gmail.com

Study conducted at: Instituto Fernandes Figueira – IFF, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

Conflict of interest: nothing to declare.

Financial support: Bolsa de doutorado FIOCRUZ – não há número do processo de financiamento.

Authors' contributions: APCC participou da idealização do estudo, coleta, análise, interpretação de dados, e redação do artigo. CTMR participou na condição de orientadora contribuindo para o delineamento do estudo, análise, interpretação dos dados, e redação final do artigo. *DDGH e LCR participaram da análise, interpretação dos dados e redação final do artigo.*

Received: June 19, 2019. **Accepted:** December 30, 2019.

ABSTRACT

Purpose: The purpose of this study was to identify the most typical and relevant categories of the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) for patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. **Methods:** Based on the Delphi technique an expert survey through e-mail was performed among health professionals' specialists in the 22q11.2DS. Data were collected in 2 rounds. Answers were analysed for the degree of consensus. **Results:** 7 Experts recruited through e-mail distribution lists of professional organizations and personal networks participated in the study. Categories in all ICF components that were considered typical and/or relevant by at least 80% of the responders were added to a pilot ICF instrument for children with 22q11.2DS, with a total of 145 ICF categories. **Conclusion:** a list of ICF categories that are considered relevant and typical for 22q11.2DS condition by international experts was

created. This is an important step towards identifying ICF Core Sets for chronic paediatric conditions in Brazil.

Keywords: DiGeorge Syndrome; International Classification of Functioning, Disability and Health; Delphi technique; Quality of life; Rehabilitation.

RESUMO

Objetivo: O objetivo deste estudo foi identificar as categorias mais típicas e relevantes da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) para pacientes com Síndrome de Deleção 22q11.2. **Métodos:** Com base na técnica Delphi, foi realizada uma pesquisa por e-mail entre profissionais de saúde especialistas na Síndrome de Deleção 22q11.2. Os dados foram coletados em 2 rodadas. As respostas foram analisadas quanto ao grau de consenso. **Resultados:** 7 especialistas, recrutados por e-mail através de listas de distribuição de organizações profissionais e redes pessoais, participaram do estudo. As categorias em todos os componentes da CIF consideradas típicas e/ou relevantes por pelo menos 80% dos participantes foram adicionadas a um instrumento piloto da CIF para crianças com Síndrome de Deleção 22q11.2, com um total de 145 categorias da CIF. **Conclusão:** uma lista de categorias da CIF consideradas relevantes e típicas para a Síndrome de Deleção 22q11.2 foi criada por especialistas internacionais. Este é um passo importante para a identificação de Core Sets da CIF para condições pediátricas crônicas no Brasil.

Descritores: Síndrome de DiGeorge; Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde; Técnica Delfos; Qualidade de Vida; Reabilitação.

INTRODUCTION

The 22q11.2 Deletion Syndrome (22q11.2DS) is related to the deletion of a DNA segment, encompassing DiGeorge (DGS), velocardiofacial (VCFS), facial and conotruncal anomalies syndromes ⁽¹⁾. With a prevalence of approximately 1:4,000 live births ⁽²⁾ is the most common microdeletion identified in humans. With a broad spectrum, 22q11.2DS has more than 180 clinical manifestations, both physical and behavioural ⁽³⁾, being the second major cause of developmental delay and congenital heart defects, behind only Down Syndrome ⁽⁴⁾. Health care management requires a multidisciplinary approach involving physicians, speech-language pathology and audiology, psychiatry, psychology, physical, occupational, and behavioural therapy, genetic counselling, and others. Although common, lack of recognition of the condition and lack of familiarity with genetic testing methods, together with the wide variability of clinical manifestations, delays diagnosis.

Speech and language difficulties comprise the most distressing aspects for the parents of children with 22q11.2DS and can have a significant impact on daily functioning, especially when it comes to activity and participation, besides affecting the quality of life of patients, ⁽⁵⁾ which can result in a big burden for the family. Providing adequate support to help optimize functioning and the patient's quality of life is essential ⁽⁶⁾.

Traditionally, speech-language pathologists and audiologists used a medical model to guide their assessment and treatment practices ⁽⁷⁻⁹⁾. However, in recent years there has been a remarkable shift in practice beyond the medical model ⁽¹⁰⁾; seeing the state of health with a broader and integrated vision between the disease and the social environment in which the individual is inserted. The

World Health Organization (WHO) created a biopsychosocial model, the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). ICF is a global and universal system that can integrate the medical and social models. Functioning and disability, according to the WHO, are related functions of the body's functions and structures, activity and participation, and the interaction with contextual factors on the individual health status ⁽¹¹⁾. Instruments that assess the impact on functioning in 22q11.2DS specifically are non-existent. Based on the ICF we can define a spectrum of functioning and health domains by using a globally agreed upon language of functioning and health for specific conditions. This is important because it provides a framework for assessment, data collection and quantification of clinical findings of a large number of pediatric patients ⁽¹²⁾.

The ICF classification offers a huge and exhaustive list of categories that can describe functioning across any health condition. Each ICF category is assigned a unique number and a definition. A major challenge when applying the ICF in practice is its length. The total ICF classification contains 1545 categories. In order to improve its applicability, it is necessary to develop a set of domains that describe the spectrum of functioning and health a specific health condition that can be used in clinical practice. Therefore, the objective of this study was to identify the most typical and relevant aspects of functioning in patients with 22q11.2DS using the ICF framework and classification by a survey of experts using the Delphi technique.

METHODS

Study design

A consensus-building, 2-round e-mail survey with health experts in DiGeorge Syndrome, using the Delphi technique, was conducted from February to May 2019. The Delphi technique is a structured communication process with 4 key characteristics: anonymity, iteration with controlled feedback, statistical group response, and expert input ⁽¹³⁾. Figure 1 displays the Delphi rounds.

Figure 1. The course of the Delphi exercise.

The present research was approved by the local Research Ethics Committee of The *National Institute of Women, Children and Adolescents Health Fernandes Figueira/Oswaldo Cruz Foundation - IFF/Fiocruz* (CAE 99733418.0.0000.5269).

Recruitment of participants

Since the ICF was developed to facilitate communication between different groups of people the aim was to include experts who work with patients with 22q11.2DS from different health professions. Potential participants who work in 22q11.2 reference centers were invited to participate via e-mail distribution from 2 states in Brazil.

Data collection and measures

A questionnaire based in the literature review using the “ICF Guiding Manual” issued by the Brazilian Federal Council of Speech-Language Pathology and Audiology⁽¹⁴⁾, all categories presented in the Guiding Manual were added to create a pilot ICF list to be evaluated from the experts, which included: 57 body functions, 26 body structures, 84 activity and participation categories and 57 environmental factors categories.

In the first round a questionnaire based on the “ICF guiding Manual” with information letters were sent by e-mail to all identified experts. The letter included background information, purpose, ICF manual with the WHO definitions of body functions, body structures, activities and participation, and environmental factors and instructions with a detailed timeline. We also collected personal expert’s information (gender, professional training, academic titles, and highest degree). Experts who replied were contacted through the Google Forms platform and were invited to comprise a panel of experts to the study. The experts were presented to the ICF pilot list and were asked to judge each category’s relevance concerning evaluation of children with 22q11.2DS in general, according to their clinical practice, since all the experts had experience with the Syndrome and had previous knowledge of the ICF. The participants had 2 weeks to respond and reminders were sent out approximately 3 days before the deadline. The experts were blinded in the two rounds.

In the second round of the Delphi exercise the same questionnaire used in the round 1 was sent together with corresponding instructions. The participants were given the same categories with the percentage of all participants that had considered this ICF category as relevant and/or typical for the target condition in the round 1. The participants were asked to consider whether each ICF category is relevant and/or typical for patients with the target condition, taking their own and the answers of the group from the first round into account. Again, the participants had 2 weeks to respond, and reminders were sent out 3 days before the deadline. In both, first and second round, the experts could add any outcomes they considered as being relevant and/or comments.

Analyses

Descriptive statistics were used to analyze the response rates and personal characteristics of the participants. After each round of the Delphi exercise, the percentage of participants that considered an ICF category as relevant was calculated. Consensus threshold was set at 80% of the participants indicating the relevance of the category after the first and second round. Relative frequencies of ICF categories were calculated, and data analysis was performed. The agreement between the raters was analyzed by Cohen's Kappa and intraclass correlation (IC). Cohen's Kappa is used to measure how much agreement exists beyond the amount expected by chance alone. The results of the second round were further summarized and the ICF list was organized by components.

RESULTS

Participants and response rate

Experts from 2 different states in Brazil participated, those being São Paulo and Rio de Janeiro, two of the most important and influential states in Brazil. From the 7 experts, 6 were women. The level of education among the participants was high, where only one of them did not have a PhD degree. Although we had experts from different majors, the majority had continued their postgraduation studies in some area related to Genetics. Table 1 shows all the information related to the expert's profile that responded in at least 1 Delphi round.

Table 1. Professional profile of experts (n = 7)

In the first round of the study, 7 experts rated the ICF list. In the second round 5 answered the online form. The agreement on the level of the 4 ICF components for both first and second round of the study is presented in Table 2.

Table 2. Agreement between the rates in the ICF categories by components

Relevant and/or typical ICF categories

The consensus frequency after the second round of the Delphi exercise is summarized in Table 3.

Table 3. Consensus frequency of the ICF components between the raters after the Second Round.

In round 1 the participants named between 224 different ICF categories. In round 1, 123 ICF categories had a consensus equal or greater than 80%. In round 2 there was over 80% agreement for relevance in 145 ICF categories. The ICF categories in the 4 components considered relevant by at least 80% of the participants in round 2 were added to the final ICF list and are shown in Chart 1. The categories are presented in the order of the ICF.

In the component body functions, 28 different ICF categories reached a consensus of 80%. In the component body structures, 11 different ICF categories; activities and participation, 70 different ICF categories and in environmental factors, 36 different ICF categories.

Chart 1. ICF list after the Second Round of the Delphi exercise.

DISCUSSION

This is the first research that explores aspects of functioning in children with 22q11.2DS in the perspective of ICF, previous studies show evidences in the use of ICF as a reference system for evaluation and standardized reporting of rehabilitation interventions ^(15,16). The results found on this Delphi exercise showed that a consensus was reached on 145 ICF categories as relevant on functioning evaluation of patients with 22q11.2DS. According to 5 experts from different professional backgrounds - all of them had experience and had worked with 22q11.2DS, besides having previous knowledge about the ICF, although none of them were experts on its use. In the component Body functions many categories with a consensus of 80% or greater were from global mental functions (b110-b139), specific mental functions (b140-b189), and voice and speech functions (b310-b399). In addition, hearing functions (b230) and muscle tone functions (b735) was agreed as relevant for functioning in 22q11.2DS. Also, the relevance of respiratory functions in case of inhaling air into the lungs, the exchange of gases between air and blood, and exhaling air was recognized (b440). This goes in accordance with previous findings, since generalized motor delays, hypotonia, muscle fiber differences, impaired intellectual abilities, and brain abnormalities have been well reported before ⁽¹⁷⁻²⁰⁾.

In the Body Structures component the agreed categories were related to the brain (s110), ear (s240, s250 and s260), nose (s310), mouth (s320), pharynx (s330), larynx (s340), structures of head and neck region (s710), and structures involved in voice and speech (s983 and s399); thus showing consistence with conditions associated with 22q11.2DS which includes

palatal abnormalities, velopharyngeal insufficiency^(21–23), altered structural brain and connectivity differences^(24,25) and altered auditory processing⁽²⁶⁾.

The largest number of categories agreed upon was part of the component Activities and Participation, and most categories pertained to Learning and applying knowledge (Chapter 1), Communication (Chapter 3) and Major life areas (Chapter 8). In addition, >80% agreement was reached on the importance of restrictions in participation, including General tasks and demands (Chapter 2), Mobility (Chapter 4), self-care (Chapter 5), Domestic life (Chapter 6), Interpersonal interactions and relationships (Chapter 7), Major life areas (Chapter 8) and Community, social and civic life (Chapter 9).

In the component Environmental factors, categories concerning support and relationships were perceived as most relevant and/or typical. Experts are also aware of the importance of products and technology (referring for personal use, communication, education, employment, culture, recreation, and sport), attitudes services, systems, and policies.

The identified categories reflect the experts' clinical experience with 22q11.2DS and their knowledge about the variety of manifestations of the disease that may not be as frequent but might have an important impact on functioning. For example, studies have reported that children with this syndrome experience mild to moderate intellectual disability, impairments in cognitive functioning and difficulties in a range of cognitive abilities, including cognitive control^(27–31), and the agreed ICF categories related to global mental functions are likely relevant categories for limitations for most patients with 22q11.2DS, and can have important consequences, but will not affect a majority of patients.

Although the study was not designed to study differences across healthcare providers, interesting differences were seen. The Speech Language Pathologist and Audiologist who had a PhD in Genetics did not emphasize the importance of functions related to mental functions while this was not shared by the other Speech-Language Pathologist and Audiologist. Surprisingly, psychologist did not agree with all other experts regarding consciousness functions, orientation functions, and mental functions (other specified) as being relevant on functioning evaluation of children with 22q11.2DS. It could be that psychologists are used to treating patients and know better the conditions that result in more important participation restrictions. The largest differences were seen for the body functions and body structures, the opinion of the Speech-Language Pathologist and Audiologist who has a PhD in Communication Disorders was not shared in many categories by other health professionals. This might indicate different thoughts, but also experience in assessing such factors from clinical practice, since this Speech-Language Pathologist and Audiologist is the one who has the most years of practice working specifically with 22q11.2 patients nationally and internationally.

The differences between the relevant and typical ICF categories for evaluation in 22q11.2DS children points out the need of a condition-oriented approach when defining ICF-based tools in clinical practice. Therefore, it may be possible to define a Generic list of ICF categories for all chronic conditions. The pattern of the consensus in the relevance of activities and participation and environmental factors on functioning evaluation of children with 22q11.2DS reflects the behavioural and psychological phenotype of the 22q11.2DS and the influence in their lives. Recent studies have been emphasizing the importance of

studying factors that may influence the development of neuropsychiatric deficits in individuals with 22q11.2DS. It seems that psychotic disorders increase with age and follow a developmental pattern ⁽³²⁾, demonstrating the need of careful support, assessment and monitoring of psychiatric symptoms and influences on developing such disorders since young age.

The largest number of ICF categories in Activities and Participation and Environmental factors in the final ICF list reflects the high contribution of the condition in the life of 22q11.2DS children and may also be related to the need of the experts in assessing influences in 22q11.2DS children's functioning in the new biopsychosocial model, where the experts see beyond the physical impact of the syndrome and seek to understand the real influence in patient's functioning. Few studies have been focusing on establish and measuring health related to quality of life as a clinical outcome in children with 22qDS; a recent study showed that children with 22qDS had a significantly poorer quality of life when compared to age-matched cohorts of healthy children and children with chronic disease ⁽³³⁾.

As expected, because the ICF list in this study was made based in the literature review using the "ICF Guiding Manual" issued by the Brazilian Federal Council of Speech-Language Pathology and Audiology, we can see that the largest set of relevant body functions and structures are related to Speech and Language functionalities. It is also not surprising that many of the relevant Activities and Participation categories are related to areas of the Speech-Language Pathologist and Audiologist practice, such as communication, learning and applying knowledge skills. Information regarding Personal factors are not currently classified in ICF and were not incorporated in this study.

Although much care was taken in the selection of experts and a relatively wide range of medical disciplines and health professions was achieved, most of them had the same level of education (doctorate) and area of post-graduation study (genetics). Thus, the selection of categories, as well as the importance accorded to some of them as reflected by the percentage of agreement, can be underestimated or overestimated. Participants were included based on expertise by verification via updated online Curriculum (curriculum lattes). Initially we had 7 experts participating in the study, and since the beginning of the study we noticed a certain difficulty from the participants in keeping the deadline, although we extended the period initially given in both rounds, and sent weekly reminders; after 4 weeks of waiting we finished round 2, with no answer from 2 raters, concluding the study with the answers we had collected, thus the second round of this study has a slightly small difference in the number of participants. It was noticed that in the course of the Delphi rounds those with the highest experience had the highest drop-out. The completion of each Delphi round was quite time consuming. However, none of the questionnaires returned were incomplete, suggesting responder fatigue did not play a major role.

In addition, experts agreed upon the relevance of many Environmental factors than were identified as facilitators or barriers by the patients. Experts also agreed on the importance of assistive products (e115, e125, e130, e135 and e140), support and relationships specified or not (e398 and e399), immediate and extended family, friends, acquaintances, peers, colleagues, neighbours and community members (e310, e15, e320 and e325), people in positions of authority (e330), personal care providers and personal assistants (e340), as well as domesticated animals (e350), health, and other professionals

(e355 and e360); individual attitudes of immediate and extended family, friends, acquaintances, peers, colleagues, neighbours and community members, people in subordinate positions, people in positions of authority, personal care providers and personal assistants, health, and other professionals, and societal attitudes (e410, e415, e420, e425, e430, e435, e440, e450, e450, e455 and e460); and utilities services in systems and policies, communication, transportation, media, social security, general social support, health, education and training, and labour and employment (e530, e535, e540, e560, e570, e575, e580, e585 and e590).

The 80% cut-off point to express the consensus of the group of participants is based on the recognition that a higher cut-off point would generate very few items, while lower cut-off point would generate many items. Finally, we recognize that the generalizability of this Delphi exercise is limited due to the number and selection of experts. The amount of time that was necessary to answer round one, especially if a person did not know the concepts of the ICF before may have kept many experts away from participating in the second round of the study, which made the number of experts answering both phases slightly small in the end. As study limitations, the small number of experts and little geographic variety among them might have decreased the chance of detecting all relevant ICF categories in the evaluation of children with 22q11.2DS, even though we tried to recruit experts from a different majority of services and places, most of the participants experts came from Rio de Janeiro or São Paulo; and this may have reduced the generalizability of our results to other health services across the country. Previous studies have emphasized the

need of including different experts from different parts of the world and different cultures in order to develop an ICF based practical tools ^(34,35).

CONCLUSION

Based on the consensus of experts, it was possible to come up with an ICF list of 145 categories that can serve as reference evaluation for children with 22q11.2DS. This study is an important step towards identifying Core Sets of ICF categories that can be used across chronic paediatric health conditions for research purposes, primarily. Therefore, this is a preliminary ICF list, and it should be tested in different regions and health services in order to improve the reliability and generalizability of these results to increase the validity and the acceptance among health professionals of future ICF based outcomes.

