UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

LEIDE VILMA FIDÉLIS DA SILVA

**Desordens respiratórias do sono em indivíduos com síndrome de
Treacher Collins: análise clínica e polissonográfica**

BAURU
2019

LEIDE VILMA FIDÉLIS DA SILVA

**Desordens respiratórias do sono em indivíduos com síndrome de
Treacher Collins: análise clínica e polissonográfica**

Dissertação apresentada ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Mestre em Ciências da Reabilitação, na área de concentração Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas.

Orientadora: Profa. Dra. Ivy Kiemle Trindade Suedam

Versão Corrigida

BAURU

2019

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Rua Silvio Marchione, 3-20
Caixa Postal: 1501
17012-900 - Bauru – SP – Brasil

Prof. Dr. Vahan Agopyan – Reitor da USP
Prof. Dr. Carlos Ferreira dos Santos – Superintendente do HRAC-USP

Autorizo, exclusivamente, para fins acadêmicos e científicos, a reprodução total ou parcial desta dissertação, por processos fotocopiadores e outros meios eletrônicos.

Leide Vilma Fidélis da Silva

Bauru, ____ de _____ de ____.

Nota: A versão original desta dissertação encontra-se disponível no Serviço de Biblioteca e Documentação da Faculdade de Odontologia de Bauru – FOB/USP.

Fidélis da Silva, Leide Vilma

Desordens respiratórias do sono em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins: Análise clínica e polissonográfica/ Leide Vilma Fidélis da Silva. – Bauru, 2019.

92 p.; il.; 31 cm.

Dissertação (Mestrado em Ciências da Reabilitação)
– Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais,
Universidade de São Paulo.

Orientadora: Profa. Dra. Ivy Kiemle Trindade Suedam

Comitê de Ética HRAC-USP
CAAE: 85275618.0.0000.5441
Data: 26/09/2018

FOLHA DE APROVAÇÃO

Leide Vilma Fidélis da Silva

Dissertação apresentada ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Mestre em Ciências da Reabilitação.

Área de Concentração: Fissuras Orofaciais e Anomalias Relacionadas

Aprovado em:

Banca Examinadora

Prof.(a) Dr.(a) _____

Instituição _____

Prof.(a) Dr.(a) _____

Instituição _____

Prof.(a) Dr.(a) _____

Instituição _____

Profa. Dra. Ivy Kiemle Trindade Suedam

Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo
Orientadora

Profa. Dra. Ana Paula Fukushima

Presidente da Comissão de Pós-Graduação HRAC-USP

Data de depósito da dissertação junto à SPG: ____/____/____

DEDICATÓRIA

Aos meus pais, **Laércio** e **Valentina**, por sempre estar presente e incentivarem cada vez mais meu desenvolvimento profissional e acadêmico, sempre demonstrando orgulho a cada conquista em todas as fases da minha vida. Toda minha dedicação e o meu esforço é para ver os seus olhos me olhando com orgulho.

Aos meus irmãos, **Laerte Fidélis da Silva**, **Eleandro Natal Fidélis da Silva** e **Lenie Paula Fidélis da Silva** agradeço aos três por fazerem parte e estar sempre presente em minha vida, por nossa boa convivência e pelas diversas etapas de nossas vidas que conseguimos superar os obstáculos sempre unidos.

Ao meu querido e amado esposo **Juliano Malagi Basso**, que me enche de amor e sempre participa ativamente das minhas conquistas sempre me incentivando a seguir meus sonhos. A você todo meu amor, dedicação e companheirismo eterno. Te amo!

Ao meu querido e maravilhoso filho **Raul Fidélis Basso**, anjo de Deus enviado para alegrar minha vida, que ilumina meus dias com seu sorriso tornando meus dias suaves e felizes apenas por você existir e fazer parte da minha vida sempre.

À minha dedicada e responsável sogra **Alceste Virginia Malagi Basso**, que durante toda minha vida acadêmica ajudou a cuidar, zelar e educar o bem mais precioso que tenho em minha vida nosso menino Raul.

