

Marsiglio, Heloísa Pastana^{1*}; Sousa, Sandra M. Bispo²; Lucimar Retto da Silva de Avó¹; Carla Maria Ramos Germano¹; Rui Fernando Pilotto³; Melo, Débora Gusmão¹

*helopastana@hotmail.com

1 - Departamento de Medicina, Universidade Federal de São Carlos (UFSCar)

2 – Departamento de Ciências Naturais, Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia (UESB)

3- Departamento de Genética, Universidade Federal do Paraná (UFPR)

Palavras-chave: epidermólise bolhosa, autonomia, qualidade de vida familiar.

INTRODUÇÃO e OBJETIVOS

Epidermólise bolhosa (EB) é uma doença rara com incidência estimada de 19:1.000.000 nascidos vivos. Os principais tipos são EB simples, EB juncional e EB distrófica (Fine, 2010). Dentre estes, o mais comum é a EB simples com prevalência de 2,5:100.000, seguida da EB distrófica com prevalência de 2:100.000 (Socialstyrelsen, 2013). Na população dos EUA, a EB juncional tem prevalência de 0,44:1.000.000 (Pfendner e Lucky, 2014).



Figura 1. Esquema do modelo sistêmico da família (White e Klein, 2007).

Todas as formas de EB têm como característica marcante a fragilidade mecânica da pele, facilitando a formação de bolhas e lesões, o que aumenta a susceptibilidade a infecções. Com frequência, os pacientes possuem lesões bolhosas espalhadas pelo corpo, alopecia, alterações dentárias, lesões em córnea e outras complicações como formação de bolhas na mucosa do esôfago e faringe, lesões anais que dificultam evacuação e dificuldades na alimentação devido a formação de bolhas em mucosa e região peri-oral (Fine, 2010; Socialstyrelsen, 2013).

Este estudo investigou o impacto da EB na QVF.

METODOLOGIA

Essa é uma pesquisa descritiva e transversal, desenvolvida com apoio formal da DEBRA-Brasil (DEBRA, *Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association*) e aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar (nº do parecer 2.705.652).

Os dados foram coletados através de formulários com informações sociodemográficas e clínicas, os índices de funcionalidade de Barthel (Mahoney e Barthel, 1965) e Lawton & Brody (Lawton e Brody, 1969), e a Escala de QVF do Beach Center (Hoffman et al., 2006; Jorge et al., 2015). Os formulários de coleta de dados foram aplicados presencialmente e também por meio de entrevistas virtuais.

A confiabilidade da BCFQoLS foi avaliada pelo coeficiente alfa de Cronbach e valores acima de 0,60 foram considerados satisfatórios. A variável dependente, ou seja, QVF total, foi verificada por meio do teste de Kolmogorov-Smirnov e apresentou distribuição normal (KS=0,03648; p=0,99696), por isso, foram utilizados testes estatísticos paramétricos. As diferenças das médias dos diversos domínios da BCFQoLS entre si e o efeito de fatores sociodemográficos sobre o nível de QVF total foram determinadas por teste t ou por análise de variância (ANOVA) com pós-teste de Tukey, conforme o número de variáveis analisado.

Correlações linear de Pearson ou de Spearman foram utilizadas para verificar o grau de correlação binária entre as variáveis do estudo e a QVF total, e também a correlação entre os diferentes domínios da BCFQoLS com a QVF total. A intensidade do coeficiente de correlação (r) ficou estabelecida como entre 0 e 0,3 correlação fraca; entre 0,3 e 0,6 correlação moderada; e acima de 0,6 correlação forte.

O método de regressão linear foi utilizado para correlação múltipla de duas maneiras: (1) enter - as variáveis que foram significativas na correlação binária com p<0,10 foram incluídas ao mesmo tempo no modelo, para avaliar a contribuição de cada uma na QVF total; (2) stepwise - as variáveis não contribuintes foram excluídas pelo programa estatístico, passo a passo, de forma a identificar as correlações mais significativas. Para verificar a qualidade do modelo ajustado calculou-se o coeficiente de determinação (R²) e a significância do modelo foi determinada por ANOVA. O nível de significância adotado foi 5%. Todas as análises foram realizadas com auxílio do programa JASP 0.10.2.