REFERENCES

1. Bassett AS, Hodgkinson K, Chow EW, Correia S, Scutt LE, Weksberg R. 22q11 deletion syndrome in adults with schizophrenia. *Am J Med Genet.* 10 de julho de 1998;81(4):328–37. PMID: 9674980. PMCID: PMC3173497.
2. Shprintzen RJ, Higgins AM, Antshel K, Fremont W, Roizen N, Kates W. Velo-cardio-facial syndrome. *Curr Opin Pediatr.* dezembro de 2005;17(6):725–30. PMID: 16282778. DOI: 10.1097/01.mop.0000184465.73833.0b.
3. Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(1):3–10. PMID: 18636631. PMCID: PMC2805186. DOI: 10.1002/ddrr.2.
4. Rauch A, Hoyer J, Guth S, Zweier C, Kraus C, Becker C, et al. Diagnostic yield of various genetic approaches in patients with unexplained developmental delay or mental retardation. *Am J Med Genet A.* 1º de outubro de 2006;140A(19):2063–74. PMID: 16917849. DOI: 10.1002/ajmg.a.31416.
5. Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome: the chromosome 22q11.2 deletion syndromes. *Lancet Lond Engl.* 20 de outubro de 2007;370(9596):1443–52. PMID: 17950858. DOI: 10.1016/S0140-6736(07)61601-8.
6. McDonald-McGinn DM, Tonnesen MK, Laufer-Cahana A, Finucane B, Driscoll DA, Emanuel BS, et al. Phenotype of the 22q11.2 deletion in individuals identified through an affected relative: cast a wide FISHing net!

Genet Med Off J Am Coll Med Genet. fevereiro de 2001;3(1):23–9. PMID: 11339373. DOI: 10.1097/00125817-200101000-00006.

7. Cunningham BJ, Washington KN, Binns A, Rolfe K, Robertson B, Rosenbaum P. Current Methods of Evaluating Speech-Language Outcomes for Preschoolers With Communication Disorders: A Scoping Review Using the ICF-CY. *J Speech Lang Hear Res.* 1º de fevereiro de 2017;60(2):447. PMID: 28219081. DOI: 10.1044/2016_JSLHR-L-15-0329.
8. Washington KN. Using the ICF within speech-language pathology: Application to developmental language impairment. *Adv Speech Lang Pathol.* janeiro de 2007;9(3):242–55. DOI: 10.1080/14417040701261525.
9. Westby C. Application of the ICF in Children with Language Impairments. *Semin Speech Lang.* novembro de 2007;28(4):265–72. PMID: 17935011. DOI: 10.1055/s-2007-986523.
10. Cunningham BJ, Rosenbaum PL. A Bioecological framework to evaluate communicative participation outcomes for preschoolers receiving speech-language therapy interventions in Ontario, Canada: Communicative participation: a bioecological approach. *Int J Lang Commun Disord.* julho de 2015;50(4):405–15. DOI: 10.1111/1460-6984.12145.
11. World Health Organization. Towards a Common Language for Functioning, Disability and Health – ICF [Internet]. Geneva; 2002 [citado 4 de setembro de 2018]. Disponível em:
<http://www.who.int/classifications/icf/icfbeginnersguide.pdf>

12. Farias N, Buchalla CM. A classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde da organização mundial da saúde: conceitos, usos e perspectivas. *Rev Bras Epidemiol.* junho de 2005;8(2):187–93. DOI: 10.1590/S1415-790X2005000200011.
13. Linstone HA, Turoff M, Helmer O, organizadores. *The Delphi method: techniques and applications.* Reading, Mass.: Addison-Wesley; 1975. 620 p. DOI: 10.2307/3150755.
14. CFF: Conselho Federal de Fonoaudiologia. Guia Norteador sobre a CIF em Fonoaudiologia. [Internet]. 2013 [citado 3 de junho de 2019]. Disponível em: <http://www.fonoaudiologia.org.br/cffa/index.php/guias-e-manuais/>
15. Stucki G, Pollock A, Engkasan JP, Selb M. How to use the International Classification of Functioning, Disability and Health as a reference system for comparative evaluation and standardized reporting of rehabilitation interventions. *Eur J Phys Rehabil Med* [Internet]. maio de 2019 [citado 12 de outubro de 2019];55(3). Disponível em: <https://www.minervamedica.it/index2.php?show=R33Y2019N03A0384>
16. Constand MK, MacDermid JC. Applications of the International Classification of Functioning, Disability and Health in goal-setting practices in healthcare. *Disabil Rehabil.* julho de 2014;36(15):1305–14. PMID: 24151819. DOI: 10.3109/09638288.2013.845256.
17. Hultman CS, Riski JE, Cohen SR, Burstein FD, Boydston WR, Hudgins RJ, et al. Chiari malformation, cervical spine anomalies, and neurologic deficits

- in velocardiocardial syndrome. *Plast Reconstr Surg.* julho de 2000;106(1):16–24. PMID: 10883607. DOI: 10.1097/00006534-200007000-00004.
18. Bish JP, Nguyen V, Ding L, Ferrante S, Simon TJ. Thalamic reductions in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Neuroreport.* 28 de junho de 2004;15(9):1413–5. PMID: 15194864. DOI: 10.1097/01.wnr.0000129855.50780.85.
19. Zim S, Schelper R, Kellman R, Tatum S, Ploutz-Snyder R, Shprintzen R. Thickness and histologic and histochemical properties of the superior pharyngeal constrictor muscle in velocardiocardial syndrome. *Arch Facial Plast Surg.* dezembro de 2003;5(6):503–10. PMID: 14623689. DOI: 10.1001/archfaci.5.6.503.
20. Vorstman JAS, Breetvelt EJ, Duijff SN, Eliez S, Schneider M, Jalbrzikowski M, et al. Cognitive decline preceding the onset of psychosis in patients with 22q11.2 deletion syndrome. *JAMA Psychiatry.* abril de 2015;72(4):377–85. PMID: 25715178. PMCID: PMC4383767. DOI: 10.1001/jamapsychiatry.2014.2671.
21. Zori RT, Boyar FZ, Williams WN, Gray BA, Bent-Williams A, Stalker HJ, et al. Prevalence of 22q11 region deletions in patients with velopharyngeal insufficiency. *Am J Med Genet.* 28 de abril de 1998;77(1):8–11. PMID: 9557885.

22. Boorman JG, Varma S, Ogilvie CM. Velopharyngeal incompetence and chromosome 22q11 deletion. *Lancet Lond Engl*. 10 de março de 2001;357(9258):774. DOI: 10.1016/S0140-6736(00)04183-0.
23. Ruiter EM, Bongers EMHF, Smeets DFCM, Kuijpers-Jagtman AM, Hamel BCJ. No justification of routine screening for 22q11 deletions in patients with overt cleft palate. *Clin Genet*. setembro de 2003;64(3):216–9. PMID: 12919136. DOI: 10.1034/j.1399-0004.2003.00134.x.
24. Simon TJ, Bearden CE, Mc-Ginn DM, Zackai E. Visuospatial and numerical cognitive deficits in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Cortex J Devoted Study Nerv Syst Behav*. abril de 2005;41(2):145–55. PMID: 15714897. PMCID: PMC4318636.
25. Simon TJ, Takarae Y, DeBoer T, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Ross JL. Overlapping numerical cognition impairments in children with chromosome 22q11.2 deletion or Turner syndromes. *Neuropsychologia*. 15 de janeiro de 2008;46(1):82–94. PMID: 17920087. PMCID: PMC2249611. DOI: 10.1016/j.neuropsychologia.2007.08.016.
26. Rihs TA, Tomescu MI, Britz J, Rochas V, Custo A, Schneider M, et al. Altered auditory processing in frontal and left temporal cortex in 22q11.2 deletion syndrome: a group at high genetic risk for schizophrenia. *Psychiatry Res*. 30 de maio de 2013;212(2):141–9. PMID: 23137800. DOI: 10.1016/j.psychresns.2012.09.002.
27. Bish JP, Ferrante SM, McDonald-McGinn D, Zackai E, Simon TJ. Maladaptive conflict monitoring as evidence for executive dysfunction in

- children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Dev Sci.* janeiro de 2005;8(1):36–43. PMID: 15647065. DOI: 10.1111/j.1467-7687.2005.00391.x.
28. Sobin C, Kiley-Brabeck K, Karayiorgou M. Associations between prepulse inhibition and executive visual attention in children with the 22q11 deletion syndrome. *Mol Psychiatry.* junho de 2005;10(6):553–62. PMID: 15520831. PMCID: PMC2755248. DOI: 10.1038/sj.mp.4001609.
29. Niklasson L, Rasmussen P, Oskarsdóttir S, Gillberg C. Autism, ADHD, mental retardation and behavior problems in 100 individuals with 22q11 deletion syndrome. *Res Dev Disabil.* agosto de 2009;30(4):763–73. PMID: 19070990. DOI: 10.1016/j.ridd.2008.10.007.
30. Niklasson L, Gillberg C. The neuropsychology of 22q11 deletion syndrome. A neuropsychiatric study of 100 individuals. *Res Dev Disabil.* fevereiro de 2010;31(1):185–94. PMID: 19815377. DOI: 10.1016/j.ridd.2009.09.001.
31. Walker MB, Miller CT, Coffin Talbot J, Stock DW, Kimmel CB. Zebrafish furin mutants reveal intricacies in regulating Endothelin1 signaling in craniofacial patterning. *Dev Biol.* julho de 2006;295(1):194–205. PMID: 16678149. DOI: 10.1016/j.ydbio.2006.03.028.
32. Green T, Gothelf D, Glaser B, Debbane M, Frisch A, Kotler M, et al. Psychiatric Disorders and Intellectual Functioning Throughout Development in Velocardiofacial (22q11.2 Deletion) Syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* novembro de 2009;48(11):1060–8. PMID: 19797984. DOI: 10.1097/CHI.0b013e3181b76683.

33. Joyce P, O'Rourke C, McDermott B, Heussler H. Health-related quality of life in 22q11.2 deletion syndrome: The child's perspective: Health-related quality of life in velocardiofacial syndrome. *J Paediatr Child Health*. março de 2018;54(3):311–5. PMID: 29083072. DOI: 10.1111/jpc.13746.
34. Boonen A, van Berkel M, Kirchberger I, Cieza A, Stucki G, van der Heijde D. Aspects relevant for functioning in patients with ankylosing spondylitis according to the health professionals: a Delphi study with the ICF as reference. *Rheumatology*. agosto de 2009;48(8):997–1002. PMID: 19542213. DOI: 10.1093/rheumatology/kep150.
35. STUCKI G, BICKENBACH J. Functioning: the third health indicator in the health system and the key indicator for rehabilitation. *Eur J Phys Rehabil Med* [Internet]. fevereiro de 2017 [citado 12 de outubro de 2019];(1). Disponível em:
<http://www.minervamedica.it/index2.php?show=R33Y2017N01A0134>

TABLES

Table 1

Table 1. Professional profile of experts (n = 7)

Gender	Freq. (n)
Male	1
Female	6
Origin	
São Paulo	4
Rio de Janeiro	3
Academic Titles	
Speech Therapist and Audiologist	3
Physician	2
Biologist	1
Psychologist	1
Post-Graduation	
Doctorate in Communication Sciences and Disorders	1
Doctorate in Biological Sciences (emphasis in Biophysics)	1
Doctorate in Biological Sciences (emphasis in Genetics)	2
Doctorate in Rehabilitation Sciences (emphasis in Genetics)	1
Doctorate in Public Health	1
Master's in communication Sciences and Disorders	1
Professional Occupation	
Genetics	4
Language and communication disorders	3

Caption: Freq.= Frequency; SLP = speech language therapist

Table 2

Table 2. Agreement between the raters in the ICF categories by components

ICF component	First Round	Second Round
Mean	73%	71%
Kappa	0,70	0,69
IC	0,65 - 0,74	0,63
	- 0,75	

Captions: ICF = International Classification of Functioning, Disability and Health

Table 3

Table 3. Consensus frequency of the ICF components between the raters after the Second Round.

ICF Component	Frequency (n)	Frequency (%)
<i>Body Function (b)</i>	28	19,3
<i>Body Structure (s)</i>	11	7,6
<i>Activities and Participation (d)</i>	70	48,3
<i>Environment (e)</i>	36	24,8
<i>Total ICF categories</i>	145	100

Captions: ICF = International Classification of Functioning, Disability and Health

CHARTS

Chart 1

Chart 1. ICF list after the Second Round of the Delphi exercise.

BODY FUNCTIONS			
ICF Category	Description	ICF Category	Description
<i>b110</i>	Consciousness functions	<i>b167</i>	Mental functions of language
<i>b114</i>	Orientation functions	<i>b172</i>	Calculation functions
<i>b117</i>	Intellectual functions	<i>b180</i>	Experience of self and time functions
<i>b122</i>	Global psychosocial functions	<i>b189</i>	Specific mental functions, other specified and unspecified
<i>b126</i>	Temperament and personality functions	<i>b198</i>	Mental functions, other specified
<i>b130</i>	Energy and drive functions	<i>b230</i>	Hearing functions
<i>b139</i>	Global mental functions, other specified and unspecified	<i>b310</i>	Voice functions
<i>b140</i>	Attention functions	<i>b320</i>	Articulation functions
<i>b144</i>	Memory functions	<i>b330</i>	Fluency and rhythm of speech functions
<i>b147</i>	Psychomotor functions	<i>b340</i>	Alternative vocalization functions
<i>b152</i>	Emotional functions	<i>b398</i>	Voice and speech functions, other specified

<i>b156</i>	Perceptual functions	<i>b399</i>	Voice and speech functions, unspecified
<i>b160</i>	Thought functions	<i>b440</i>	Respiration functions
<i>b164</i>	Higher-level cognitive functions	<i>b735</i>	Muscle tone functions
BODY STRUCTURES			
ICF Category	Description	ICF Category	Description
<i>s110</i>	Structure of brain	<i>s330</i>	Structure of pharynx
<i>s240</i>	Structure of external ear	<i>s340</i>	Structure of larynx
<i>s250</i>	Structure of middle ear	<i>s398</i>	Structures involved in voice and speech, other specified
<i>s260</i>	Structure of inner ear	<i>s399</i>	Structures involved in voice and speech, unspecified
<i>s310</i>	Structure of nose	<i>s710</i>	Structure of head and neck region
<i>s320</i>	Structure of mouth		
ACTIVITIES AND PARTICIPATION			
ICF Category	Description	ICF Category	Description
<i>d110</i>	Watching	<i>d349</i>	Communication - producing, other specified and unspecified
<i>d115</i>	Listening	<i>d350</i>	Conversation
<i>d120</i>	Other purposeful sensing	<i>d355</i>	Discussion

<i>d129</i>	Purposeful sensory experiences, other specified and unspecified	d360	Using communication devices and techniques
<i>d130</i>	Copying	d4	Mobility
<i>d135</i>	Rehearsing	d470	Using transportation
<i>d140</i>	Learning to read	d599	Self-care, unspecified
<i>d145</i>	Learning to write	d610	Acquiring a place to live
<i>d150</i>	Learning to calculate	d620	Acquisition of goods and services
<i>d155</i>	Acquiring skills	d629	Acquisition of necessities, other specified and unspecified
<i>d159</i>	Basic learning, other specified and unspecified	d710	Basic interpersonal interactions
<i>d160</i>	Focusing attention	d720	Complex interpersonal interactions
<i>d163</i>	Thinking	d729	General interpersonal interactions, other specified and unspecified
<i>d166</i>	Reading	d740	Formal relationships
<i>d170</i>	Writing	d750	Informal social relationships
<i>d172</i>	Calculating	d760	Family relationships

<i>d175</i>	Solving problems	<i>d770</i>	Intimate relationships
<i>d177</i>	Making decisions	<i>d798</i>	Interpersonal interactions and relationships, other specified
<i>d179</i>	Applying knowledge, other specified and unspecified	<i>d810</i>	Informal education
<i>d198</i>	Learning and applying knowledge, other specified	<i>d815</i>	Preschool education
<i>d199</i>	Learning and applying knowledge, unspecified	<i>d820</i>	School education
<i>d210</i>	Undertaking a single task	<i>d825</i>	Vocational training
<i>d220</i>	Undertaking multiple tasks	<i>d830</i>	Higher education
<i>d240</i>	Handling stress and other psychological demands	<i>d839</i>	Education, other specified and unspecified
<i>d298</i>	General tasks and demands, other specified	<i>d840</i>	Apprenticeship (work preparation)
<i>d299</i>	General tasks and demands, unspecified	<i>d845</i>	Acquiring, keeping and terminating a job
<i>d310</i>	Communicating with - receiving - spoken messages	<i>d850</i>	Remunerative employment
<i>d315</i>	Communicating with - receiving - nonverbal messages	<i>d855</i>	Non-remunerative employment
<i>d320</i>	Communicating with - receiving - formal sign language messages	<i>d860</i>	Basic economic transactions
<i>d325</i>	Communicating with - receiving - written messages	<i>d870</i>	Economic self-sufficiency
<i>d329</i>	Communicating - receiving, other specified and unspecified	<i>d898</i>	Major life areas, other specified

<i>d330</i>	Speaking	<i>d910</i>	Community life
<i>d335</i>	Producing nonverbal messages	<i>d920</i>	Recreation and leisure
<i>d340</i>	Producing messages in formal sign language	<i>d940</i>	Human rights
<i>d345</i>	Writing messages	<i>d998</i>	Community, social and civic life, other specified
CONTEXTUAL FACTORS			
<i>e115</i>	Products and technology for personal use in daily living	<i>e420</i>	Individual attitudes of friends
<i>e125</i>	Products and technology for communication	<i>e425</i>	Individual attitudes of acquaintances, peers, colleagues, neighbours and community members
<i>e130</i>	Products and technology for education	<i>e430</i>	Individual attitudes of people in positions of authority
<i>e135</i>	Products and technology for employment	<i>e435</i>	Individual attitudes of people in subordinate positions
<i>e140</i>	Products and technology for culture, recreation and sport	<i>e440</i>	Individual attitudes of personal care providers and personal assistants
<i>e310</i>	Immediate family	<i>e450</i>	Individual attitudes of health professionals
<i>e315</i>	Extended family	<i>e455</i>	Individual attitudes of other professionals

e320	Friends	e460	Societal attitudes
e325	Acquaintances, peers, colleagues, neighbours and community members	e530	Utilities services, systems and policies
e330	People in positions of authority	e535	Communication services, systems and policies
e340	Personal care providers and personal assistants	e540	Transportation services, systems and policies
e350	Domesticated animals	e555	Associations and organizational services, systems and policies
e355	Health professionals	e560	Media services, systems and policies
e360	Other professionals	e570	Social security services, systems and policies
e398	Support and relationships, other specified	e575	General social support services, systems and policies
e399	Support and relationships, unspecified	e580	Health services, systems and policies
e410	Individual attitudes of immediate family members	e585	Education and training services, systems and policies
e415	Individual attitudes of extended family members	e590	Labour and employment services, systems and policies

Captions: ICF = International Classification of Functioning, Disability and Health

FIGURES

Figure 1

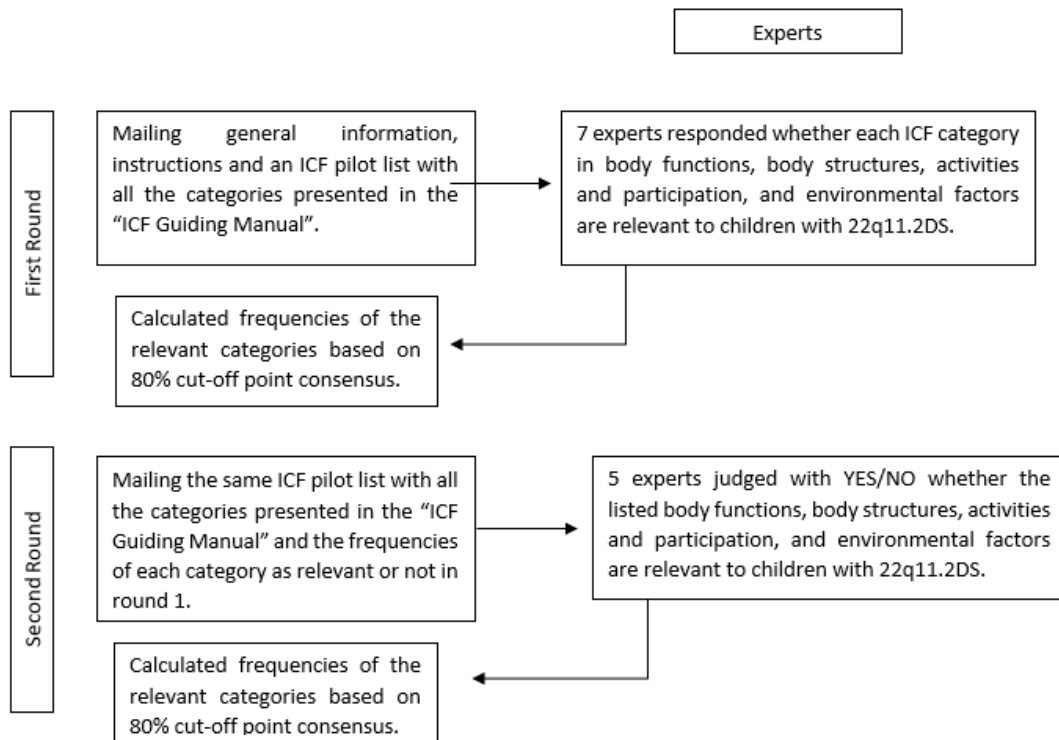


Figure 1. The course of the Delphi exercise.