Aos meus queridos sobrinhos: **Emanuelle Fidélis Alves da Silva**, **Levy Fidélis da Silva**, **Rafael Lucheiz Fidélis da Silva**, **Samuel Lucheiz Fidélis da Silva**, **Carolina Basso Góes**, **João Vitor Basso Góes** e **Mateus Basso Tamborlim** amores da minha vida, que tornam meus dias mais felizes a cada dia.

AGRADECIMENTO ESPECIAL

À minha amada, dedicada e responsável orientadora **Profa. Dra. Ivy Kiemle Trindade Suedam**.

Professora a senhora é o verdadeiro exemplo de profissional competente, dedicada, firme nas horas necessárias, doce e amiga na hora necessária. Todo meu agradecimento pela sua expertise, inteligência e pelo suporte dedicação durante esse trabalho. A senhora é o exemplo de um verdadeiro mestre, conduz com agilidade e competência várias funções encontrando atalhos para viabilizar e direcionar nosso trabalho. Obrigada querida mestre!

Ao **Prof. Dr. Sergio Henrique Kiemle Trindade** pela serenidade, profissionalismo e competência em realizar os laudos para finalização deste trabalho. A sua contribuição foi extremamente importante para conclusão desse sonho.

Enfim agradeço **Prof. Dr. Cristiano Tonello** meus infinitos agradecimentos pela paciência, calma e dedicação durante as prescrições para andamento e realização deste trabalho.

AGRADECIMENTOS

À **Deus**, meus sinceros e mais puro agradecimento por me auxiliar, guiar, proteger e conduzir em minha jornada profissional atendendo minhas súplicas nos momentos de tribulações e desespero. Pai celeste eu te agradeço imensamente!

Ao Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC-USP), na pessoa de seu superintendente **Prof. Dr. Carlos Ferreira dos Santos**.

Ao Programa de Pós-Graduação do HRAC-USP, na pessoa de sua presidente, **Profa. Dra. Ana Paula Fukushiro**.

Às funcionárias da secretaria de Pós-Graduação, **Ana Regina Ângelo, Maria José Lopes e Lucy Honda Higashi**, pela atenção, dedicação e respeito com que tratam os alunos.

Ao **Prof. Dr. Sergio Henrique Kiemle Trindade, Prof. Dr. Cristiano Tonello, Dra. Renata Paciello Yamashita** pela dedicação na correção e considerações feitas na ocasião da qualificação deste trabalho. Minha imensa gratidão!

A toda equipe que faz parte do **Laboratório de Fisiologia**, agradeço pelos ensinamentos, acolhimento, amizade e cumplicidade durante este trabalho.

Aos funcionários **Rafael Mattos de Deus e Rose**, por estarem sempre disponíveis e não medirem esforços em me ajudar nas dúvidas em relação ao Comitê de Ética, por estarem sempre disposto a receber-nos com um sorriso no rosto.

À minhas amigas **Carolina Akemi Matsuzaki e Mariane Rodrigues**, por sempre estar ao meu lado desde o início da graduação juntas aprendemos, choramos e sorrisos diversas vezes ao alcançarmos nossas conquistas.

Enfim dedico e agradeço ao convívio e a cumplicidade dos meus amigos de pós-graduação, **Alexandre Almeida Ribeiro, Laís Hollara Medeiros, Mariana**

Mendes da Silva, Patricia Bueno Martins, Débora Natália de Oliveira, Alicia Salgueiro, Francine Favaretto, Maria Natália Medeiros, Grace Cabezas, Helcio Moura Junior e Arthuro Mendranos por me darem a oportunidade do convívio entre eles, pelo aprendizado acadêmico, pela cumplicidade, por tornarem esse caminho mais suave. Por me aguentarem e me ofertar afeto, carinho e suporte psicológico quando necessário, sempre agradeço à Deus por ter vocês em minha vida.