RESULTADOS e DISCUSSÃO

Participaram 113 famílias, que possuíam um integrante com EB, na maior parte das vezes um filho (90,3%; n=102). Na Tabela 1 observam-se os resultados da BCFQoLS e dos índices de funcionalidade. O alfa de Cronbach da BCFQoLS foi 0,8928, indicando alta confiabilidade da escala em geral. A pontuação média atingida da QVF total foi de 3,857 (DP±0,505).

Os indivíduos com EB obtiveram pontuação média de 69,38±30,33 no índice de Barthel, indicando dependência moderada nas atividades básicas de vida diária; e pontuação média de 3,31±2,93 no índice de Lawton & Brody, indicando dependência grave nas atividades instrumentais de vida diária.

Todos os domínios se correlacionaram entre si e também com a QVF total de forma significativa. Houve uma forte correlação entre os domínios "interação familiar" e "cuidado dos pais com os filhos" (r=0,731; p<0,001), o que aponta que o fortalecimento do diálogo, da convivência e do apoio familiar são medidas importantes para melhorar a percepção de satisfação com a QVF (Hoffman et al., 2006; Oliveira et al., 2019).

Tabela 1. Resultados da BCFQoLS e dos índices de funcionalidade das 113 famílias que possuem um integrante com EB investigadas.

	Domínios					QVF total	Índice de Barthel	Índice de Lawton & Brody
	Interação familiar	Cuidado dos pais com os filhos	Bem-estar emocional	Bem-estar físico-material	Apoio ao deficiente			
Média	4,069	4,030	3,487	3,533	4,055	3,857	69,381	3,310
Mediana	4,0	4,0	3,5	3,6	4,0	3,88	80	2
DP	0,654	0,585	0,723	0,730	0,611	0,505	30,327	2,931
Mínimo	2,170	1,830	1,500	1,800	1,500	2,080	0	0
Máximo	5,000	5,000	5,000	5,000	5,000	4,960	100	8
Alfa de Cronbach	0,8328	0,7977	0,5932	0,6449	0,6965	0,8928	0,9117	0,9140

Foram identificadas diferenças estatisticamente significativas na distribuição média da QVF de acordo com renda familiar dividida em cinco categorias (p<0,001) e a presença de prática religiosa (p=0,004). Em relação à renda familiar, as diferenças ocorreram entre o grupo "mais de 5 mil reais" e os grupos "até 1 mil reais" (p=0,001), "1 a 2 mil reais" (p=0,013), e "2 a 3 mil reais" (p=0,005). A influência positiva da renda familiar na QVF é encontrada também em outros estudos (Schlebusch et al. 2017; Millau et al., 2019; Alshamri, 2016).

Sobre as características individuais e clínicas das pessoas com EB, houve diferenças significativas na distribuição média da QVF de acordo com gênero do indivíduo com EB (p=0,040), presença de alopecia parcial em couro cabeludo (p=0,026), acompanhamento interdisciplinar da saúde (p=0,044), restrição a atividades físicas (p=0,016), interferência em relacionamentos (p<0,001), e principal sentimento em relação à doença (p=0,07). Em relação à restrição de atividades físicas, o pós-teste de Tukey mostrou diferença entre os grupos "não possui restrição" e "não pratica nenhum esporte" (p=0,012). E sobre a variável "relacionamentos", a diferença foi entre o grupo "atrapalha muito" e os grupos "atrapalha um pouco" (p=0,038) e "não atrapalha" (p<0,001). Sobre o principal sentimento em relação à doença, a diferença foi encontrada entre os grupos "amor, cuidado" e "tristeza, sofrimento" (p=0,030).



Figura 2. Domínios considerados na QVF total, de acordo com a BCFQoLS.

Doze variáveis se correlacionaram significativamente com a QVF total e foram inseridas no modelo de correlação múltipla (Tabela 2). Interferência nos relacionamentos interpessoais, índice de funcionalidade de Barthel, acompanhamento de saúde multiprofissional, renda familiar, gênero do indivíduo com EB e o principal sentimento em relação à doença foram preditores da QVF total. O coeficiente de determinação para esse modelo final foi R²=0,472, indicando que o modelo explicou 47,2% da variabilidade encontrada nos resultados da QVF (p<0,001).

Tabela 2. Correlação múltipla da QVF total com as demais variáveis, calculada pelo método de regressão linear (n=113).