Artigo 2 - The 22q11.2 deletion syndrome affects functioning of children – a study using the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)

(Submitted:

Author Information

Ana Paula Corrêa Cabral – MSH Medical School Hamburg, Hamburg, Germany
- ORCID 0000-0003-1058-6159 - anacarcorrea@gmail.com

Carla Trevisan Martins Ribeiro – *IFF, Fiocruz, Rio de Janeiro, RJ, Brazil* - ORCID
0000-0002-2478-9144

Dafne Dain Gandelman Horovitz – IFF, Fiocruz, Rio de Janeiro, RJ, Brazil –
ORCID 0000-0001-7726-4301

Lidiane Nogueira dos Santos – UFRJ - *Rio de Janeiro, RJ, Brazil* – ORCID
0000-0002-1278-339

Amanda Oliveira de Carvalho – *IFF, Fiocruz, Rio de Janeiro, RJ, Brazil* -
ORCID
0000-0002-5814-7625

Luciana Castaneda Ribeiro – IFRJ, Rio de Janeiro, RJ, Brasil - ORCID 0000-
0001-8573-342X

Liane Simon - MSH Medical School Hamburg, Hamburg, Germany -
ORCID 0000-0002-3828-709X

Abstract

The purpose of this study was to describe children with 22q11.2 deletion syndrome children functioning from a biopsychosocial perspective, focusing on the impact of children's health condition from four major domains of functioning according to the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF): Body Functions, Body Structures, Activities, and Participation, and Environmental Factors. We performed a descriptive, quantitative, cross-sectional case series study with 22q11.2del children. A questionnaire with an ICF checklist for 22q11.2del was completed using a structured interview conducted by health professionals trained in the principles of the ICF. An adapted version of the Portuguese Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI) was used to determine the full-scale, verbal and performance IQ. Our analyses revealed that 5 out of the 7 participants were boys and the population age was from 7 to 12 years old. All children presented some level of IQ impairment but only presented hearing loss diagnosis. We observed that 22q11.2del children experience significant intellectual, cognitive and speech impairment across ICF Body Function domains. At the level of Body Structures, impairment related to nose and pharynx were found in only one patient, and none presented external ear structure impairment. The most relevant categories considered limitations in Activity and Participation component were pertained to producing nonverbal messages, communication, handling stress and social interaction. Family, health professionals and acquaintances were perceived as facilitators for the 22q11.2del children in the component Environmental Factors. For more than half of the participants health services, systems and policies were also important facilitators. A checklist for children with 22q11.2del based on the ICF can contribute to overcome the biomedical perspective, creating possibilities to incorporate a biopsychosocial approach into the healthcare routine. This is the first study to use ICF for functional profile of 22q11.2del children and adolescent, and represents the first stage in the development of an ICF Core Set in 22q11.2del.

Keywords

22q11.2 deletion syndrome; velo-cardio-facial syndrome; International Classification of Functioning Disability and Health, Child; quality of life; functioning;

Acknowledgments

The authors would like to acknowledge the generous support of the Oswaldo Cruz Foundation in providing funding for this research and would also like to thank all the patients who were willing to cooperate in this research; all health professionals who interviewed the patients; the Fernandes Figueira Institute for providing a place where the health professionals could interview the patients. We

also acknowledge with great appreciation the following organisations: Deutscher Akademischer Austauschdienst and Medical School Hamburg.

Introduction

The 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS; 22q11.2del) is the most common microdeletion syndrome in humans. Studies show a frequency of 1:992 for deletions of 22q11.2 in low risk pregnancies [1] and of 1:2,000 livebirths [2]. Most cases are “*de novo*” but the deletion can also be inherited from an affected parent [3]. Clinical manifestations of 22q11.2del are highly heterogeneous and can range from mild to severe. The clinical manifestations of the 22q11.2del are variable but typically include a congenital heart defect (CHD), velopharyngeal insufficiency with or without cleft palate, mild to moderate immune impairment, characteristic facial features, and learning disabilities [4–6]. Impaired cognitive development is present in 70% to 80% of patients, though severe learning disability is rare [7,8]. This is in part identified by the presence of reduced IQ scores [9]. A significant percentage of school age children has learning disabilities requiring placement in special education classes [7,10]. In addition, subjects with a 22q11.2DS deletion show a higher risk for the development of psychiatric problems during adolescence and early adulthood [11].

Despite the prevalence of the syndrome, it frequently goes undiagnosed because of mild or variable phenotypic expression. Diagnosis can be confirmed by fluorescence in situ hybridization (FISH), a cytogenetic test which is not available in many cases due to their high cost. Hence, it is important to identify the common symptoms as well as the functional domains that may be affected in

22q11.2del children to diagnose, plan comprehensive evaluations, rehabilitation therapies, and long-term follow-up.

In this context, the World Health Organization created the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF), which serves as a companion to the International Classification of Diseases [12] in order to characterize how health-related conditions affect people's lives. The ICF focuses on how context affects functioning and the level of disability [13]. In this case, "functioning" does not refer to quantification of ability or symptoms, but rather to how those symptoms affect an individual's age-appropriate ability to respond to the demands of daily life. A biopsychosocial framework for comprehensively describing functioning and disability that is provided by the ICF may enhance our understanding of the broader impact of 22q11.2del on the functioning of individual children.

Recent research studies have begun to use the ICF to assess children's functioning status in the context of their health condition. The ICF has received some attention in studies addressing children with different impairments, such as children with cleft lip and palate, where Havstam et al. [14] were the first to utilize the ICF to provide an integrated and comprehensive understanding of CLP and how a communication disability may emerge. Studies have also applied the ICF to different syndromes and health conditions [15–17]. Additionally, studies have applied the framework of the ICF to consider children's communication [18]. However, to our knowledge, applications of the ICF related to children with 22q11.2del specifically are lacking.

The ICF framework can provide health professionals not only with the opportunity to value the positive aspects of functioning, as well as the disability aspects. Thus, the purpose of this study was to describe children with 22q11.2del functioning from a biopsychosocial perspective, focusing on the impact of children's health condition from four major domains of functioning: Body Functions, Body Structures, Activities, and Participation, and Environmental Factors. The hypothesis is that these children have their functioning affected by aspects that go beyond medical diagnosis.

Methods

We performed a descriptive, quantitative, cross-sectional case series study with 7 22q11.2 deletion syndrome children. Patients were recruited from a high-complexity hospital in Rio de Janeiro, Brazil between February and December 2019, and they were either inpatients or outpatients. This is a public hospital which offers multi-professional advice, support and treatment to children and youth with physical, cognitive and/or psychiatric disabilities. Local ethics committee approval was obtained prior to start (n. 2.970.203) and patient data was kept anonymous.

Participants for this study were children and inclusion criteria for the study were a positive genetic test, FISH microarray for the 22Q11.2 chromosomal deletion and age between 6 and 12 years old. The families of all eligible children were contacted for participation directly in the clinic by phone or by mail. The study participants were invited consecutively to the clinic at the times when the investigator was present. Both participants and their parents signed an informed and assent consent before being included in the study.

A questionnaire with an ICF checklist for 22q11.2del [19] was completed using a structured interview with the children and parents by the investigator's direct observations, and by information retrieved from medical records. All participants and their parents were interviewed by health professionals trained in the principles of the ICF. Before an interview started, each patient's medical record sheet was checked and relevant information on socio-demographic variables and diagnoses were extracted. The participants were also instructed to bring updated medical reports and exam results to the interview for additional information. The data was collected by using a patient profile questionnaire containing demographic information, medical diagnoses, and information about other health-related issues, which were recorded using a patient profile questionnaire.

Impairment in 23 items from the Body Functions component and 9 from the Body Structure component were investigated by using the ICF checklist for 22q11.2del. We also checked limitations in 44 items from the Activities and Participation component and assessed as barriers or facilitators 28 items from the Environmental Factors component [19].

The answers from the study population were considered as absolute frequencies of impairments/limitations for the ICF components Body Functions, Body Structures and Activities and Participation. As for the Environmental Factors, absolute frequencies of categories were named to be facilitator or barrier. The ICF categories considered not applicable by the participants were marked as "not relevant/not applicable".

We performed an adapted version of the Portuguese Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI) [20] to determine the full-scale, verbal and performance IQ of the children. WASI is a brief instrument used to assess people's intellectual ability from 6 to 89 years old. It consists of four subtests, two of which are part of a verbal scale (Vocabulary and Similarities), and two of which are part of a performance scale (Block Design and Matrix Reasoning). The scale was performed by a trained psychologist at a previous scheduled time, and it took around forty minutes. Age-adjusted scores were derived and transformed to a score using norms available for each measure. These scores are already age-standardized, where higher scores indicate better performance.

Data was collected manually initially, and then entered, organized, and analyzed using Epi Info software version 7.0. Following that, the data was exported and descriptive statistics (frequency, percentage, mean) were used to describe the studied variables.

Results

Our analyses revealed that 5 out of 7 of them were boys; only one subject presented with a hearing loss diagnosis; and the population age was from 7 to 12 years old with a mean of 10.28 and a std. deviation of 2.05 (Table 1). The IQ was assessed using WASI by measuring the verbal IQ (VIQ), performance IQ (PIQ) and general cognition full-scale (FSIQ). Table 1 shows the mean performance on WASI scores and comparison of means between participants. We identified that all subjects presented with IQ impairment and were confirmed for 22q11.2del by genetic test (FISH). In the verbal IQ, one child had an average IQ, one had a low average intellectual disability, two had an IQ in the borderline range, and two had

an extremely low verbal IQ. As for the performance IQ, two children had a low average, three had a borderline range, and one had an extremely low performance IQ. Finally, in the full-scale IQ, two children had low average IQ, one had an IQ in the borderline range, and three had an extremely low full-scale IQ. In sum, we found that children with 22q11.2del had significant deficits across all cognitive measures: full scale IQ, verbal IQ, and performance IQ scores.

To have a broader perspective of functioning in children with 22q11.2del, the ICF uses three categories: body systems (functions and structures), execution of tasks and actions (activities), and involvement in life situations (participation). Its framework describes the interaction among the biological, individual, and social aspects of functioning and it shows structure and body function impairments as well as activity and participation limitations. At the level of Body Functions and Structures, we examined the clinical records and complementary examinations of speech therapist and audiologist to classify the Body Structures of all participants (n=7).

We identified that impairment related to nose and pharynx were found in only one patient, and none of the children presented with external ear structure impairment (Table 2). We observed that 22q11.2del children experience significant intellectual, cognitive and speech impairment across ICF Body Function domains (Table 3). This is especially identified in the items related to fluency and rhythm of speech and intellectual functions, where we had the highest number for confirmed impairment (n=5). Further, areas related to personality also showed to affect 4 out of 7 children. We also observed that all participants presented with a major limitation related to Activity and Participation in producing

nonverbal messages (Table 4). Other limitations for the children were related to communication and social interaction, where the majority of them (4 or more children) showed to have participation limitations. Items such as community life, complex interpersonal interactions, abilities to discuss, having a conversation, communicating with written and spoken messages, as well as in writing, reading, thinking were also pointed out as limitations for the study population. Given these observations, our findings indicate that children with 22q11.2del experience impairments related mostly to Body Function and several limitations in Activity and Participation.

Furthermore, we investigated which Environmental Factors related to the physical, social and attitudinal environment in which people live and conduct their lives might be facilitators or barriers to children's functioning. Within the ICF checklist related to children with 22q11.2del, we found that the Environmental Factors that were considered facilitators for all participants were their immediate family (e310), transportation services, systems, and policies (e540), utility services, systems and policies (e530), media services, and systems and policies (e560) (Table 5). Most of the participants (5 out of 7) also considered facilitators their extended family (e315), acquaintances, peers' colleagues, neighbors, and community members (e325), as well as personal care providers and personal assistants (e340), health professionals (e355), individual attitudes of immediate family members (e410) and communication services, systems and policies (e535).

We also identified Environmental Factors related to the use of products, none of the participants make use of products and technology for personal use in daily

living (e115), only one participant reported use of products and technology for culture and recreation (e140), two reported use of products for communication (e125), and five children use products and technology for education (e130) (data not shown). Taken together, these results suggest that the environmental barriers and facilitators analyzed here can impact 22q11.2del children experience of disability.

Discussion

In this cross-sectional study the most common impairments of 22q11.2del children were explored using the ICF checklist developed in a previous study. Our findings point out that all four components of the ICF (Body Functions, Body Structures, Activities and Participation, and Environmental Factors) are relevant for children with 22q11.2del.

According to the ICF, impairments are defined as problems in body function or structure. All the variables in this study relating voice and speech to articulation functions, alternative vocalization functions, fluency and rhythm functions are by definition impairments of Body Functions. In agreement, it has been described speech and language disorders in the school aged years such as hypernasality and voice disorders, as well as language impairments related to difficulties with narrative and descriptive language [21,22], which goes along with the findings in our study where fluency and rhythm functions were considered impaired for 5 out of the 7 children interviewed.

Moreover, we found that mental functions were also significantly affected in the children with 22q11.2del, items related to intellectual functions, thought functions, perceptual functions, higher-level cognitive functions, temperament,

and personality functions were the most frequently impaired. General mental functions constitute the way the individual reacts in a particular way to situations, including the set of mental characteristics that makes the individual distinct from others [23]. During the interview, 4 children demonstrated variation in emotional reactivity; such behavior was also emphasized by the parents as being frequent in daily routine as they answered the checklist. Our findings are of great importance because impairments in mental functions can signalize risk factors for developing psychiatric disorders. A previous study found similar results when they described 22q11.2del children temperament to be moderately difficult [24]. In line with this, other studies described children with 22q11.2del at increased risk for psychiatric disorders throughout development, especially attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD), anxiety and affective disorders, psychosis, and schizophrenia spectrum disorders [25]. In accordance with our findings, perceptual functions impairment were also found in another study where they reported that 22q11del children were significantly slower to recognize happiness, sadness, and anger (but not fear) on a dynamic emotion task, compared to other children [26]. Such behaviors should be considered since psychiatric disorders are among the most common manifestations of 22q11DS and diagnoses characteristically prevalent in childhood include ADHD (30–40%), anxiety (30–40%) and mood (20–30%) disorders, which increase in prevalence during adolescence [27].

Body Structures impairments were found only in 2 participants, both related to structures involved in voice and speech. This could be related to the specific speech and language disorders that continue into the school aged years [22,28,29]. However, the data of the patients in our study are not in line with

previous qualitative research when it comes to impairments in Body Structures. In the latter, patients experienced more problems than in this present research. This could be due to a lack of clinical reports on patient's records and long waiting lists did not make needed and/or new evaluations possible, therefore, in our research, health professionals rated the patients in the Body Structures category according to the medical and professional reports available at the moment, as recommended by the ICF manual [30], therefore complementary exams to fully assess the items from the Body Structures from the ICF checklist for 22q11.2del was not possible and could have impacted the Body Structures impairments assessment. Thus, we cannot confirm the instrument reliability for Body Structures, because the few number of patients having some classifiable impairment in those components prevents a meaningful analysis.

The ICF focuses on how context affects function. "Functioning" does not refer to quantification of symptoms, but rather to how those symptoms affect individuals' ability to respond to demands of daily life. These domains are related, but independent, the presence of below-average cognitive abilities does not necessarily confer low function, therefore the IQ assessed using the Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI) from which full-scale IQ (FSIQ), verbal IQ (VIQ) and performance IQ (PIQ) was of great worth for understanding 22q11.2del children's functioning. The level of intelligence in children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome is highly variable [31,32]. In our study we found that in the FSIQ all children had significant deficit. While divergent cognitive trajectories across age has been reported [33], others suggest some cognitive decline for most 22q11DS individuals as they grow into adulthood [34]. In our research, 4 out of the 6 children assessed presented with a FSIQ below

70. This goes in accordance with previous findings where approximately 50% of individuals with 22q11.2del had intellectual disability (ID), defined by an IQ score of less than 70 [35].

Although the intelligence profile is highly variable in 22q11.2del children, examination of sub-scale scores on the WASI revealed that 4 out of the 6 children had lower VIQ scores compared to PIQ scores. Although the magnitude of the difference on average is variable (from 1 to 19 IQ points), it may be worth investigating in future studies if some individuals perhaps speak less or if some aspect of verbal communication is diminished by transmission. These results were also described where a subgroup of children with 22q11.2del during early primary school age showed a discrepancy between verbal abilities and perceptual reasoning abilities, favouring the verbal domain [36].

Almost all patients with 22q11.2DS have some degree of cognitive impairment. This is in part identified by the presence of reduced IQ scores [37]. Cognitive assessment was completed for 6 of the 7 patients enrolled in the study. Due to scheduling in a different day from the ICF questionnaire application, cognitive assessments were not performed in one patient, who did not reply to phone calls, mails, or text messages; after a period of 10 months without any contact the participant was excluded from cognitive testing. Early cognitive decline in 22q11del is a risk factor for the development of psychosis, in addition to other reported predictors such as executive function, anxiety disorders, and social dysfunction [27,38,39].