Aos **pacientes** do HRAC-USP e aos **pais** dos pacientes, com diagnóstico da Síndrome Treacher Collins que contribuíram imensamente para realização deste trabalho da mais bela forma de maneira gratuita, atenciosa e carinhosa, sem vocês esta conquista não seria possível. Meus sinceros agradecimentos sempre!

Às amigadas que construí durante meu aprimoramento multiprofissional, equipe multidisciplinar do HRAC-USP que trabalha incansavelmente para reabilitação, melhora da qualidade de vida e inserção social de todos os indivíduos aqui matriculados em tratamento. Muito obrigada pelos momentos de descontração e carinho.

À **Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES)**, pelo apoio financeiro para o desenvolvimento deste estudo, por meio da concessão da bolsa de mestrado.

A toda minha **família** que sempre acreditou em mim.

A todos, muito obrigada!

“Eu posso ir muito além de onde estou vou nas asas do Senhor o seu amor é o que me conduz. Posso voar e seguir sem me cansar ir pra frente sem me fadigar vou com asas, como águia, pois confio no Senhor”.

Pe. Fábio de Mello

RESUMO

Fidélis da SILVA, L. V. F. **Desordens respiratórias do sono em indivíduos com síndrome de Treacher Collins**: análise clínica e polissonográfica. 2019. Xp: 111. Dissertação (Mestrado em Ciências da Reabilitação) - Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, Bauru, 2019.

Introdução: A Síndrome de Treacher Collins (STC) é condição congênita rara associada à malformação de estruturas craniofaciais tais como hipoplasia e retrognatia mandibular, além da fissura labiopalatina, em parte considerável dos casos. Devido à estas condições, que sabidamente reduzem o espaço aéreo posterior, os indivíduos com STC estão sujeitos a desenvolver a apneia obstrutiva do sono (AOS). A hipótese deste estudo é que indivíduos com STC apresentam índice de apneia/hipopneia elevado, associado a sintomas como sonolência excessiva e baixa qualidade de vida. **Objetivo:** Investigar a prevalência da AOS e sua severidade e sintomas em indivíduos adultos com STC por meio de polissonografia, Questionários de Berlin, Epworth, Questionário de sintomas respiratórios e questionário SF 36. A significância entre as variáveis quantitativas foi determinada pelo teste Correlação de Spearman. **Material e Métodos:** Avaliou-se, de maneira prospectiva, 20 indivíduos (22,6±5,8 anos, 55% mulheres, e 45% homens) com STC, por meio de questionários de Berlin (risco para AOS), Escala de Sonolência Epworth, Questionário de Sintomas respiratórios e SF36 (qualidade de vida). Dados antropométricos (Índice de Massa Corpórea-IMC, Circunferência Cervical-CC e Circunferência Abdominal-CA) e dados demográficos (idade, gênero, pressão arterial e realização de cirurgias nas vias aéreas e ósseas para reabilitação da síndrome) foram coletados. Em subgrupo (n=9), avaliou-se , prospectivamente, a ocorrência e severidade da AOS, com polissonografia noturna tipo I (EMBLA N7000®, FINDER 900®). Os principais parâmetros avaliados foram: índice de apneia/hipopneia (IAH), severidade da apneia, índice de despertares (ID), duração das apneias/hipopneias (AHd) e nível da saturação de oxihemoglobina (SatO₂). **Resultados:** Alta prevalência de AOS (44%) foi detectada (valores de referência=7%-24%). Apesar de altamente prevalente, a apneia foi classificada como leve (IAH médio = 11,8, mínimo = 0,6, máximo = 77,5 eventos/h). O ID médio correspondeu a 9,2±9,3 eventos/h (mínimo = 3,1 e máximo = 31,1 eventos/h) O IAH REM médio foi de 16,1±31,8 eventos/h (grau moderado de severidade). A AHd foi de 41±18,5s (duração máxima = 78,4s). Dentre os eventos de apneia, houve predomínio quase que absoluto de apneias obstrutivas (99%). A SatO₂ foi de 96,2±3,6% (mínima = 58%). Dados antropométricos como IMC (22,9±5,9), CC (34,1±4,3cm) e CA (80,4±13,6cm) estavam dentro dos parâmetros de normalidade para eutrofia. Por meio dos questionário específicos, detectou-se que: 1) 35% dos indivíduos estavam em risco para AOS, 2) parcela considerável da população estudada apresentava queixas respiratórias crônicas, em especial o ronco (75%), 3) 20% dos indivíduos apresentavam sonolência excessiva diurna, e, 4) Apesar destes achados, que sabidamente impactam negativamente a qualidade de vida, observou-se boa de qualidade de vida nos indivíduos com STC. Forte correlações positivas foram observadas entre CC, CA, IMC versus IAH e negativas entre CC, CA, IMC e SatO₂. **Conclusão:** Os resultados do presente estudo permitiram concluir que a AOS é uma condição altamente prevalente na população de adultos com STC, da ordem de 44%. Devido à baixa ocorrência de outros fatores predisponentes para AOS na população estudada, parece-nos que esta alta prevalência é decorrente das alterações craniofaciais impostas pela síndrome.