Correlação múltipla ENTER		Coefficientes β não padronizados	Coefficientes β padronizados	p	R ²	ANOVA p-valor
QVF	Constante	1,938		<0,001	0,521	<0,001
	Renda familiar (variável contínua)	2,239e -5	0,183	0,082		
	Religião	0,277	0,129	0,193		
	Escolaridade materna	0,060	0,131	0,225		
	Gênero do indivíduo com EB	0,229	0,229	0,043		
	Alopecia parcial	0,121	0,113	0,302		
	Alteração de unhas	0,058	0,097	0,321		
	Acompanhamento de saúde	0,328	0,257	0,013		
	Restrição a atividade física	-1,196e -4	-1,872e -4	0,999		
	Alívio da dor	0,007	0,017	0,861		
	Interferência nos relacionamentos	0,176	0,266	0,013		
	Principal sentimento em relação à doença	0,061	0,209	0,045		
	Índice de funcionalidade de Barthel	0,007	0,315	0,012		
Correlação múltipla STEPWISE		Coefficientes β não padronizados	Coefficientes β padronizados	p	R ²	ANOVA p-valor
QVF	Constante	2,548		<0,001	0,472	<0,001
	Interferência nos relacionamentos	0,167	0,252	0,012		
	Índice de funcionalidade de Barthel	0,006	0,266	0,007		
	Acompanhamento de saúde	0,357	0,280	0,004		
	Gênero do indivíduo com EB	0,284	0,284	0,003		
	Renda familiar	2,970e -5	0,242	0,011		
	Principal sentimento em relação à doença	0,068	0,233	0,021		

CONCLUSÕES

Este é o primeiro estudo a investigar o impacto da EB na QVF utilizando a BCFQoLS no mundo. Ressaltamos a importância de ações que fortaleçam o enfrentamento e o diálogo familiar, a fim de diminuir o impacto da doença sobre a pessoa, a própria família e suas relações interpessoais. Recomendamos também apoio psicológico aos familiares e ao indivíduo com EB, bem como o acompanhamento multiprofissional para as pessoas com EB. Além disso, é relevante oferecer recursos econômicos e materiais às famílias e disponibilizar atividades que estimulem a independência para realização de AVD para melhorar a QVF das famílias com um integrante com EB no Brasil.

REFERÊNCIAS

- Alshamri KH. Family quality of life for families of children with intellectual disability in Saudi Arabia. Sydney. Tese [Doutorado]. Western Sydney University; 2016.
- Fine JD. Inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet J of Rare Dis* 2010; 5:12.
- Hoffman L, Marquis JG, Poston DJ, Summers JA, Turnbull A. Assessing family outcomes: Psychometric evaluation of the family quality of life scale. *Journal of Marriage and Family* 2006; 68(4): 1069-83.
- Oliveira EBC, Pereira RCM, Apis A, Germano CMR, Pilotto RF, Melo DG. Quality of life in families with children with moderate intellectual disability. *J. bras. Psiquiatr.* 2019; 68(2): 101-9.
- Jorge BM, Levy CC, Granato L. Cultural Adaptation Quality of Family Life Scale for the Brazilian Portuguese. *Codas* 2015; 27(6): 534-40.
- Lawton MP, Brody EM. Assessment of older people: Self-maintaining and instrumental activities of daily living. *Gerontologist* 1969; 9: 179.
- Mahoney FI, Barthel D. Functional evaluation: The Barthel Index. *Maryland State Medical Journal* 1965; 14:56.
- Millau M, Rivard M, Mello C. Quality of Life in Immigrant Parents of Children with Autism Spectrum Disorder: A Comparison with Parents from the Host Culture. *J Child Fam Stud.* 2019; 28: 1512-1523.
- Pfendner EG, Lucky AW. Junctional Epidermolysis Bullosa. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1125/#ebj.REF.fine.1999>
- Schlebusch L, Dada S, Samuels A E. Family Quality of Life of South African Families Raising Children with Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord.* 2017; 47:1966-1977.
- Socialstyrelsen. Epidermolysis bullosa. [Internet]. Sweden: The Swedish Information Centre for Rare Diseases [atualizado em set/2013]. Disponível em: <http://www.socialstyrelsen.se/rarediseases/epidermolysisbullosa>
- White JM, Klein DM. *Family Theories*. 3 ed. SAGE Publications; 2007. 352p.