The most relevant categories considered limitations in Activity and Participation component were pertained to producing nonverbal messages,

communication, handling stress and social interaction. Because verbal communication is a major contributor to the foundation of a person's identity and their social validation, disruptions in one's speech may result in decreased self-concept. Decrements in self-esteem, in turn, may contribute to feelings of uneasiness during verbal exchanges in social settings [40]. These results indicate a correlation with our findings in Body Structures and Functions, where speech difficulties of children with 22q11.2del were also relevant categories and can potentially be associated with psychological or emotional problems including difficulties with self-esteem, depression, and anxiety [41].

In addition, categories related to the learning process, such as reading, writing, thinking, and focusing attention, were also recorded as a limitation for most of the children. These findings are also described in the literature, where learning disabilities and academic achievement difficulties, as well as deficits in attention and concentration are reported in children with 22q11.2del [42,43]. In sum, we see that disruption to the Body Functions and Structures of children with 22q11.2del is but one component of functioning as described by the ICF. The interrelated nature of the ICF components suggest that the functioning and disability of an individual emerges from the interaction of one's Body Functions and Structures with other components of the ICF such as Activity and Participation and this examination of all interactions is necessary for a complete description of functioning in children with 22q11.2del.

Family, health professionals and acquaintances were perceived as facilitators for the 22q11.2del children in the component Environmental Factors. For more than half of the participants health services, systems and policies were also important facilitators. This emphasizes the importance of children's social

network and the influence of a good relationship with health professionals. Although there is a reasonable body of literature describing the IQ, achievement, neurocognitive and behavior abnormalities in children with 22q11del [7,8,35,44], there is a lack of published studies that have assessed the role of the environment in functioning in these domains.

Report of use of products were not relevant for this study population, one participant reported to use products and technology for culture and recreation, two reported use of products for communication, and 5 children use products and technology for education, this category contains items like calculator, which was the item cited by all 5 participants. It remains unclear the role of other products and its use since studies that correlate specific environmental factors from the ICF and the 22q11.2del children were not found in the literature.

Health professionals are also mentioned as important barriers. When asked about the individual attitudes of health and health-related professionals patients describe that although the professionals have a good relationship with the children, they have little or no influence in the children's health. This cannot be confirmed with previous research since there is no record found of studies relating this specific ICF components with 22q11.2del children. Consequently, we see here a need for more education and a change in attitude concerning 22q11.2del among health professionals. For example, long-term follow up allows genetic counselors to partner with the parents to not only provide information, but to also help identify the child and families' needs, provide guidance, and to facilitate referrals to appropriate developmental and educational professionals [45].

Studies in general only highlight the deficiencies of structure and function, according to a biomedical approach that is now outdated. The current focus of

healthcare, whether clinical or rehabilitation, should be directed towards activity and participation from a biopsychosocial perspective. The use of the ICF can lead to this direction as it considers the subject in its fullest and beyond the health condition itself. Functioning of 22q11.2 deletion syndrome children is an important factor that affects their activity, participation, and quality of life. Although this is a case-series study, thus limiting its generalizability to larger populations of patients, this study can also provide information that allows hypotheses to develop, leading to further advanced studies. An ICF based checklist approach, such as the one used in this research, can be used to identify common profiles of functioning, activities, participation, and environment of 22q11.2 child population. The value of using the ICF in the assessment of children with 22q11.2del is that it enables the health professionals to focus on what should be the goal of intervention: improvement of the child's functioning.

The findings from our experience on the applicability of an ICF checklist for 22q11.2del shows that ways of operationalizing the ICF can contribute to overcome the biomedical perspective, creating possibilities to incorporate a biopsychosocial approach into the healthcare routine. However, one limitation on our study was that some questions used in the ICF questionnaire for 22q11.2del were not completely clear to the parents, and a previous explanation was needed for better understanding. This should be taken into consideration for improvement in future studies. One limiting factor for this study is also the sample size of 7. In order to draw stronger conclusions, a larger sample size is required. We justify the sample size of the study with the relatively rare nature of 22qdel and the difficulty in recruiting active participants.

Another limitation of the present study is that the clinical records were not enough to evaluate Body Structure and Function, and further evaluation was not always possible. This means that the prevalence of impairments in Body Function and Structure might have been underestimated. Rehabilitation based on the ICF approach focus on a humanized healthcare, where planning interventions are centered in the interaction between an individual's health conditions, environmental factors and individual factors, designed to remove barriers in several contexts. Therefore, further studies on Body Structure and Function related to Activity and Participation according to the ICF will clarify the impact and impairments of 22q11.2del in children's functioning.

This is the first study to use ICF for functional profile of 22q11.2del children and adolescent, therefore, this study represents the first stage in the development of an ICF Core Set in 22q11.2del, hoping that it could be a practical tool to give insight into the wider determinants of the 22q11.2 population and be used in public health and social policy to help address inequalities within the child population. Our experience represents a strong stimulus for extending our sample and verifying the results obtained in this preliminary experience to have a full profile of 22q11.2del functioning based on the ICF. Moreover, our results show that the ICF checklist for children with 22q11.2del fulfils the requirement of a useful, reliable, and valid multidimensional framework for defining domains and describing functioning in children aged 7–12 years.

At the same time, difficulties and inconsistencies call for specific adaptations to allow full application and comprehensive classification. Areas where adaptation for children is most needed are as follows: (1) easier questions

formulations, (2) suitable ways for classifying and evaluating Body Structures and Functions.

Further experience is certainly needed to confirm the ICF as a reliable tool for classifying functioning and disability and for teamwork in rehabilitation for different health conditions.

Tables

Table 1

Title: Demographic characteristics of 22q11.2DS children

Population Profile		n
Age	Mean	10,28*
	Std. deviation	2,05*
Gender	Female	2
	Male	5
22q2.1del (FISH)	Yes	7
Hearing loss	Yes	1
	No	6
WASI Verbal IQ (VIQ)	Average	1
	Low Average	1
	Borderline	2
	Extremely Low	2
WASI Performance IQ (PIQ)	Borderline	3
	Low Average	2
	Extremely Low	1
WASI Full Scale IQ (FSIQ)	Borderline	1
	Low Average	2
	Extremely Low	3

*age=numbers related to the mean and standard deviation from all subjects
(n)= total number of subjects

Table 2

Title: Body Structures in children with 22q11.2del (n=7).

Categories	Impairment		Not evaluated/ Not applicable
	Yes	No	
Structure of brain (s110)	-	4 (57,14%)	3 (42,86%)
Structure of external ear (s240)	-	7 (100,00%)	-
Structure of middle ear (s250)	-	6 (85,71%)	1 (14,29%)
Structure of inner ear (s260)	-	6 (85,71%)	1 (14,29%)
Structure of nose (s310)	1 (14,29%)	5 (71,43%)	1 (14,29%)
Structure of mouth (s320)	-	4 (57,14%)	3 (42,86%)
Structure of pharynx (s330)	1 (14,29%)	4 (57,14%)	2 (28,57%)
Structure of larynx (s340)	-	5 (71,43%)	2 (28,57%)
Structure of head and neck region (s710)	-	7 (100,00%)	-

Table 3

Title: Body Functions in children with 22q11.2del (n=7).

Categories	Impairment		Not evaluated/ Not applicable
	Yes	No	
Consciousness functions (b110)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Orientation functions (b114)	-	7 (100,00%)	-
Intellectual functions (b117)	5 (71,43%)	1 (14,29%)	1 (14,29%)
Global psychosocial functions (b122)	-	7 (100,00%)	-
Temperament and personality functions (b126)	4 (57,14%)	1 (14,29%)	2 (28,57%)
Energy and drive functions (b130)	-	7 (100,00%)	-
Attention functions (b140)	-	7 (100,00%)	-
Memory functions (b144)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Psychomotor functions (b147)	-	7 (100,00%)	-
Emotional functions (b152)	-	7 (100,00%)	-
Perceptual functions (b156)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Thought functions (b160)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Higher-level cognitive functions (b164)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Mental functions of language (b167)	-	7 (100,00%)	-
Calculation functions (b172)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Experience of self and time functions (b180)	-	7 (100,00%)	-
Hearing functions (b230)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Voice functions (b310)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Articulation functions (b320)	7 (100,00%)	-	-
Fluency and rhythm of speech functions (b330)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Alternative vocalization functions (b340)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Respiration functions (b440)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Muscle tone functions (b735)	-	7 (100,00%)	-

Table 4

Title: Activity and Participation of children with 22q11.2del (n=7).

Categories	Limitation		Not evaluated/N ot applicable
	Yes	No	
Watching (d110)	-	7 (100,00%)	-
Listening (d115)	-	7 (100,00%)	-
Other purposeful sensing (d120)	-	7 (100,00%)	-

Copying (d130)	-	7 (100,00%)	-
Rehearsing (d135)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Learning to read (d140)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Learning to write (d145)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Learning to calculate (d150)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Acquiring skills (d155)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Focusing attention (d160)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Thinking (d163)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Reading (d166)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Writing (d170)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Calculating (d172)	2 (28,57%)	4 (57,14%)	1 (14,29%)
Solving problems (d17)	4 (57,14%)	2 (28,57%)	1 (14,29%)
Making decisions (d177)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Undertaking a single task (d210)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Undertaking multiple tasks (d220)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Handling stress and other psych (d240)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Communicating with - receiving - spoken messages (d310)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Communicating with - receiving - nonverbal messages (d315)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Communicating with - receiving - formal sign language messages (d320)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Communicating with - receiving - written messages (d325)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Speaking (d330)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Producing nonverbal messages (d335)	7 (100,00%)	-	-
Producing messages in formal sign language (d340)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Writing messages (d345)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Conversation (d350)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Discussion (d355)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Using communication devices and techniques (d360)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Using transportation (d470)	1 (14,29%)	5 (71,43%)	1 (14,29%)
Acquisition of goods and services (d620)	1 (14,29%)	5 (71,43%)	1 (14,29%)
Basic interpersonal interactions (d710)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Complex interpersonal interactions (d720)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Formal relationships (d740)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Informal social relationships (d750)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Family relationships (d760)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Informal education (d810)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Preschool education (d815)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
School education (d820)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Basic economic transactions (d860)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Community life (d910)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Recreation and leisure (d920)	1 (14,29%)	6 (85,71%)	-
Human rights (d940)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-

Table 5

Title: Environmental factors related to children with 22q11.2del (n=7).

Categories	Facilitator		Not evaluated/N of applicable
	Yes	No	
Immediate family (e310)	7 (100,00%)	-	-
Extended family (e315)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Friends (e320)	2 (28,57%)	5 (71,43%)	-
Acquaintances, peers colleagues, neighbours and community members (e325)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Personal care providers and personal assistants (e340)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Domesticated animals (e350)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Health professionals (e355)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Health-related professionals (e360)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Individual attitudes of immediate family members (e410)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Individual attitudes of extended family members (e415)	3 (42,86%)	3 (42,86%)	1 (14,29%)
Individual attitudes of friends (e420)	2 (28,57%)	4 (57,14%)	1 (14,29%)
Individual attitudes of acquaintances, peers colleagues, neighbours and community members (e425)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
Individual attitudes of personal care providers and personal assistants (e440)	-	6 (85,71%)	1 (14,29%)
Individual attitudes of health professionals (e450)	-	6 (85,71%)	1 (14,29%)
Individual attitudes of health-related professionals (e455)	-	6 (85,71%)	1 (14,29%)
Societal attitudes (e460)	1 (14,29%)	5 (71,43%)	1 (14,29%)
Utilities services, systems and policies (e530)	7 (100,00%)	-	-
Communication services, systems and policies (e535)	5 (71,43%)	2 (28,57%)	-
Transportation services, systems and policies (e540)	7 (100,00%)	-	-
Associations and organizational services, systems and policies (e555)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-
Media services, systems and policies (e560)	7 (100,00%)	-	-
Social security services, systems and policies (e570)	3 (42,86%)	4 (57,14%)	-
General social support services, systems and policies (e575)	-	6 (85,71%)	1 (14,29%)
Health services, systems and policies (e580)	4 (57,14%)	3 (42,86%)	-

References

1. Grati FR, Molina Gomes D, Ferreira JCPB, Dupont C, Alesi V, Gouas L, et al. Prevalence of recurrent pathogenic microdeletions and microduplications in over 9500 pregnancies. *Prenat Diagn.* agosto de 2015;35(8):801–9.
2. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE, Marino B, Philip N, Swillen A, Vorstman JAS, et al. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primer.* 19 de novembro de 2015;1:15071.
3. Swillen A, Devriendt K, Vantrappen G, Vogels A, Rommel N, Fryns JP, et al. Familial deletions of chromosome 22q11: the Leuven experience. *Am J Med Genet.* 28 de dezembro de 1998;80(5):531–2.
4. Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome: the chromosome 22q11.2 deletion syndromes. *Lancet Lond Engl.* 20 de outubro de 2007;370(9596):1443–52.
5. Shprintzen RJ. Velocardiofacial syndrome. *Otolaryngol Clin North Am.* dezembro de 2000;33(6):1217–40, vi.
6. Swillen A, Vogels A, Devriendt K, Fryns JP. Chromosome 22q11 deletion syndrome: update and review of the clinical features, cognitive-behavioral spectrum, and psychiatric complications. *Am J Med Genet.* 2000;97(2):128–35.
7. De Smedt B, Swillen A, Ghesquière P, Devriendt K, Fryns JP. Pre-academic and early academic achievement in children with velocardiofacial

- syndrome (del22q11.2) of borderline or normal intelligence. *Genet Couns Geneva Switz.* 2003;14(1):15–29.
8. Swillen A, Devriendt K, Legius E, Eyskens B, Dumoulin M, Gewillig M, et al. Intelligence and psychosocial adjustment in velocardiofacial syndrome: a study of 37 children and adolescents with VCFS. *J Med Genet.* 1º de junho de 1997;34(6):453–8.
 9. Óskarsdóttir S, Belfrage M, Sandstedt E, Viggedal G, Uvebrant P. Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Dev Med Child Neurol.* março de 2005;47(3):177–84.
 10. Bassett AS, McDonald-McGinn DM, Devriendt K, Digilio MC, Goldenberg P, Habel A, et al. Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. *J Pediatr.* agosto de 2011;159(2):332-339.e1.
 11. Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: a distinctive behavioral phenotype [Internet]. *MRDD Research Reviews*; 2000. Disponível em: [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1098-2779\(2000\)6:2%3C142::AID-MRDD9%3E3.0.CO;2-H](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1098-2779(2000)6:2%3C142::AID-MRDD9%3E3.0.CO;2-H)
 12. ICD-10: International statistical classification of diseases and related health problems. Geneva: World Health Organization; 2011.
 13. World Health Organization, organizador. International classification of functioning, disability and health: ICF. Geneva: World Health Organization; 2001. 299 p.

14. Havstam C, Sandberg AD, Lohmander A. Communication attitude and speech in 10-year-old children with cleft (lip and) palate: An ICF perspective. *Int J Speech Lang Pathol.* abril de 2011;13(2):156–64.
15. Gan S-M, Tung L-C, Yeh C-Y, Wang C-H. ICF-CY based assessment tool for children with autism. *Disabil Rehabil.* abril de 2013;35(8):678–85.
16. Deckers SR, Van Zaalen Y, Stoep J, Van Balkom H, Verhoeven L. Communication performance of children with Down Syndrome: An ICF-CY based multiple case study. *Child Lang Teach Ther.* outubro de 2016;32(3):293–311.
17. Meucci P, Leonardi M, Zibordi F, Nardocci N. Measuring participation in children with Gilles de la Tourette syndrome: A pilot study with ICF-CY. *Disabil Rehabil.* janeiro de 2009;31(sup1):S116–20.
18. Westby C. Application of the ICF in Children with Language Impairments. *Semin Speech Lang.* novembro de 2007;28(4):265–72.
19. Corrêa APC, Ribeiro CTM, Horovitz DDG, Ribeiro LC. Identification of relevant International Classification of Functioning Disability and Health (ICF) categories in patients with 22q11.2 Deletion Syndrome: a Delphi exercise. *CoDAS.* 2020;32(6):e20190158.
20. Trentini, C.M., Yates, D. B., & Heck, V. S. Escala de Inteligência Wechsler Abreviada (WASI): Manual profissional [Internet]. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2014. 488 p. Disponível em:
<https://www.pearsonclinical.com.br/escala-wechsler-abreviada-de-inteligencia-wasi-kit.html>

21. Solot CB, Knightly C, Handler SD, Gerdes M, McDonald-McGinn DM, Moss E, et al. Communication disorders in the 22Q11.2 microdeletion syndrome. *J Commun Disord.* junho de 2000;33(3):187–203; quiz 203–4.
22. Persson C, Niklasson L, Óskarsdóttir S, Johansson S, Jönsson R, Söderpalm E. Language skills in 5–8-year-old children with 22q11 deletion syndrome. *Int J Lang Commun Disord.* janeiro de 2006;41(3):313–33.
23. WHO, organizador. International classification of functioning, disability and health: Children & youth version ; ICF-CY. Geneva: World Health Organization; 2007. 322 p.
24. Antshel KM, Stallone K, AbdulSabur N, Shprintzen R, Roizen N, Higgins AM, et al. Temperament in velocardiofacial syndrome. *J Intellect Disabil Res.* março de 2007;51(3):218–27.
25. Tang KL, Antshel KM, Fremont WP, Kates WR. Behavioral and Psychiatric Phenotypes in 22q11.2 Deletion Syndrome. *J Dev Behav Pediatr.* outubro de 2015;36(8):639–50.
26. Franchini M, Schaer M, Glaser B, Kott-Radecka M, Debanné M, Schneider M, et al. Visual processing of emotional dynamic faces in 22q11.2 deletion syndrome: Visual processing of emotional dynamic faces in 22q11DS. *J Intellect Disabil Res.* abril de 2016;60(4):308–21.
27. Antshel KM, Shprintzen R, Fremont W, Higgins AM, Faraone SV, Kates WR. Cognitive and Psychiatric Predictors to Psychosis in Velocardiofacial Syndrome: A 3-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* abril de 2010;49(4):333–44.

