

Autoavaliação da visibilidade da doença em pacientes com neurofibromatose tipo 1: desenvolvimento de uma escala on-line

Self-evaluation of disease visibility in patients with neurofibromatosis type 1: development of an online scale

DOI: <http://www.dx.doi.org/10.5935/scd1984-8773.2024160268>

Palavras-chave: Neurofibromatose 1; Autoavaliação Diagnóstica; Fenótipo; Autorrelato

Keywords: Neurofibromatosis 1; Diagnostic Self Evaluation; Phenotype; Self Report

Autoavaliação da visibilidade da doença em pacientes com neurofibromatose tipo 1: desenvolvimento de uma escala on-line

Prezado Editor,

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética rara que afeta uma em cada 3.000 pessoas de ambos os sexos e de diferentes origens étnicas^{1,2}. É causada por uma mutação no gene NF1, que atua como supressor tumoral.² A expressão fenotípica da NF1 é altamente variável. Quase todos os pacientes apresentam pequenos tumores cutâneos benignos que aumentam em número e tornam-se visíveis com o envelhecimento, e 30% dos adultos têm neurofibromas plexiformes visíveis.³

A visibilidade da NF1 está intimamente relacionada à qualidade de vida e ao bem-estar dos indivíduos.¹⁻⁴ Estudos sugerem que a percepção da própria aparência pelos pacientes é mais relevante do que a visibilidade avaliada por observadores externos.^{1,4} Portanto, a avaliação da visibilidade da NF1 deve ser preferencialmente feita por meio de questionários autorrelatados, em vez de avaliações externas realizadas por especialistas.⁴

O objetivo deste estudo foi desenvolver uma escala de autoavaliação baseada na escala de visibilidade de Ablon (Tabela 1) para avaliar a visibilidade da NF1, a qual pode ser acessada remo-

Carta

Autores:

Natália Parenti Bicudo¹
Lucimar Retto da Silva de Avó¹
Carla Maria Ramos Germano¹
Débora Gusmão Melo¹

¹ Universidade Federal de São Carlos, Departamento de Medicina, São Carlos (SP), Brasil

Correspondência:

Débora Gusmão Melo
E-mail: dgmelo@ufscar.br / debora.gusmao@gmail.com

Fonte de financiamento: Este estudo foi parcialmente financiado pela Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 001.

Conflito de interesses: Nenhum.

Data de Submissão: 21/06/2023

Decisão final: 28/08/2023

Como citar este artigo:

Bicudo NP, Avó LRS, Germano CMR, Melo DG. Autoavaliação da visibilidade da doença em pacientes com neurofibromatose tipo 1: desenvolvimento de uma escala on-line. Surg Cosmet Dermatol. 2023;15:20230268.



tamente e aplicada pelo próprio paciente. Nossa escala é composta por oito perguntas (sim/não), e a visibilidade da NF1 é classificada como de grau 1 (leve), 2 (moderada) ou 3 (grave) de acordo com a combinação das respostas obtidas (Tabela 2). Foi utilizado vocabulário acessível para facilitar a compreensão dos pacientes quanto aos termos técnicos. Para aplicações remotas, a escala foi disponibilizada na plataforma Google Forms, com imagens do Sistema de Informação Dermatológica para orientar o indivíduo no preenchimento da ferramenta (<https://doi.org/10.6084/m9.figshare.14442107.v4>).

Para testar a viabilidade da escala, realizamos um estudo clínico observacional com sete pacientes adultos portadores de NF1. Seis deles já haviam participado de pesquisas anteriores

conduzidas pelo nosso grupo em 2014, quando foram classificados presencialmente de acordo com a escala de Ablon.² Entre abril e maio de 2021, esses indivíduos se avaliaram usando a nova escala de autoavaliação sobre a visibilidade da NF1, e posteriormente foram avaliados remotamente por um dermatologista usando a mesma ferramenta. A tabela 3 compara os resultados da classificação realizada em 2014 com ambas as classificações feitas em 2021. Quatro pacientes se autoavaliaram com visibilidade da doença maior do que a registrada na classificação presencial realizada em 2014, mas equivalente à classificação feita remotamente pelo especialista em 2021. Essa discrepância pode ser explicada pela evolução natural da doença. Houve concordância absoluta entre as classificações feitas pelo

TABELA 1: Escala de visibilidade de Ablon de neurofibromatose tipo 1

Grau 1 – caso leve	Essencialmente, nenhum tumor é visível nas áreas expostas fora das regiões cobertas por roupas comuns, e a marcha e a postura aparentam ser normais em observações casuais (o que permite a presença de quantidade significativa de neurofibromas no corpo e alguns sintomas esqueléticos menores).
Grau 2 – caso moderado	Alguns tumores são visíveis no pescoço, rosto e mãos, e há presença de escoliose leve ou outras características esqueléticas, mas sem comprometimento visível da marcha.
Grau 3 – caso grave	Numerosos tumores aparecem no rosto; o glioma óptico (tumor) afeta a visão e a órbita ocular; há escoliose grave ou alterações esqueléticas significativas, resultando em marcha visivelmente alterada.