28. Solot CB, Gerdes M, Kirschner RE, McDonald-McGinn DM, Moss E, Woodin M, et al. Communication issues in 22q11.2 deletion syndrome: children at risk. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet.* fevereiro de 2001;3(1):67–71.
29. Glaser B, Mumme DL, Blasey C, Morris MA, Dahoun SP, Antonarakis SE, et al. Language skills in children with velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2). *J Pediatr.* junho de 2002;140(6):753–8.
30. International Classification of Functioning Disability and Health (ICF) [Internet]. World Health Organization; 2001. Disponível em: <http://www.who.int/classifications/icf/en/>
31. De Smedt B, Devriendt K, Fryns J-P, Vogels A, Gewillig M, Swillen A. Intellectual abilities in a large sample of children with Velo-Cardio-Facial Syndrome: an update. *J Intellect Disabil Res JIDR.* setembro de 2007;51(Pt 9):666–70.
32. Niarchou M, Zammit S, van Goozen SHM, Thapar A, Tierling HM, Owen MJ, et al. Psychopathology and cognition in children with 22q11.2 deletion syndrome. *Br J Psychiatry.* janeiro de 2014;204(1):46–54.
33. Duijff SN, Klaassen PWJ, Swanenburg de Veye HFN, Beemer FA, Sinnema G, Vorstman JAS. Cognitive and behavioral trajectories in 22q11DS from childhood into adolescence: A prospective 6-year follow-up study. *Res Dev Disabil.* setembro de 2013;34(9):2937–45.
34. Green T, Gothelf D, Glaser B, Debbane M, Frisch A, Kotler M, et al. Psychiatric disorders and intellectual functioning throughout development

- in velocardiofacial (22q11.2 deletion) syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. novembro de 2009;48(11):1060–8.
35. Swillen A, McDonald-McGinn D. Developmental trajectories in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. junho de 2015;169(2):172–81.
36. Amelsvoort T. Cognitive deficits associated with schizophrenia in velocardio-facial syndrome. *Schizophr Res*. outubro de 2004;70(2–3):223–32.
37. Óskarsdóttir S, Belfrage M, Sandstedt E, Viggedal G, Uvebrant P. Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Dev Med Child Neurol*. março de 2005;47(3):177–84.
38. Gothelf D, Schneider M, Green T, Debbané M, Frisch A, Glaser B, et al. Risk Factors and the Evolution of Psychosis in 22q11.2 Deletion Syndrome: A Longitudinal 2-Site Study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. novembro de 2013;52(11):1192-1203.e3.
39. Hooper SR, Curtiss K, Schoch K, Keshavan MS, Allen A, Shashi V. A longitudinal examination of the psychoeducational, neurocognitive, and psychiatric functioning in children with 22q11.2 deletion syndrome. *Res Dev Disabil*. maio de 2013;34(5):1758–69.
40. McCROSKEY JC, Richmond VP, Daly JA, Falcione RL. STUDIES OF THE RELATIONSHIP BETWEEN COMMUNICATION APPREHENSION AND SELF-ESTEEM. *Hum Commun Res*. março de 1977;3(3):269–77.

41. Beitchman JH, Wilson B, Johnson CJ, Atkinson L, Young A, Adlaf E, et al. Fourteen-Year Follow-up of Speech/Language-Impaired and Control Children: Psychiatric Outcome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. janeiro de 2001;40(1):75–82.
42. Golding-Kushner KJ, Weller G, Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: language and psychological profiles. *J Craniofac Genet Dev Biol*. 1985;5(3):259–66.
43. Moss EM, Batshaw ML, Solot CB, Gerdes M, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, et al. Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: A complex pattern. *J Pediatr*. fevereiro de 1999;134(2):193–8.
44. Antshel KM, Kates WR, Roizen N, Fremont W, Shprintzen RJ. 22q11.2 Deletion Syndrome: Genetics, Neuroanatomy and Cognitive/Behavioral Features Keywords. *Child Neuropsychol*. fevereiro de 2005;11(1):5–19.
45. McConkie-Rosell, Allyn. Beyond the diagnosis: The process of genetic counseling. In: *Neurogenetic Developmental Disorders Variation of Manifestation in Childhood*. Duke University; 2007. p. 367–91.

Capítulo 3

Considerações Finais

O conceito de saúde atualmente se estende além da doença para um domínio mais amplo da funcionalidade no contexto biopsicossocial. A melhora na funcionalidade é frequentemente um critério chave que a sociedade usa para avaliar a eficácia dos programas e tratamentos (81). A busca por uma padronização da avaliação da funcionalidade baseada na CIF tem recebido atenção considerável devido à sua importância na avaliação de programas globais de saúde, bem como na relação do estado de saúde com o desenvolvimento econômico (82).

Como parte do desenvolvimento contínuo do modelo conceitual da CIF, o Programa de Avaliação de Incapacidade II da Organização Mundial da Saúde (WHODAS-II) foi criado em 1998 como uma ferramenta de autorrelato que poderia ser administrada tanto no trabalho clínico quanto no epidemiológico (83). No entanto, esta ferramenta não foi projetada para uso em crianças, e a falta de uma escala padrão breve que possa ser usada para avaliar o funcionamento geral em crianças ainda existe.

A importância de uma versão infantil e juvenil do WHODAS tem sido cada vez mais destacada pela necessidade de um ponto de vista de conteúdo e de uma mensuração prospectiva. Desenvolver uma ferramenta que considere a especificidade de crianças e jovens em populações em todo o mundo tornou-se uma necessidade proeminente para avaliar a funcionalidade e deficiência em crianças e jovens.

A ausência de uma medida padrão que possa ser usada em pesquisas para avaliar a funcionalidade e a deficiência em crianças e adolescentes tem grandes implicações na prática clínica, levando diversos estudiosos a buscarem diferentes listas e outras formas de operacionalizar a CIF na avaliação de crianças e adolescentes (84–86).

Na revisão realizada como parte deste estudo para embasar a necessidade de mensurar a funcionalidade de crianças e jovens a partir de ferramentas de entrevista clínica vimos que muitas pesquisas têm se concentrado em usar as estruturas da CIF saúde e domínios relacionados à saúde em uma hierarquia e, para facilitar a aplicação na prática do dia a dia, ferramentas mais curtas baseadas na CIF, ou ICF Core Sets, foram desenvolvidas, que são listas restritas de categorias da CIF que cobrem as áreas mais relevantes de funcionalidade e incapacidade em uma condição específica (72,74,87). Esses Conjuntos Básicos da CIF para deficiências comuns de início na infância capturam áreas da funcionalidade únicas para cada condição, explorando a interação entre o indivíduo e a deficiência para fins de avaliação, tratamento, avaliação e políticas em um contexto global (69).

Em comparação com o WHODAS 2.0, medidas semelhantes estão começando a ser desenvolvidas para crianças (88–90), onde a deficiência é medida por autorrelato e julgamento clínico, de acordo com os princípios estabelecidos pela OMS. Um grande desafio no desenvolvimento de medidas paralelas para amostras de crianças e adolescentes é incorporar fontes adicionais de informações relevantes, como pais e professores, além de incorporar o impacto do transtorno da criança nos pais e na família.

Assim, vemos que há desafios substanciais para implementar plenamente uma ferramenta para medir limitações de atividades e restrições de participantes, aplicável a diferentes culturas que avaliam a funcionalidade e deficiência para crianças e jovens. A revisão da literatura sobre os instrumentos de avaliação existentes indica que eles não são promissores para capturar as informações desejadas. No entanto, as entrevistas de avaliação clínica padrão identificam rotineiramente uma ampla gama de características relevantes. Deste modo, esta revisão, demonstrou que conhecer os instrumentos existentes, para a população geral de crianças e adolescentes, pode contribuir para o desenvolvimento de um instrumento que capture de forma eficiente as informações adquiridas para avaliação da funcionalidade e incapacidade para crianças e jovens.

Desta forma, a utilização da CIF para a avaliação de funcionalidade de crianças e adolescentes com síndrome 22q11.2DS foi explorada pela primeira vez neste estudo. Estudos anteriores mostram evidências no uso da CIF como sistema de referência para avaliação e relato padronizado de intervenções de reabilitação (91,92). Os resultados encontrados na primeira fase da pesquisa através do estudo Delphi mostraram que houve consenso em 145 categorias da CIF como relevantes na avaliação da funcionalidade de pacientes com 22q11.2DS, segundo 5 especialistas de diferentes formações profissionais, todos com experiência e trabalho com 22q11.2DS e possuem conhecimento prévio sobre a CIF, embora nenhum deles fosse especialista em seu uso.

Baseado no consenso de especialistas, foi possível a criação de uma lista baseada na CIF com categorias típicas e relevantes que servem como referência para crianças com 22q11.2DS. Essa lista foi editada e utilizada para

a criação de uma ficha de avaliação de funcionalidade de maneira a utilizar a CIF como instrumento na caracterização da funcionalidade de crianças e adolescentes com 22q11.2DS.

A funcionalidade na infância é um importante preditor de desfechos em adultos jovens entre indivíduos com e sem 22q11DS (93). Isso tem implicações importantes para a prática clínica, pois sugere que a avaliação da funcionalidade pode ser um alvo valioso para o tratamento em crianças com 22q11DS.

A CIF se concentra em como o contexto pode contribuir para as experiências vividas em saúde. E, a funcionalidade não se refere à quantificação dos sintomas, mas sim a como esses sintomas afetam a forma dos indivíduos de responder às demandas da vida diária. A caracterização da funcionalidade de crianças e adolescentes com 22q11.2DS é necessária, dadas as limitações metodológicas na utilização da CIF por muitos estudos até o momento. A maioria dos estudos que examinam a funcionalidade em crianças restringiu a avaliação a uma faixa estreita de domínios e categorias da CIF, fornecendo comparações limitadas de desempenho entre os domínios para identificar as deficiências mais robustas em 22q11.2DS (94). Além disso, a maioria dos estudos que caracterizam a funcionalidade se concentra em populações mais velhas (46).

Buscando analisar a aplicabilidade do instrumento criado baseado na CIF foi realizado ainda um Grupo Focal. Foi consenso entre os especialistas no grupo focal o quanto o uso de uma lista simplificada facilitou a aplicação. Ainda que a listagem abrangesse 145 categorias, a transformação desta em perguntas específicas possibilitou a aplicação por profissionais de áreas distintas. Outro ponto positivo abordado foi que este tipo de aplicação diminuiu o tempo de aplicação.

Por meio do grupo focal foi possível estabelecer uma visão geral também das limitações observadas na aplicação deste tipo de instrumento baseado na CIF para crianças e adolescentes com 22q11.2DS. Os profissionais relataram receio em induzir respostas, pois os pais geralmente pediam explicações adicionais para responder algumas perguntas, especialmente relacionadas à relacionamentos familiar e produtos de assistência. De fato, as perguntas eram muito formais e pouca explicativas, uma vez que seguiu a padronização do manual e isto, por vezes, gerava dúvida nos pais. Então embora o questionário esteja simplificado em relação a CIF as perguntas foram consideradas difíceis para compreensão dos familiares. Também foram relatadas diferenças nas respostas entre os pais com base no nível motivacional e socioeconômico dos responsáveis presentes. Isto dificultava ou facilitava o entendimento de algumas perguntas.

Considerando os resultados do grupo focal foi possível obter uma análise mais qualitativa da aplicação do instrumento baseado na CIF para crianças e adolescentes com 22q11.2DS. Tais resultados podem corroborar para embasar metodologias na promoção de saúde e embasar a validação de instrumentos baseados na CIF (95).

Desde a sua publicação em 2001, a CIF tem sido gradualmente implementada em vários ambientes e setores. A estrutura da CIF pode fornecer aos profissionais de saúde não apenas a oportunidade de valorizar os aspectos positivos da funcionalidade, como também os aspectos da deficiência. Deste modo, a lista baseada na CIF para 22q11.2DS desenvolvida pode fornecer evidências de necessidades individuais e as barreiras ambientais, bem como, tem o potencial de orientar as políticas de saúde e pode ser útil para orientar a

coleta de dados em nível regional ou nacional, facilitando comparações entre ambientes, orientando a alocação de recursos, treinamento profissional e capacitação.

Conclusão

As informações coletadas por meio de medidas baseadas na CIF podem ser mais valiosas para identificar crianças em risco de resultados negativos no desenvolvimento do que informações coletadas por meio de medidas diagnósticas sem enfoque biopsicossocial; esse achado tem implicações importantes para os profissionais que atuam com crianças e adolescentes com 22q11.2DS.

No geral, o instrumento baseado na CIF para crianças e adolescentes com 22q11.2DS mostrou-se um referencial prático e uma diretriz para avaliações abrangentes da 22q11.2DS, embora as perguntas utilizadas para a entrevista possam ter sido um fator limitante dependendo do contexto familiar. Assim, acredita-se que o instrumento precisa ser melhorado.

É importante notar que não existe um padrão-ouro que possamos seguir, atualmente, não existem regras orientando como utilizar a CIF na avaliação da funcionalidade em populações pediátricas de 22q11.2DS. Nosso processo exigiu ajustes e modificações até que as perguntas finais do questionário fossem propostas. Ainda assim, reconhecemos que a falta de ferramentas padronizadas para avaliar algumas das categorias, principalmente aquelas relacionadas a fatores ambientais, pode ser uma limitação adicional em relação a formulação das perguntas e o entendimento das mesmas pelos pais e responsáveis.

As limitações do estudo e considerações de generalização também devem ser observadas no sentido que o nível de comprometimento da funcionalidade não foi avaliado em todas as áreas, ainda que a avaliação cognitiva tenha sido realizada, outras categorias relacionadas a função e estrutura do corpo, foi obtido por meio do relato do cuidador. Uma avaliação adicional completa por meio de entrevista clínica poderia ter fornecido uma avaliação padrão-ouro do comprometimento, e seria útil para determinar um ponto de corte para níveis de comprometimento funcional significativo a serem usados em pesquisas futuras e avaliação de programas.

Até onde sabemos, este estudo descreve a primeira tentativa de operacionalizar as categorias da CIF para 22q11.2DS em um ambiente clínico pediátrico, assim, a metodologia aplicada para o desenvolvimento do instrumento desenvolvido neste estudo pode encorajar outros profissionais a replicar nosso esforço em diferentes contextos e identificar os itens ou ferramentas mais relevantes para avaliar o conteúdo da ICF para 22q11.2DS.

À medida que aumenta o reconhecimento da importância da infância na saúde e no desenvolvimento global da população com 22q11.2DS, será ainda mais importante que os programas destinados a melhorar a vida destas crianças meçam o impacto do programa na funcionalidade das crianças. Desta forma, este estudo apoia a aceitabilidade do instrumento baseado na CIF para crianças e adolescentes com 22q.11.2DS. Mais pesquisas devem explorar a validade desta avaliação biopsicossocial padronizada para 22q11.2DS, bem como a importância dos domínios específicos da CIF com impacto crítico no desenvolvimento de crianças nessa condição clínica, buscando melhor comunicação interprofissional e sistematização do cuidado.

Apêndices

Apêndice 1 – Lista de avaliação baseada na CIF

Instrumento de Avaliação: CIF
Participante # _____

Funções do Corpo

1. *b110*. Funções da consciência
A: Observação do estado de alerta
E: Criança estava desperta e alerta durante a avaliação?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
2. *b114*. Funções da orientação
A: Criança será questionada sobre dados de pessoas e relação tempo, espaço
E: Quem mora com você na sua casa? Quantos irmãos você tem?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
3. *b117*. Funções intelectuais
A: Criança será avaliada através da avaliação na escala WASI
E: Score alterado na WASI?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
4. *b122*. Funções psicossociais globais
A: Questionamento sobre o convívio social e atividades de lazer
E: A criança brinca com outras crianças?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
5. *b126*. Funções do temperamento e da personalidade
A: Observação pelo vídeo do ABFW
E: A criança apresenta alteração de temperamento brusco durante o vídeo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
6. *b130*. Funções da energia e dos impulsos
A: Observação
E:
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
7. *b140*. Funções da atenção
A: Observação pela fala no vídeo do ABFW
E: A criança apresenta atenção a fala ou brincadeira do outro?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
8. *b144*. Memória
A: Observação através de questionamentos no início e fim da avaliação. A criança será informada o nome da terapeuta e sua cor favorita no início da sessão, ao fim será questionado se a criança lembra dessas informações.
E: A criança lembrou das informações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
9. *b147*. Funções psicomotoras

- A: Criança será orientada a desenhar forma geométricas e seguir pontilhados
E: Conseguiu fazer a atividade?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
10. *b152*. Funções emocionais
A: Observação pela fala no vídeo do ABFW e questionamento aos responsáveis
E: A criança apresenta demonstra seu humor, quando está feliz consegue demonstrar?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
11. *b156*. Funções da percepção
A: Questionamento aos responsáveis referente a discriminação de sons, tons, intensidade e outros estímulos acústicos.
E: A criança percebe diferentes sons, como som de sirene, buzinas, animais?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
12. *b160*. Funções do pensamento
A: Observação pela fala no vídeo do ABFW, organização de ideias, construção de realidades e conceitos
E: A criança apresenta ideias delirantes (conteúdo falso, impossível) e sobrevalorizadas (ideias errôneas)?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
13. *b164*. Funções cognitivas de nível superior
A: Observação por questionamento
E: Quando a criança quer algo ela consegue expressar e buscar meios para conseguir?
Por exemplo quando está com fome, ela vai até a cozinha para buscar comida?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
14. *b167*. Funções mentais da linguagem
A: Questionamento aos responsáveis
E: A criança reconhece letras e/ou sinais como “ok” com os dedos significa “tudo bem”?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
15. *b172*. Funções de cálculo
A: Utilização do anexo CIF para avaliar manipulação de símbolos e processos matemáticos
E: A criança apresentou respostas corretas?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
16. *b180*. Funções de experiência pessoal e do tempo
A: Questionamento aos responsáveis e observação do vídeo do ABFW
E: A criança reconhece as partes do seu corpo? Perguntar onde está a mão, pé.
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
17. *b230*. Funções auditivas
A: Observação de exames audiológicos
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
18. *b310*. Funções da voz
A: Observação durante avaliação e vídeo do ABFW (emissão de vogais e consoantes nasais e orais)
E: A criança apresenta alterações na voz (tom, intensidade, volume)

- R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
19. *b320*. Funções da articulação
A: Observação de laudos e durante avaliação pelo vídeo ABFW
E: A criança apresenta alterações na articulação dos sons da fala não esperadas para a idade?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
20. *b330*. Funções da fluência e do ritmo da fala
A: Observação pela fala no vídeo do ABFW
E: A criança apresenta fluência e ritmo adequado de fala?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
21. *b340*. Funções de outras formas de vocalização
A: Observação pela fala no vídeo do ABFW
E: A criança apresenta outras formas de vocalização?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
22. *b440*. Funções da respiração
A: Observação pelo exame físico de palpação digital para verificar perfusão periférica ou com saturímetro de dedo
E: Alteração de tipo e/ou modo respiratório?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
23. *b735*. Funções do tônus muscular
A: Observação pelo exame físico de mobilização passiva de MMSS e MMII para observar resistência muscular
E: Alterado?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

Estruturas do Corpo

1. *s110*. Estrutura do cérebro
A: Observação de laudos e exames
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
2. *s240*. Estrutura do ouvido externo
A: Inspeção durante a avaliação
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
3. *s250*. Estrutura do ouvido médio
A: Observação de laudos e exames
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
4. *s260*. Estrutura do ouvido interno
A: Observação de laudos e exames

- E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
5. s310. Estrutura do nariz
A: Observação de laudos e exames
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
6. s320. Estrutura da boca
A: Inspeção durante a avaliação
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
7. s330. Estrutura da faringe
A: Observação de laudos e exames
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
8. s340. Estrutura da laringe
A: Observação de laudos e exames
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
9. s710. Estrutura da região da cabeça e do pescoço
A: Inspeção durante a avaliação
E: A criança apresenta alterações?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

Atividade e Participação

1. d110. Observar
A: Pergunta
E: Utiliza intencionalmente o sentido da visão, como assistir a um evento desportivo ou observar crianças brincando?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
2. d115. Ouvir
A: Pergunta
E: Utiliza intencionalmente o sentido da audição, como ouvir rádio, música ou uma palestra?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
3. d120. Outras percepções sensoriais intencionais
A: Pergunta
E: Utiliza intencionalmente os outros sentidos básicos do corpo, como tocar ou sentir texturas, saborear doces e sentir o cheiro das flores?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
4. d130. Imitar
A: Pergunta

- E: imita ou copia como um componente básico da aprendizagem, como por exemplo, copia um gesto, um som ou as letras de um alfabeto?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
5. *d135. Ensaiar (Repetir)*
A: Pergunta
E: Reproduz uma sequência de eventos ou símbolos, como um componente básico da aprendizagem, como por exemplo, conta de dez em dez ou recita um poema?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
6. *d140. Aprender a ler*
A: Pergunta
E: Está desenvolvendo a capacidade de ler material escrito (incluindo Braille) com fluência e precisão, como por exemplo, reconhece caracteres e alfabetos, vocaliza palavras com a pronúncia correta e compreende palavras e frases?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
7. *d145. Aprender a escrever*
A: Pergunta
E: Está desenvolvendo a capacidade de produzir símbolos em forma de texto que representam sons, palavras ou frases para transmitir um significado (incluindo a escrita Braille), como por exemplo, escrever sem erros e utilizar corretamente a gramática?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
8. *d150. Aprender a calcular*
A: Pergunta
E: Está desenvolvendo a capacidade de manipular números e realizar operações aritméticas simples e complexas, como por exemplo, utiliza símbolos matemáticos para somar e subtrair e aplicar, num problema, a operação matemática correta?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
9. *d155. Adquirir competências*
A: Pergunta
E: Está desenvolvendo capacidades básicas e complexas necessárias para a execução de um conjunto integrado de ações, como, manejar ferramentas ou participar em jogos, como por exemplo, jogar xadrez?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
10. *d160. Concentrar a atenção*
A: Pergunta
E: Aplica intencionalmente a atenção em estímulos específicos, como por exemplo, consegue não ouvir ruídos que distraem?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
11. *d163. Pensar*
A: Pergunta
E: Consegue formular e manipular ideias, conceitos e imagens, como por exemplo, inventar histórias, demonstrar um teorema, jogar com ideias, debater ideias, meditar, ponderar, especular ou refletir?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
12. *d166. Ler*

A: Pergunta

E: Realiza atividades envolvidas na compreensão e interpretação de textos escritos, como em livros, instruções ou jornais em texto ou em Braille, com o objetivo de adquirir conhecimentos gerais ou informações específicas?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

13. d170. Escrever

A: Pergunta

E: Utiliza ou compõe símbolos para transmitir informações, como por exemplo, elaborar um relatório escrito de eventos ou ideias ou redigir uma carta?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

14. d172. Calcular

A: Pergunta

E: Consegue fazer cálculos, aplicando princípios matemáticos, para resolver um enunciado escrito de um problema e produzir ou mostrar os resultados, como por exemplo, fazer a soma de três números ou encontrar o resultado da divisão de um número por outro?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

15. d175. Resolver problemas

A: Pergunta

E: Consegue encontrar soluções para problemas ou situações identificando e analisando questões, desenvolvendo opções e soluções, avaliando os efeitos potenciais das soluções, e executando uma solução selecionada, como por exemplo, na resolução de uma disputa entre duas pessoas?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

16. d177. Tomar decisões

A: Pergunta

E: Consegue fazer uma escolha entre opções, implementar a opção escolhida e avaliar os efeitos, como por exemplo, selecionar e adquirir um produto específico, ou decidir e realizar uma tarefa entre várias tarefas que precisam ser feitas?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

17. d210. Realizar uma única tarefa

A: Pergunta

E: Realiza ações coordenadas simples ou complexas, relacionadas com os componentes mentais e físicos de uma tarefa simples, como por exemplo, inicia uma tarefa, organiza o tempo, o espaço e os materiais necessários para a realizar, decide o ritmo de execução, e executa, conclui e mantém a tarefa?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

18. d220. Realizar tarefas múltiplas

A: Pergunta

E: Consegue realizar, uma tarefa após outra ou em conjunto, ou seja, consegue realizar diferentes ações ao mesmo tempo, como por exemplo, vestir a roupa e conversar?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

19. d240. Lidar com o stresse e outras exigências psicológicas

A: Pergunta

E: Consegue realizar ações coordenadas simples ou complexas para gerir e controlar as exigências psicológicas necessárias para realizar tarefas que exigem responsabilidades

importantes e que envolvem stresse, distração, ou crises, como por exemplo, estar em um lugar com muitas pessoas, ficar bem ao chegar em um local novo onde não conhece ninguém?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

20. d310. Comunicar e receber mensagens orais

A: Pergunta

E: Compreende os significados literais e implícitos das mensagens em linguagem oral, como por exemplo, compreende que uma declaração corresponde a um fato ou é uma expressão idiomática, como piadas ou ironia na fala?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

21. d315. Comunicar e receber mensagens não verbais

A: Pergunta

E: Compreende os significados literais e implícitos das mensagens transmitidas por gestos, símbolos e desenhos, como por exemplo, percebe que uma pessoa está cansada quando ela esfrega os olhos ou que um alarme significa que há incêndio?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

22. d320. Comunicar e receber mensagens usando linguagem gestual

A: Pergunta

E: Recebe e compreende mensagens na linguagem formal de sinais com significado literal e implícito?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

23. d325. Comunicar e receber mensagens escritas

A: Pergunta

E: Compreende a linguagem escrita (incluindo Braille), como por exemplo, acompanha os eventos no jornal diário ou compreende as mensagens em textos religiosos?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

24. d330. Falar

A: Pergunta

E: Produz mensagens verbais constituídas por palavras, frases e passagens mais longas com significado literal e implícito, como por exemplo, expressar um fato ou conta uma história?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

25. d335. Produzir mensagens não verbais

A: Pergunta

E: Utiliza gestos, símbolos e desenhos para transmitir mensagens, como por exemplo, negar com a cabeça para indicar desacordo ou fazer um desenho ou um esquema para transmitir um fato ou uma ideia complexa?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

26. d340. Produzir mensagens usando linguagem gestual

A: Pergunta

E: Consegue transmitir uma mensagem com significado literal e implícito através de uma linguagem formal de sinais?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

27. d345. Escrever mensagens

A: Pergunta

E: Produz mensagens com significado literal e implícito transmitidas através da linguagem escrita, como por exemplo, escrever uma carta ou mensagem para um amigo?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

28. d350. Conversação

A: Pergunta

E: Consegue participar de uma conversa, iniciando, mantendo e finalizando uma troca de pensamentos e ideias, através da linguagem escrita, oral, de sinais ou de outras formas de linguagem, com uma ou mais pessoas conhecidas ou estranhas, em ambientes formais ou informais?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

29. d355. Discussão

A: Pergunta

E: Consegue participar de uma discussão iniciando, mantendo e terminando a análise de um assunto, com argumentos a favor ou contra, ou debate realizado através de linguagem oral, escrita, de sinais ou outras formas de linguagem, com uma ou mais pessoas conhecidas ou estranhas, em ambientes formais ou informais?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

30. d360. Utilização de dispositivos e de técnicas de comunicação

A: Pergunta

E: Utiliza dispositivos, técnicas e outros meios para comunicar, como por exemplo, usa o telefone para ligar para um amigo?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

31. d470. Utilização de transporte

A: Pergunta

E: Utiliza o transporte para se deslocar, como passageiro, num automóvel ou num ônibus, carroça, veículo puxado por tração animal, táxi público ou privado, metro, barco ou avião?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

32. d620. Aquisição de bens e serviços

A: Pergunta

E: Consegue selecionar, comprar e transportar bens e serviços necessários para a vida diária como por exemplo, selecionar, comprar, transportar e armazenar alimentos, bebidas, roupas?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

33. d710. Interações interpessoais básicas

A: Pergunta

E: Consegue interagir com as pessoas de maneira contextual e socialmente adequada, como por exemplo, mostrar consideração e estima quando apropriado, ou reagir aos sentimentos dos outros?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

34. d720. Interações interpessoais complexas

A: Pergunta

E: Consegue manter e controlar as interações com outras pessoas, de maneira contextual e socialmente apropriada, como, controlar emoções e impulsos, controla a agressão verbal e física, age de maneira independente nas interações sociais, e agir de

acordo com as regras e convenções sociais, por exemplo iniciar e terminar relacionamentos; controlar comportamentos nas interações; interagir de acordo com as regras sociais?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

35. d740. Relacionamento formal

A: Pergunta

E: Consegue criar e manter relacionamentos específicos em ambientes formais, como por exemplo, com funcionários, profissionais ou prestadores de serviços?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

36. d750. Relacionamentos sociais informais

A: Pergunta

E: Consegue iniciar relacionamentos com outros, como por exemplo, relacionamentos ocasionais com pessoas que vivem na mesma comunidade ou residência, ou com colaboradores, companheiros de atividades de lazer?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

37. d760. Relacionamentos familiares

A: Pergunta

E: Consegue criar e manter relações de parentesco, como por exemplo, com membros da família. da família adotiva e de criação e parentes não consanguíneos, relacionamentos mais distantes, tais como, primos de segundo grau, ou tutores legais?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

38. d810. Educação informal

A: Pergunta

E: Consegue aprender a fazer em casa ou em outro ambiente não institucional, com os pais ou com outros membros da família, como trabalhos de artesanato, trabalhos manuais e outro tipo de trabalhos?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

39. d815. Educação pré-escolar

A: Pergunta

E: Consegue aprender num nível inicial de instrução organizada, como por exemplo, adquirir capacidades numa creche ou ambiente similar como preparação para a entrada na escola?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

40. d820. Educação escolar

A: Pergunta

E: É admitido na escola, participa de todas as responsabilidades e privilégios relacionados com a escola, aprende as lições, a matéria, e outras exigências curriculares num programa educacional primário ou secundário? Como por exemplo, frequenta a escola regularmente, trabalha em cooperação com outros alunos, segue as orientações dos professores?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

41. d860. Transações econômicas básicas

A: Pergunta

E: Consegue participar em qualquer forma de transação econômica simples, como utilizar dinheiro para comprar comida, ou guardar dinheiro, como comprar lanche na cantina da escola ou guardar dinheiro em cofre?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

42. d910. Vida comunitária

A: Pergunta

E: Participa em todos os aspectos da vida social comunitária, como por exemplo, participar em organizações de beneficência, em clubes ou organizações sociais?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

43. d920. Recreação e lazer

A: Pergunta

E: Participa em qualquer forma de jogo, atividade recreativa ou de lazer, como por exemplo, jogos ou desportos informais ou organizados, programas de exercício físico, relaxamento, diversão, frequenta museus, cinema ou teatro; participar em trabalhos artesanais ou passatempos, ler por prazer, tocar instrumentos musicais; fazer excursões, turismo e viajar por prazer?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

44. d940. Direitos Humanos

A: Pergunta

E: Desfruta de todos os direitos nacional e internacionalmente reconhecidos que são atribuídos às pessoas pelo simples fato da sua condição humana, tais como, os direitos humanos reconhecidos pela Declaração Universal dos Direitos Humanos das Nações Unidas(1948) e as Normas Padronizadas para a Igualdade de Oportunidades para as Pessoas com Incapacidades (1993); e o direito de controlar o próprio destino?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

Fatores Ambientais

1. e115. Produtos e tecnologias para uso pessoal na vida diária

A: Pergunta

E: Utiliza equipamentos, produtos e tecnologias nas atividades diárias, incluindo aqueles adaptados ou especialmente concebidos? Como adaptações na casa ou outros?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

2. e125. Produtos e tecnologias para a comunicação

A: Pergunta

E: Utiliza equipamentos, produtos e tecnologias em atividades de envio e recepção de informações? Como calculadora, computador, tablet, entre outros?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

3. e130. Produtos e tecnologias para a educação

A: Pergunta

E: Utiliza equipamentos, produtos, processos, métodos e tecnologias para adquirir conhecimentos e competências?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

4. e140. Produtos e tecnologias para a cultura, atividades recreativas e desportivas

A: Pergunta

E: Utiliza equipamentos, produtos e tecnologias, incluindo aqueles adaptados ou especialmente concebidos, para a realização e otimização das atividades culturais, recreativas e desportivas?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

5. e310. Família próxima

A: Pergunta

E: Os indivíduos relacionados por nascimento, como família próxima, tais como, pais, irmãos, pais de acolhimento, pais adotivos e avós tem bom relacionamento com a criança?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

6. e315. Família alargada

A: Pergunta

E: Familiares como, tias, tios, primos e primas tem bom relacionamento com a criança?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

7. e320. Amigos

A: Pergunta

E: Indivíduos que são conhecidos próximos, com relacionamento continuado caracterizado pela confiança e apoio mútuo, como amigos tem bom relacionamento com a criança?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

8. e325. Conhecidos, pares, colegas, vizinhos e membros da comunidade

A: Pergunta

E: Indivíduos com relações de familiaridade entre si, tais como, conhecidos, colegas, vizinhos, e membros da comunidade em situações relacionadas com a escola, atividades de lazer ou outros aspectos da vida, e que compartilham características, tais como, idade, sexo, religião tem bom relacionamento com a criança?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

9. e340. Prestadores de cuidados pessoais e assistentes pessoais

A: Pergunta

E: Indivíduos que prestam os cuidados necessários para apoiar atividades diárias e manutenção do desempenho na educação ou em outras situações da vida, tais como, pessoas que apoiam nos trabalhos domésticos e na manutenção das casas, que dão assistência pessoal, assistência nos transportes, ajudas remuneradas, babás de crianças estão presentes na vida da criança?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

10. e350. Animais domesticados

A: Pergunta

E: Animais que dão apoio físico, emocional ou psicológico, como por exemplo, animais de estimação (cachorros, gatos, pássaros, peixes, etc.) e animais que dão apoio na mobilidade e no transporte pessoal estão presentes na vida da criança?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

11. e355. Profissionais de saúde

A: Pergunta

E: Prestadores de cuidados de saúde que trabalham no contexto do sistema de saúde, como por exemplo, médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, protéticos, assistentes na área médico-social e outros prestadores destes serviços tem bom relacionamento com a criança?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

- 12. e360. Outros profissionais**
A: Pergunta
E: Prestadores de cuidados que trabalham fora do sistema de saúde, mas que proporcionam serviços que têm impacto na saúde, tais como, assistentes sociais ou professores tem bom relacionamento com a criança?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 13. e410. Atitudes individuais de membros da família próxima**
A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de membros familiares imediatos sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 14. e415. Atitudes individuais de membros da família alargada**
A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de parentes (por exemplo tios e tias) sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 15. e420. Atitudes individuais de amigos**
A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de amigos sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 16. e425. Atitudes individuais de conhecidos, pares, colegas, vizinhos e membros da comunidade**
A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de conhecidos (como colegas, vizinhos, membros da comunidade) sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 17. e440. Atitudes individuais de prestadores de cuidados pessoais e dos assistentes pessoais**
A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de pessoas prestadores de apoio pessoal e assistentes pessoais (como cuidadores e empregados) sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 18. e450. Atitudes individuais de profissionais de saúde**
A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de profissionais de saúde sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 19. e455. Atitudes individuais de outros profissionais**

- A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de profissionais relacionados com a saúde, sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 20. e460. Atitudes sociais**
A: Pergunta
E: As opiniões e crenças gerais ou específicas de pessoas de uma cultura, sociedade, grupos subculturais ou outros grupos sociais, sobre questões sociais, políticas e econômicas influenciam o comportamento e as ações individuais do indivíduo?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 21. e530. Serviços, sistemas e políticas relacionados com os serviços de utilidade pública**
A: Pergunta
E: Tem acesso a serviços, sistemas e políticas dos serviços de utilidade pública, tais como, abastecimento de água, de energia elétrica, saneamento, transportes públicos e serviços essenciais?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 22. e535. Serviços, sistemas e políticas relacionados com a área da comunicação**
A: Pergunta
E: Os serviços, sistemas e políticas para a transmissão e troca de informações ajudam a criança de alguma forma?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 23. e540. Serviços, sistemas e políticas relacionados com os transportes**
A: Pergunta
E: Tem acesso a serviços, sistemas e políticas que possibilitam a deslocação de pessoas de um local para outro, como meios de transporte carro, ônibus, entre outros?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 24. e555. Serviços, sistemas e políticas relacionados com associações e organizações**
A: Pergunta
E: Serviços, sistemas e políticas relacionadas com grupos de pessoas que se organizam para a execução de interesses comuns e não comerciais, como um grupo ou associação com interesse comum ajudam a criança de alguma forma?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 25. e560. Serviços, sistemas e políticas relacionados com os meios de comunicação**
A: Pergunta
E: Tem acesso a serviços, sistemas e políticas relacionados com a comunicação em massa através de rádio, televisão, jornais e internet?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica
- 26. e570. Serviços, sistemas e políticas relacionados com a segurança social**
A: Pergunta
E: Tem acesso a serviços, sistemas e políticas que asseguram a atribuição de apoio econômico às pessoas que, devido à idade, pobreza, desemprego, condição de saúde ou incapacidade, precisam de assistência pública financiada pela receita fiscal ou por esquemas de contribuição, tais como benefícios sociais?
R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

27. e575. Serviços, sistemas e políticas relacionados com o apoio social geral

A: Pergunta

E: Tem acesso a serviços, sistemas e políticas orientados para dar apoio àqueles que necessitam de ajuda em áreas, tais como, compras, trabalho doméstico, transporte, cuidados ao próprio e a outros, a fim de beneficiarem da melhor funcionalidade possível na sociedade, tais como grupos de apoio?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

28. e580. Serviços, sistemas e políticas relacionados com a saúde

A: Pergunta

E: Serviços, sistemas e políticas de prevenção e tratamento de problemas de saúde, oferta de tratamento médico e promoção de uma vida com mais saúde ajudam a criança de alguma forma?

R: () sim () não () não avaliado / não se aplica

Anexo CIF
Participante # _____

b122. Funções psicossociais globais

A: Criança será orientada a desenhar forma geométricas e seguir pontilhados;

Forma geométrica:

Siga os pontos:

**b172. Funções de cálculo****Apêndice 2 – Formulário de Identificação**

HABILIDADES PRAGMÁTICAS E A FUNCIONALIDADE DE CRIANÇAS COM
SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2

Dados de Identificação:

Identificação: _____

Prontuário: _____

Consulta n.º: _____

Data da coleta: __/__/____

Hora da coleta: __/__/____

Nome: _____

Data de nascimento: __/__/____

Sexo: () Masculino () Feminino

Escolaridade da criança:

() 1.º ano () 2.º ano () 3.º ano () 4.º ano () 5.º ano () 6.º ano () _____

Com quanto anos começou a frequentar a escola?