TABELA 2: Itens que compõem a escala de autoavaliação de visibilidade de neurofibromatose tipo 1

Características	Grau de visibilidade
Tenho manchas cor de café (manchas marrons) no meu corpo	Pode ser grau I, II ou III*
Tenho pequenos neurofibromas (nódulos na pele) espalhados pelo corpo que não estão visíveis (estão cobertos por roupas)	Grau I
Tenho alguns neurofibromas (nódulos na pele) espalhados pelo corpo que estão visíveis no pescoço, rosto e mãos	Grau II
Tenho muitos neurofibromas (nódulos na pele) espalhados pelo corpo que estão visíveis no pescoço, rosto e mãos	Grau III
Tenho escoliose leve (desvio na coluna) que não é percebida (notada) por outras pessoas	Grau II
Tenho escoliose grave (desvio na coluna) que é percebida (notada) por outras pessoas	Grau III
Tive que fazer cirurgia por causa da escoliose (desvio na coluna)	Grau III
Tenho assimetria facial, ou seja, há uma diferença entre os dois lados do meu rosto	Grau III
Tenho outros problemas de saúde por causa da neurofibromatose tipo 1. Neste caso, descreva os problemas	-

* Considerar o grau, se marcado separadamente.

TABELA 3: Classificações de indivíduos de acordo com a escala de visibilidade de Ablon e com a escala de autoavaliação da visibilidade da neurofibromatose tipo 1

Pacientes	Escala de visibilidade de Ablon (avaliação presencial - 2014)	Escala on-line de autoavaliação da visibilidade da NF1	
		Autoavaliação - 2021	Avaliação feita pelo pesquisador - 2021
1	Grau I	Grau I	Grau I
2	Grau II	Grau III	Grau III
3	Grau I	Grau I	Grau I
4	Grau I	Grau II	Grau II
5	Grau II	Grau III	Grau III
6	Grau I	Grau II	Grau II
7	-	Grau III	Grau III

paciente e pelo dermatologista usando a escala de autoavaliação da visibilidade da NF1.

É importante distinguir entre a visibilidade e a gravidade da NF1. A visibilidade refere-se à impressão causada pela aparência de uma pessoa completamente vestida e quão prontamente os sintomas poderiam ser percebidos em uma interação impessoal. No entanto, muitas pessoas com NF1 que não apresentam características fenotípicas visíveis têm numerosos tumores e/ou manchas café com leite em regiões que podem se tornar visíveis em situações específicas, como na praia ou durante o contato íntimo^{3,5}. Por outro lado, a gravidade envolve uma combinação de implicações clínicas e estéticas que pode afetar o estilo de vida e a mobilidade e oferecer risco à vida¹⁻⁴. A avaliação da visibilidade pode ser feita pelo paciente porque inclui apenas características aparentes, as quais ele pode perceber e relatar. Em contrapartida, a avaliação da gravidade requer uma análise profissional baseada na extensão do envolvimento dermatológico e na presença de complicações incapacitantes. Tanto a gravidade quanto a visibilidade da NF1 estão associadas ao bem-estar psicossocial e à necessidade de apoio.¹⁻⁴

A escala de visibilidade desenvolvida demonstrou ser uma ferramenta útil, podendo ser utilizada tanto no âmbito da pesquisa clínica quanto no cuidado de saúde individual. A aplicação da escala pelo próprio paciente valoriza a percepção individual

sobre a condição clínica e pode facilitar o processo de compreensão da doença e de sua evolução.

Agradecimentos

Agradecemos ao Sistema de Informação Dermatológica (DermIS) por nos permitir usar as imagens durante o desenvolvimento da escala.

Disponibilidade de dados e materiais

Os conjuntos de dados gerados e/ou analisados durante o presente estudo estão disponíveis com o autor correspondente mediante solicitação.

Financiamento

Este estudo foi parcialmente financiado pela Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 001.

Conflito de interesse

Os autores declaram que não têm conflito de interesse.

Aprovação ética e consentimento para participar.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Federal de São Carlos (CAAE 29747620.0.0000.5504), e todos os participantes forneceram consentimento livre e esclarecido. ●

REFERÊNCIAS:

1. Granström S, Langenbruch A, Augustin M, Mautner VF. Psychological burden in adult neurofibromatosis type 1 patients: impact of disease visibility on body image. *Dermatology*. 2012;224(2):160-167.
2. Bicudo NP, Menezes Neto BF, Avó LRS, Germano CM, Melo DG. Quality of life in adults with neurofibromatosis 1 in Brazil. *J Genet Couns*. 2016;25(5):1063-1074.
3. Doser K, Andersen EW, Kenborg L, Dalton SO, Jepsen JRM, Kroyer A, et al. Clinical characteristics and quality of life, depression, and anxiety in adults with neurofibromatosis type 1: a nationwide study. *Am J Med Genet A*. 2020;182(7):1704-1715.
4. Hamoy-Jimenez G, Kim R, Suppiah S, Zadeh G, Bril V, Barnett C. Quality of life in patients with neurofibromatosis type 1 and 2 in Canada. *Neurooncol Adv*. 2020;2(Suppl 1):i141-i149.
5. Ablon J. Gender response to neurofibromatosis 1. *Soc Sci Med*. 1996;42(1):99-109.

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES:

Natália Parenti Bicudo  ORCID 0000-0001-8674-0349

Aprovação da versão final do manuscrito; concepção e planejamento do estudo; elaboração e redação do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; participação intelectual em conduta propedêutica e/ou terapêutica de casos estudados; revisão crítica da literatura; revisão crítica do manuscrito.

Lucimar Retto da Silva de Avó  ORCID 0000-0001-7282-420X

Aprovação da versão final do manuscrito; concepção e planejamento do estudo; revisão crítica do manuscrito.

Carla Maria Ramos Germano  ORCID 0000-0001-5030-7164

Aprovação da versão final do manuscrito; concepção e planejamento do estudo; revisão crítica do manuscrito.

Débora Gusmão Melo  ORCID 0000-0001-7005-3544

Aprovação da versão final do manuscrito; concepção e planejamento do estudo; elaboração e redação do manuscrito; participação efetiva na orientação da pesquisa; revisão crítica da literatura; revisão crítica do manuscrito.