() 1 ano () 2 anos () 3 anos () 4 anos () 5 anos () 6 anos () 7 anos

Escolaridade responsáveis:

Faça a conta:

2+2= _____

3-1= _____

2x2= _____

4 / 2 = _____

O que significa esses símbolos?

+

-

Responsável	Escolaridade
() pai	() Ensino fundamental incompleto
() mãe	() Ensino Fundamental
() cuidador	() Ensino Médio incompleto
() _____	() Ensino Médio
	() Ensino Superior Incompleto
	() Ensino Superior
() pai	() Ensino fundamental incompleto
() mãe	() Ensino Fundamental
() cuidador	() Ensino Médio incompleto
() _____	() Ensino Médio

	() Ensino Superior Incompleto () Ensino Superior
() pai () mãe () cuidador () _____	() Ensino fundamental incompleto () Ensino Fundamental () Ensino Médio incompleto () Ensino Médio () Ensino Superior Incompleto () Ensino Superior
() pai () mãe () cuidador () _____	() Ensino fundamental incompleto () Ensino Fundamental () Ensino Médio incompleto () Ensino Médio () Ensino Superior Incompleto () Ensino Superior

Dados Socioeconômicos:

Quantas pessoas moram na casa incluindo a criança? _____ pessoas

Qual a composição da renda familiar?

Salário R\$	Vale-refeição	Vale-transporte	Outro benefício

Dados de Saúde:

Diagnóstico CID10: _____

Diagnóstico da Síndrome por teste FISH em: ____/____/____

Possui diagnóstico de Perda Auditiva?

() Sim () Não

Outro diagnóstico não relacionado à síndrome? Qual? _____

Antecedentes familiares:

() síndromes congênitas () alterações fonoaudiológicas () outros

Qual (is): _____

Quantas cirurgias foram realizadas devido ao diagnóstico? _____

Data da última cirurgia realizada: ____/____/____

Quantas vezes ficou internado por mais de um mês? _____

Realiza alguma terapia atualmente?

Terapia		Duração	Há quanto tempo?
Fonoaudióloga	() não () anterior () atual		
Fisioterapeuta	() não () anterior () atual		
Psicóloga	() não () anterior () atual		
Terapeuta ocupacional	() não () anterior () atual		
Outro: _____	() não () anterior () atual		

Toma alguma medicação?

Anexos

Anexo 1 – Grupo Focal

Perguntas:

- O que notaram que foi interessante/favorável na aplicação nesse formato baseado na CIF?

Respostas:

1. Ampla e simplificada: apesar de ter perguntas específicas de uma área; permite a aplicação de profissionais de áreas correlatas;
2. Categorias foram reduzidas: menor tempo de aplicação;
3. Fácil aplicação: perguntas fáceis;
4. Trouxe para a prática a avaliação da funcionalidade;

- O que notaram / quais foram as dificuldades?

Respostas:

1. Receio em não avaliar tudo: avaliava o que estava restrito as perguntas do questionário;
2. Perguntas difíceis para compreensão dos familiares: relacionamentos familiar e produtos de assistência;
3. Diferentes níveis motivacional e socioeconômico dos responsáveis dificultava ou facilitava a aplicação;

Anexo 2 - Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP)

INSTITUTO FERNANDES
FIGUEIRA - IFF/ FIOCRUZ - RJ/
MS



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Habilidades Pragmáticas e a Funcionalidade de crianças com Síndrome de Deleção 22q11.2

Pesquisador: Carla Trevisan Martins Ribeiro

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 99733418.0.0000.5269

Instituição Proponente: Instituto Fernandes Figueira - IFF/ FIOCRUZ - RJ/ MS

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 2.970.203

Apresentação do Projeto:

Trata-se de um projeto para verificar a relação entre o desempenho em habilidades pragmáticas de linguagem e a Funcionalidade em crianças com síndrome de deleção 22q11.2. O estudo será conduzido no Centro de Genética Médica e no Ambulatório de Linguagem do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente (IFF), da Fundação Oswaldo Cruz e serão observadas as seguintes variáveis: habilidade pragmática da linguagem, estrutura do corpo, função do corpo, atividade e participação e fatores ambientais.

Objetivo da Pesquisa:

Identificar o perfil das habilidades pragmáticas;

Identificar e descrever a Funcionalidade de crianças com del22q11.2;

Analisar o desempenho na avaliação cognitiva de crianças com del22q11.2;

Descrever a relação entre as habilidades de fala e linguagem, as habilidades pragmáticas e a avaliação cognitiva;

Descrever a relação entre as habilidades pragmáticas e a Funcionalidade em crianças com

Endereço: RUI BARBOSA, 716

Bairro: FLAMENGO

CEP: 22.250-020

UF: RJ

Município: RIO DE JANEIRO

Telefone: (21)2554-1730

Fax: (21)2552-8491

E-mail: cepiff@iff.fiocruz.br

**INSTITUTO FERNANDES
FIGUEIRA - IFF/ FIOCRUZ - RJ/
MS**



Continuação do Parecer: 2.970.203

del22q11.2

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Pesquisadores informam no TCLE o desconforto como sendo o principal risco do projeto, uma vez que o tempo previsto para a entrevista e avaliações está estimado em pelo menos 50 minutos. São propostas como medidas de minimização deste risco a possibilidade de interrupção das entrevistas e avaliações a qualquer momento a pedido do participante.

Como benefício, estão descritos no TCLE a possibilidade de orientações relacionadas a linguagem, a fala e a comunicação por profissional capacitado sempre que for detectada alterações neste aspecto. Também está previsto o encaminhamento a serviços de fonoaudiologia próximos a residência do participante.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Métodos apresentados estão de acordo com os objetivos propostos

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Anexados.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Rever no TCLE a forma de referencia ao participante. Existem trechos do documento que se refere ao participante como "você" e em outros como "eu". Sugere-se adequar a linguagem do documento para a terceira pessoa

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1223728.pdf	09/10/2018 20:17:01		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	1TCLEposparecerfinal.pdf	09/10/2018 20:16:27	Ana Paula Carvalho Corrêa	Aceito
Outros	CartaRespostaAoCEP.pdf	09/10/2018 15:06:32	Ana Paula Carvalho Corrêa	Aceito
Outros	4CartaAutorizacaoChefia.pdf	28/09/2018 15:43:29	Ana Paula Carvalho Corrêa	Aceito
Folha de Rosto	FolhadeRosto.pdf	28/09/2018	Ana Paula Carvalho	Aceito

Endereço: RUI BARBOSA, 716
Bairro: FLAMENGO CEP: 22.250-020
UF: RJ Município: RIO DE JANEIRO
Telefone: (21)2554-1730 Fax: (21)2552-8491 E-mail: cepiff@iff.fiocruz.br

INSTITUTO FERNANDES
FIGUEIRA - IFF/ FIOCRUZ - RJ/
MS



Continuação do Parecer: 2.970.203

Folha de Rosto	FolhadeRosto.pdf	15:41:20	Corrêa	Aceito
Outros	5AprovacaoPesquisa.pdf	25/09/2018 20:33:19	Ana Paula Carvalho Corrêa	Aceito
Outros	3Formulario.pdf	25/09/2018 20:15:16	Ana Paula Carvalho Corrêa	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	2ProjetoCEPcompleto.pdf	25/09/2018 20:14:47	Ana Paula Carvalho Corrêa	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

RIO DE JANEIRO, 18 de Outubro de 2018

Assinado por:

Ana Maria Aranha Magalhães Costa
(Coordenador(a))

Endereço: RUI BARBOSA, 716
Bairro: FLAMENGO CEP: 22.250-020
UF: RJ Município: RIO DE JANEIRO
Telefone: (21)2554-1730 Fax: (21)2552-8491 E-mail: cepiff@iff.fiocruz.br

Anexo 3 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**
(De acordo com as normas da Resolução do Conselho Nacional de Saúde

nº 466 de 12/12/2012)

**Título do Projeto: Habilidades Pragmáticas e a Funcionalidade de
crianças com Síndrome de Deleção 22q11.2****Investigador responsável:** Ana Paula Carvalho Corrêa**Co-investigadores:** Carla Trevisan Martins Ribeiro

Dafne Dain Gandelman Horovitz

Nome do sujeito da Pesquisa: _____

Prontuário: _____

Pedimos que leia com atenção as informações abaixo antes de assinar:**1. Introdução**

Você e seu filho estão sendo convidados a participar da pesquisa “Habilidades Pragmáticas e a Funcionalidade de crianças com Síndrome de Deleção 22q11.2”, pois seu (sua) filho (a) foi avaliado (a) pela equipe da genética médica e apresenta uma condição rara enquadrada na Síndrome de Deleção 22q11.2.

Diante da grande ocorrência desta condição genética na população e suas diferentes manifestações clínicas, principalmente no que se refere às alterações de fala e linguagem, é de fundamental importância o conhecimento do impacto destas alterações visando introduzir novas estratégias de

tratamento e avaliar o resultado dos métodos de avaliação e terapias atualmente disponíveis, com um acompanhamento minucioso dos pacientes. Deste modo, um registro detalhado das informações clínicas e laboratoriais é recomendado. Tais informações já vem sendo registradas rotineiramente no seu prontuário e no prontuário de seu (sua) filho (a).

Assim, gostaríamos de convidar você e seu (sua) filho (a) para fazer parte deste grupo de pesquisa. A participação é inteiramente voluntária.

Os pacientes deste grupo serão submetidos aos seguintes procedimentos:

- a) Pesquisa nos prontuários.
- b) Entrevista com pais e/ou responsáveis;
- c) Observação e gravação durante atendimentos previamente agendados;
- d) Avaliação clínica da fala e linguagem;
- e) Avaliação observacional, e através de questionários dos aspectos relacionados à Funcionalidade de seu (sua) filho (a);

É importante ressaltar que todas as avaliações são recomendadas para a doença em questão. Nenhum exame ou avaliação será feito com a finalidade exclusiva de pesquisa.

2. Riscos e desconfortos

O único desconforto previsto se refere ao tempo despendido para a entrevista e avaliações que deverá durar em torno de 50 minutos divididos em 2 atendimentos pré-agendados. Os procedimentos poderão ser interrompidos a qualquer momento pela pesquisadora, por sua solicitação, ou por solicitação

do seu (sua) filho (a).

Em relação ao procedimento para as avaliações clínicas e questionários sobre a história clínica/funcionalidade, em cada consulta seu (sua) filho (a) será submetido a uma avaliação clínica de fala e linguagem com uma Fonoaudióloga, e com uma Psicóloga para avaliação das habilidades cognitivas.

3. Benefícios

Participando deste estudo eu serei beneficiado com a avaliação das habilidades de fala e linguagem de meu (minha) filho (a) e sua funcionalidade, e receberei orientações relacionadas a linguagem, a fala e a comunicação. Caso a pesquisadora detecte alguma alteração de fala e/ou linguagem durante a avaliação, meu (minha) filho (a) será encaminhado para tratamento fonoaudiológico no serviço público em minha cidade de origem.

Os resultados da avaliação clínica no Instituto Fernandes Figueira poderão ser analisados para fins de pesquisa e ser divulgados para informar outros profissionais e pesquisadores, e poderão ser apresentados em artigos publicados em revistas científicas (nacionais e internacionais) ou divulgados em congressos, simpósios, reuniões científicas, mesas redondas (nacionais e internacionais), salas de aula, etc. Os resultados das avaliações e gravações em vídeo, se disponíveis, poderão ser utilizados. Seu nome (e de seu filho/filha) ou registros não serão divulgados sem o seu consentimento, a não ser que seja exigido por lei. Quando autorizado, tal informação será utilizada dentro dos preceitos éticos e exclusivamente com finalidade científica.

A sua participação e a de seu (sua) filho (a) neste grupo é inteiramente voluntária. Você será comunicado de qualquer nova informação que possa

afetar o seu desejo em continuar neste grupo.

Você poderá abandonar este grupo a qualquer momento. Se você decidir sair do grupo, isso não afetará a sua assistência futura no IFF. As suas dúvidas serão respondidas a qualquer momento. Para isto você pode entrar em contato, com as pesquisadoras responsáveis pelo estudo pessoalmente (Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira

– Av. Rui Barbosa, 716 – Flamengo, Rio de Janeiro), por correio eletrônico (e-mail: anacarcorrea@gmail.com), ou pelo telefone (21) 2559-1709.

Você revisou plenamente os conteúdos deste consentimento e os teve descritos para você.

Sua participação e a de seu (sua) filho (a) não implicará em custos adicionais e não haverá nenhuma forma de pagamento por sua participação neste grupo.

O Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) do Instituto Fernandes Figueira se encontra a disposição para eventuais esclarecimentos éticos e outras providências que se façam necessárias:

CEP IFF: Av. Rui Barbosa, 716 – Bloco C – Flamengo, Rio de Janeiro –

RJ Telefone: (21) 2554-1730/ Fax: 2552-8491

E-mail: cepiff@iff.fiocruz.br

Este Termo foi redigido em duas vias originais de igual teor, sendo uma para o participante/responsável e outra para o pesquisador. Ambos devem assinar e rubricar as duas vias. Neste Termo consta o telefone e o endereço do pesquisador principal e do Comitê de Ética em Pesquisa – CEP. Você

poderá esclarecer suas dúvidas sobre o projeto e sua participação, agora ou a qualquer momento através dos números dos telefones ou endereços de e-mail disponíveis neste Termo.

Na qualidade de responsável legal eu, _____, como _____ (grau de parentesco) autorizo, voluntariamente, a minha participação ou do (a) meu (minha) filho (a) nesta pesquisa.

Declaro que li e entendi todo o conteúdo deste documento.

Assinatura

Data

Anexo 4 - Normas dos Periódicos

CoDAS

Instruções e Políticas

Escopo e política

CoDAS (on-line ISSN 2317-1782) é uma revista científica e técnica de acesso aberto publicada bimestralmente pela Sociedade Brasileira de Audiologia e Fonoaudiologia (SBFa). É uma continuação da anterior "Revista de Atualização Científica Pró-Fono" - ISSN 0104-5687, até 2010 e "Jornal da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia (JSBFa)" - ISSN 2179-6491, até 2012.

O nome da revista CoDAS foi criado com base nas áreas principais de "Distúrbios de Comunicação, Audiologia e Deglutição" e foi concebido para ser curto e fácil de lembrar.

A missão da revista é contribuir para a disseminação de conhecimentos científicos e técnicos no campo das Ciências e Distúrbios da Comunicação - especificamente nas áreas de Linguagem, Audiologia, Voz, Motricidade Orofacial, Disfagia e Saúde Pública.

A CoDAS não cobra taxas de submissão e aceita manuscritos de pesquisas produzidas no Brasil ou no exterior por pesquisadores, acadêmicos e profissionais nacionais ou internacionais. Os artigos submetidos podem ser escritos em português, inglês ou espanhol.

Os artigos aceitos originalmente enviados em português ou espanhol serão traduzidos e publicados tanto na sua língua original como em inglês. A tradução correrá a expensas dos autores e deverá ser conduzida por empresas designadas pela CoDAS ou empresas com experiência comprovada na tradução de artigos científicos na área. Os falantes nativos ou nativos do inglês podem submeter seu manuscrito diretamente em inglês; Caso em que a publicação não será traduzida para o português, mas a versão em inglês será avaliada e, se necessário, será necessária uma revisão da língua inglesa, a expensas dos autores.

Políticas da revista completa podem ser encontradas nas Instruções para Autores.

Tipos de artigos

A revista publica os seguintes tipos de artigos: "Artigos originais", "Artigos de Revisão" (Revisões sistemáticas com ou sem meta-análises e Revisão Crítica), "Comunicações breves", "Relatos de casos", "Cartas ao editor".

A. ARTIGO ORIGINAL:

Artigos destinados à divulgação de resultados de pesquisa científica e devem ser originais e inéditos. Sua estrutura deverá conter necessariamente os seguintes itens: resumo e descritores, *abstract* e *keywords*, introdução, método, resultados, discussão, conclusão e referências.

O **resumo** deve conter informações que incentivem a leitura do artigo e, assim, não conter resultados numéricos ou estatísticos. A **introdução** deve apresentar breve revisão de literatura que justifique os objetivos do estudo. O **método** deve ser descrito com o detalhamento necessário e incluir apenas as informações relevantes para que o estudo possa ser reproduzido. Os **resultados** devem ser interpretados, indicando a relevância estatística para os dados encontrados, não devendo, portanto, ser mera apresentação de tabelas, quadros e figuras. Os dados apresentados no texto não devem ser duplicados nas tabelas, quadros e figuras e/ou vice e versa. Recomenda-se que os dados sejam submetidos a análise estatística inferencial quando pertinente. A **discussão** não deve repetir os resultados nem a introdução, e a conclusão deve responder concisamente aos objetivos propostos, indicando clara e objetivamente qual é a relevância do estudo apresentado e sua contribuição para o avanço da Ciência. Das **referências** citadas (máximo 30), pelo menos 90% deverão ser constituídas de artigos publicados em periódicos indexados da literatura nacional e estrangeira preferencialmente **nos últimos cinco anos**. Não devem ser incluídas citações de teses ou trabalhos apresentados em congressos científicos. O arquivo não deve conter mais do que 30 páginas.

O número de aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa, bem como a afirmação de que todos os indivíduos envolvidos (ou seus responsáveis) assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, no caso de pesquisas envolvendo pessoas ou animais (assim como levantamentos de prontuários ou documentos de uma instituição), são obrigatórios e devem ser citados na sessão do método. O documento de aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido devem ser digitalizados e anexados no sistema, no momento da submissão do artigo.

B. ARTIGO DE REVISÃO

- **Revisão sistemática com ou sem meta-análises:**

Artigos destinados a responder uma pergunta de pesquisa e analisar criticamente todas as evidências científicas a respeito dessa questão de pesquisa. Resultam de uma pesquisa metodológica com o objetivo de identificar, coletar e analisar, com estratégia

adequada de busca para esse tipo de estudo, as pesquisas que testaram uma mesma hipótese, e reúnem os mesmos dados, dispõem estes dados em gráficos, quadros e/ou tabelas e interpretam as evidências. As revisões sistemáticas de literatura devem descrever detalhadamente o método de levantamento dos dados, justificar a escolha das bases de dados consultadas e indicar a relevância do tema e a contribuição para a Ciência. Os resultados numéricos dos estudos incluídos na revisão podem, em muitas circunstâncias, ser analisados estatisticamente por meio de meta-análise. Os artigos com meta-análise devem respeitar rigorosamente as normas indicadas para essa técnica. Revisões sistemáticas e meta-análises devem seguir a estrutura: resumo e descritores, *abstract* e *keywords*, introdução, objetivos, estratégia de pesquisa, critérios de seleção, análise dos dados, resultados, conclusão e referências. Todos os trabalhos selecionados para a revisão sistemática devem ser listados nas referências. O arquivo não deve conter mais do que 30 páginas. Para mais informações acesse o Editorial Convidado:

http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S231717822015000500409&lng=pt&nrm=iso&tlng=pt

- **Revisão crítica ou revisão de escopo:**

O artigo deve apresentar caráter descritivo-discursivo e dedica-se à discussão crítica de temas de interesse científico, respeitando o escopo da CoDAS. Deve apresentar formulação clara de um objeto científico de interesse, crítica teórico-metodológica dos trabalhos consultados e síntese conclusiva, ou ainda apresentar revisão de consenso ou de escopo. Deve ser elaborada por pesquisadores especialistas de reconhecido saber, a convite dos Editores Chefes ou indicadas por Editores Associados. O artigo deve conter no máximo 20 páginas (excluindo resumos, tabelas, figuras e referências). Número máximo de tabelas e figuras: 5. O número de referências é ilimitado. Resumos com até 150 palavras.

C. RELATO DE CASO OU RELATO DE EXPERIÊNCIA:

Artigos que apresentam casos ou experiências inéditas, incomuns ou inovadoras, de caso único ou série de casos, com características singulares de interesse para a prática profissional, descrevendo seus aspectos, história, condutas e resultados observados. Deve conter: resumo e descritores, *abstract* e *keywords*, introdução (com breve revisão da literatura), apresentação do caso clínico, discussão, comentários finais e referências (máximo 15). O arquivo não deve conter mais do que 20 páginas. A apresentação do caso clínico deverá conter a afirmação de que os indivíduos envolvidos (ou seus

responsáveis) assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, consentindo, desta forma, com a realização e divulgação da pesquisa e seus resultados. No caso de utilização de imagens de pacientes, no momento da submissão do artigo, deve-se anexar cópia do Consentimento Livre e Esclarecido dos mesmos, constando a aprovação para reprodução das imagens em periódicos científicos.

D. COMUNICAÇÃO BREVE:

Artigos curtos de pesquisa, com o objetivo de apresentar resultados preliminares interessantes e com impacto para a área dos distúrbios da comunicação, audiologia e deglutição, com limite de 2.500 palavras (da introdução à conclusão). Seguem o mesmo formato dos Artigos originais, devendo conter: resumo e descritores, abstract e *keywords*, introdução, método, resultados, discussão, conclusão e referências. Devem conter no máximo duas tabelas/quadros/figuras e 15 referências, das quais pelo menos 80% deverão ser constituídas de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e estrangeira, preferencialmente nos últimos cinco anos.

E. CARTA AO EDITOR:

Críticas a matérias publicadas, de maneira construtiva, objetiva e educativa, ou discussões de assuntos específicos da atualidade desde que relacionado com algum artigo publicado na CoDAS. As cartas serão publicadas a critério dos Editores. As cartas devem ser breves, com limite de até 1.200 palavras.

Outras informações:

A **CoDAS** apoia as políticas para registro de ensaios clínicos da Organização Mundial de Saúde (OMS) e do *International Committee of Medical Journal Editors* (ICMJE), reconhecendo a importância dessas iniciativas para o registro e divulgação internacional de informação sobre estudos clínicos, em acesso aberto. Sendo assim, somente serão aceitos para publicação os artigos de pesquisas clínicas que tenham recebido um número de identificação em um dos Registros de Ensaios Clínicos validados pelos critérios estabelecidos pela OMS e ICMJE, cujos endereços estão disponíveis no site do ICMJE <http://www.icmje.org/> ou em <http://www.who.int/ictrp/network/primary/en/index.html>. O número de identificação deverá ser apresentado ao final do resumo.

A revista **CoDAS** está alinhada com a política de boas práticas científicas, e, portanto, atenta a casos de suspeita de má conduta científica, seja na elaboração de projetos, execução de pesquisas ou divulgação da ciência. O plágio e o autoplágio são formas de má conduta científica que envolvem a apropriação de ideias ou contribuição intelectual de outros, sem o devido reconhecimento em forma de citação. Sendo assim, adotamos

o sistema ***iThenticate*** para identificação de similaridades de texto que possam ser consideradas plágio. Ressalta-se que o conteúdo dos manuscritos é de inteira responsabilidade dos autores.

Forma e preparação de manuscritos

As normas que se seguem devem ser obedecidas para todos os tipos de trabalhos e foram baseadas no formato proposto pelo International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE) e publicado no artigo "Uniform requirements for manuscripts submitted to Biomedical journals", versão de abril de 2010, disponível em: <http://www.icmje.org/>.

Submissão do manuscrito

Serão aceitos para análise somente os artigos submetidos pelo Sistema de Editoração Online, disponível em <http://mc04.manuscriptcentral.com/codas-scielo>.

O processo de avaliação dos manuscritos submetidos à **CoDAS** é composto por 3 etapas:

1. AVALIAÇÃO TÉCNICA:

Todos os artigos submetidos são checados quanto aos requisitos descritos nas normas de submissão. Aqueles que não estejam de acordo ou não apresentem todos os documentos solicitados são devolvidos aos autores com as indicações para adequação. Artigos de acordo com as normas e acompanhados de todos os documentos necessários passam para a próxima etapa.

2. AVALIAÇÃO DE ESCOPO E INTERESSE:

Os artigos que passam na avaliação técnica são encaminhados para os Editores chefes, juntamente com o relatório de similaridade (via iThenticate). Os editores verificam o relatório de similaridade e realizam a avaliação científica preliminar quanto a área, escopo, relevância e interesse para publicação. Artigos com muitos problemas, fora de escopo ou sem relevância ou interesse para a missão da revista podem ser "Rejeitados imediatamente", como decisão editorial. Artigos com potencial de publicação seguem para avaliação por pares.

3. AVALIAÇÃO POR PARES:

Os artigos são avaliados por no mínimo dois pareceristas da área de conhecimento da pesquisa, de instituições de ensino e/ou pesquisa nacionais e internacionais, de comprovada produção científica. Artigos podem receber parecer de "Aprovado", "Aprovado com pequenas modificações", "Aprovado com grandes modificações" e "Rejeitado". Os pareceres de recusa ou de aceite com modificações sempre são

acompanhados da avaliação dos revisores, sendo o anonimato garantido em todo o processo de julgamento. Após as devidas correções e possíveis sugestões, o artigo será aceito se tiver dois pareceres favoráveis e rejeitado quando dois pareceres forem desfavoráveis. Na ocorrência de pareceres conflitantes, um dos Editores Associados da área pode ser consultado. Se houver dúvidas ou contestação de alguma decisão editorial os autores podem contatar os Editores Chefes que devem receber as justificativas e esclarecer as dúvidas do processo.

Os trabalhos em análise editorial não poderão ser submetidos a outras publicações, nacionais ou internacionais, até que sejam efetivamente publicados ou rejeitados pelo corpo editorial. Somente o editor-chefe poderá autorizar a reprodução dos artigos publicados na CoDAS em outro periódico.

Em casos de dúvidas, os autores deverão entrar em contato com a secretaria executiva pelo e-mail codas@editoracubo.com.br.

Documentos necessários para submissão

REQUISITOS TÉCNICOS

Devem ser incluídos, obrigatoriamente, os seguintes documentos:

- a) carta assinada por todos os autores, contendo permissão para reprodução do material e transferência de direitos autorais, além de pequeno esclarecimento sobre a contribuição de cada autor. O documento deve estar digitalizado. No sistema tipifique como “Supplemental File NOT for Review” (modelo disponível [aqui](#));
- b) aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da instituição onde foi realizado o trabalho, quando referente a pesquisas em seres humanos ou animais. O documento deve estar digitalizado. No sistema tipifique como “Supplemental File NOT for Review”;
- c) cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido assinado pelo(s) sujeito(s) (ou seus responsáveis), autorizando o uso de imagem, quando for o caso. O documento deve estar digitalizado. No sistema tipifique como “Supplemental File NOT for Review”;
- d) declaração de conflitos de interesse, quando pertinente. O documento deve estar digitalizado. No sistema tipifique como “Supplemental File NOT for Review”;
- e) Página de identificação do manuscrito. Todos os dados de autoria devem estar na Página de identificação ([clique aqui](#) para fazer o download do modelo). O manuscrito não deve conter dados de autoria. No sistema tipifique como “*Title Page*”;

f) Tabelas, quadros, figuras, gráficos, fotografias e ilustrações devem estar citados no texto e apresentados no manuscrito, após as referências. Devem ser apresentados também em anexo, no sistema de submissão. Tabelas e quadros devem ser apresentados em formato DOC ou DOCX. Figuras, gráficos, ilustrações e fotografias devem ser apresentadas no mínimo em 300 dpi, com boa resolução e nitidez. No sistema tipifique como "Table", "Figure" ou "Image";

g) Manuscrito (veja abaixo como preparar este documento). No sistema tipifique como "Main Document".

h) Com relação à submissão do Manuscrito revisado após sugestão dos revisores, sugere-se que os autores redijam uma "Carta de resposta aos revisores" com a finalidade de responder possíveis questionamentos e justificar quando for pertinente. No texto da versão revisada sinalizar as mudanças pontuais realçadas com a cor amarela, ao longo do texto. A "Carta de resposta aos revisores" deve ser inserida no sistema de submissão de artigos no item "Supplemental File for Review", juntamente com a submissão da nova versão do manuscrito.

Preparo do manuscrito

O texto deve ser formatado em Microsoft Word, RTF ou WordPerfect, em papel tamanho ISO A4 (212x297mm), digitado em espaço duplo, fonte Arial tamanho 12, margem de 2,5cm de cada lado, justificado, com páginas numeradas em algarismos arábicos; cada seção deve ser iniciada em uma nova página, na seguinte sequência: título do artigo, em Português (ou Espanhol) e Inglês, resumo e descritores, abstract e keywords, texto (de acordo com os itens necessários para a seção para a qual o artigo foi enviado), referências, tabelas, quadros, figuras (gráficos, fotografias e ilustrações) citados no texto e anexos, ou apêndices, com suas respectivas legendas.

Consulte a seção "Tipos de artigos" destas Instruções para preparar seu artigo de acordo com o tipo e as extensões indicadas.

Tabelas, quadros, figuras, gráficos, fotografias e ilustrações devem estar citados no texto e apresentados no manuscrito, após as referências e ser apresentados também em anexo no sistema de submissão, tal como indicado acima. A parte do manuscrito, em uma folha separada, apresente a página de identificação, tal como indicado anteriormente. O manuscrito não deve conter dados de autoria – estes dados devem ser apresentados somente na Página de Identificação.

TÍTULO, RESUMO E DESCRITORES

O manuscrito deve ser iniciado pelo título do artigo, em português (ou Espanhol) e inglês, seguido do resumo, em português (ou Espanhol) e inglês, de não mais que 250 palavras. Deverá ser estruturado de acordo com o tipo de artigo, contendo resumidamente as principais partes do trabalho e ressaltando os dados mais significativos.

Assim, para Artigos originais, a estrutura deve ser, em português: objetivo, método, resultados, conclusão; em inglês: purpose, methods, results, conclusion. Para Revisões sistemáticas ou meta-análises a estrutura do resumo deve ser, em português: objetivo, estratégia de pesquisa, critérios de seleção, análise dos dados, resultados, conclusão; em inglês: purpose, research strategies, selection criteria, data analysis, results, conclusion. Para Relatos de casos o resumo não deve ser estruturado. Abaixo do resumo, especificar no mínimo cinco e no máximo dez descritores/keywords que definam o assunto do trabalho. Os descritores deverão ser baseados no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) publicado pela Bireme que é uma tradução do MeSH (Medical Subject Headings) da National Library of Medicine e disponível no endereço eletrônico: <http://decs.bvs.br>.

TEXTO

Deverá obedecer a estrutura exigida para cada tipo de trabalho. A citação dos autores no texto deverá ser numérica e sequencial, utilizando algarismos arábicos entre parênteses e sobrescritos, sem data e preferencialmente sem referência ao nome dos autores, como no exemplo:

“... Qualquer desordem da fala associada tanto a uma lesão do sistema nervoso quanto a uma disfunção dos processos sensorio-motores subjacentes à fala, pode ser classificada como uma desordem motora (11-13) ...”

Palavras ou expressões em inglês que não possuam tradução oficial para o Português devem ser escritas em itálico. Os numerais até dez devem ser escritos por extenso. No texto deve estar indicado o local de inserção das tabelas, quadros, figuras e anexos, da mesma forma que estes estiverem numerados, sequencialmente. Todas as tabelas e quadros devem ser em preto e branco; as figuras (gráficos, fotografias e ilustrações) podem ser coloridas. Tabelas, quadros e figuras devem ser dispostos ao final do artigo, após as referências e ser apresentados também em anexo no sistema de submissão, tal como indicado acima.

REFERÊNCIAS

Devem ser numeradas consecutivamente, na mesma ordem em que foram citadas no texto, e identificadas com números arábicos. A apresentação deverá estar baseada no formato denominado “Vancouver Style”, conforme exemplos abaixo, e os títulos de Journal Indexed in Index Medicus, da National Library of Medicine e disponibilizados no endereço: <ftp://nlmpubs.nlm.nih.gov/online/journals/ljiweb.pdf>.

Para todas as referências, citar todos os autores até seis. Acima de seis, citar os seis primeiros, seguidos da expressão et al.

Recomendações gerais:

Utilizar preferencialmente referências publicadas em revistas indexadas nos últimos cinco anos. Sempre que disponível devem ser utilizados os títulos dos artigos em sua versão em inglês.

Devem ser evitadas as referências de teses, dissertações ou trabalhos apresentados em congressos científicos.

ARTIGOS DE PERIÓDICOS

Shriberg LD, Flipsen PJ Jr, Thielke H, Kwiatkowski J, Kertoy MK, Katcher ML et al. Risk for speech disorder associated with early recurrent otitis media with effusions: two retrospective studies. *J Speech Lang Hear Res.* 2000;43(1):79-99.

Wertzner HF, Rosal CAR, Pagan LO. Ocorrência de otite média e infecções de vias aéreas superiores em crianças com distúrbio fonológico. *Rev Soc Bras Fonoaudiol.* 2002;7(1):32-9.

LIVROS

Northern J, Downs M. *Hearing in children.* 3rd ed. Baltimore: Williams & Wilkins; 1983.

CAPÍTULOS DE LIVROS

Rees N. An overview of pragmatics, or what is in the box? In: Irwin J. *Pragmatics: the role in language development.* La Verne: Fox; 1982. p. 1-13.

CAPÍTULOS DE LIVROS (MESMA AUTORIA)

Russo IC. Intervenção fonoaudiológica na terceira idade. Rio de Janeiro: Revinter; 1999. Distúrbios da audição: a presbiacusia; p. 51-82.

DOCUMENTOS ELETRÔNICOS

ASHA: American Speech and Hearing Association [Internet]. Rockville: American Speech-Language-Hearing Association; c1997-2008. Otitis media, hearing and language development. [cited 2003 Aug 29]; [about 3 screens] Available from: http://www.asha.org/consumers/brochures/otitis_media.htm

TABELAS

Apresentar as tabelas separadamente do texto, cada uma em uma página, ao final do documento e apresentá-las também em anexo, no sistema de submissão. As tabelas devem ser digitadas com espaço duplo e fonte Arial 8, numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, na ordem em que foram citadas no texto. Todas as tabelas deverão ter título reduzido, autoexplicativo, inserido acima da tabela. Todas as colunas da tabela devem ser identificadas com um cabeçalho. No rodapé da tabela deve constar legenda para abreviaturas e testes estatísticos utilizados. O número de tabelas deve ser apenas o suficiente para a descrição dos dados de maneira concisa, e não devem repetir informações apresentadas no corpo do texto. Quanto à forma de apresentação, devem ter traçados horizontais separando o cabeçalho, o corpo e a conclusão da tabela. Devem ser abertas lateralmente. Serão aceitas, no máximo, cinco tabelas.

QUADROS

Devem seguir a mesma orientação da estrutura das tabelas, diferenciando apenas na forma de apresentação, que podem ter traçado vertical e devem ser fechados lateralmente. Serão aceitos no máximo dois quadros. Apresentar os quadros separadamente do texto, cada uma em uma página, ao final do documento e apresentá-los também em anexo, no sistema de submissão.

FIGURAS (GRÁFICOS, FOTOGRAFIAS E ILUSTRAÇÕES)

As figuras deverão ser encaminhadas separadamente do texto, ao final do documento, numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, conforme a ordem de aparecimento no texto. Todas as figuras devem ser apresentadas também em anexo, no sistema de submissão. Todas as figuras deverão ter qualidade gráfica adequada (podem ser coloridas, preto e branco ou escala de cinza, sempre com fundo branco), e apresentar título em legenda, digitado em fonte Arial 8. Para evitar problemas que

comprometam o padrão de publicação da CoDAS, o processo de digitalização de imagens (“scan”) deverá obedecer aos seguintes parâmetros: para gráficos ou esquemas usar 800 dpi/bitmap para traço; para ilustrações e fotos usar 300 dpi/RGB ou grayscale.

Em todos os casos, os arquivos deverão ter extensão .tif e/ou .jpg. Também serão aceitos arquivos com extensão .xls (Excel), .eps, .wmf para ilustrações em curva (gráficos, desenhos, esquemas). Se as figuras já tiverem sido publicadas em outro local, deverão vir acompanhadas de autorização por escrito do autor/editor e constando a fonte na legenda da ilustração. Serão aceitas, no máximo, cinco figuras.

LEGENDAS

Apresentar as legendas usando espaço duplo, acompanhando as respectivas tabelas, quadros, figuras (gráficos, fotografias e ilustrações) e anexos.

ABREVIATURAS E SIGLAS

Devem ser precedidas do nome completo quando citadas pela primeira vez no texto. As abreviaturas e siglas usadas em tabelas, quadros, figuras e anexos devem constar na legenda com seu nome por extenso. As mesmas não devem ser usadas no título dos artigos e nem no resumo.

ORCID ID

Todos os autores devem ter o número de registro no ORCID (Open Researcher and Contributor ID, <http://orcid.org/>) associados aos seus respectivos cadastros no sistema ScholarOne.

Propriedade intelectual

Todo o conteúdo do periódico, exceto onde está identificado, está licenciado sob uma Licença Creative Commons do tipo atribuição BY.

A revista on-line tem acesso aberto e gratuito.

Taxa de Processamento de Artigos, após a APROVAÇÃO para publicação

No momento em que o artigo é aprovado será cobrada uma taxa de processamento de artigos (*Article Processing Charges - APC*) para **artigos submetidos a partir do dia 10/junho/2021**.

Critérios de isenção da taxa: é necessário que pelo menos dois autores sejam sócios ativos da SBFa, sendo, pelo menos um deles na categoria “profissional sócio”.

- Autores Brasileiros
 - Associados à Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia (SBFa): **isento**, vide maiores informações acima.
 - Artigos originais e de Revisão: R\$ 800
 - Notas (outros tipos de artigo): R\$ 500
- Autores internacionais
 - Artigos originais e Revisão: USD 150
 - Notas (outros tipos de artigo): USD 100

O pagamento da taxa de publicação somente acontecerá depois que os autores receberem a carta de aceite, em link privado.