Descritores: Disostose Mandibulofacial. Apneia Obstrutiva do Sono. Polissonografia. Inquéritos e Questionários. Qualidade de vida.

ABSTRACT

FIDÉLIS DA SILVA L. V. **Respiratory disorders of sleep in individuals with Treacher Collins syndrome: Clinical and polysomnographic analysis.**: 2019. Xp: 111. Dissertação (Mestrado em Ciências da Reabilitação) - Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, Bauru, 2019.

Introduction: Treacher Collins syndrome (TCS) is a rare congenital condition associated with malformation of craniofacial structures such as hypoplasia and mandibular retrognathia, in addition to the cleft lip and palate, in a considerable part of the cases. Due to these conditions, which are known to reduce posterior airway space, individuals with TCS are prone to develop obstructive sleep apnea (OSA). The hypothesis of this study is that individuals with TCS have high apnea / hypopnea index, associated with symptoms such as excessive sleepiness and low quality of life. **Objective:** To investigate the prevalence and symptoms of OSA and its severity in adult individuals with TCS using polysomnography, Berlin Questionnaire, Epworth Sleepiness Scale, Respiratory Symptoms Questionnaire and SF 36 questionnaire. The significance of the quantitative variables was determined by the Spearman Correlation test. **Material and Methods:** Twenty individuals (22.6 ± 5.8 years, 55% women, and 45% men) with TCS were prospectively evaluated using Berlin questionnaires (risk for OSA), Epworth Sleepiness Scale, Respiratory Symptoms Questionnaire, and SF36 (quality of life). Anthropometric data (Body Mass Index-IMC, Cervical Circumference-CC and Abdominal Circumference-AC) and demographic data (age, gender, blood pressure and surgery on the airways and bone for rehabilitation of the syndrome) were collected. In a subgroup ($n = 9$), the occurrence and severity of OSA, with nocturnal type I polysomnography (EMBLA N7000®, FINDER® 900), was prospectively evaluated. The main parameters evaluated were apnea / hypopnea index (AHI), apnea severity, wakefulness index (ID), apnea / hypopnea duration (AHd) and oxyhemoglobin saturation level (SatO₂). **Results:** A high prevalence of OSA (44%) was detected (reference values = 7%-24%). Although highly prevalent, apnea was classified as mild (mean AHI = 11.8, minimum = 0.6, maximum = 77.5 events / h). The mean REM sleep rate was 16.1 ± 31.8 events / h (moderate degree). The mean REM sleep rate was 9.2 ± 9.3 events / h (minimum = 3.1 and maximum = 31.1 events / h) of severity). AHd was 41 ± 18.5 s (maximum duration = 78.4 s). Among the apnea events, an almost absolute predominance of obstructive apnea (99%) was seen. SatO₂ was $96.2 \pm 3.6\%$ (minimum = 58%). Anthropometric data such as BMI (22.9 ± 5.9), CC (34.1 ± 4.3 cm) and AC (80.4 ± 13.6 cm) were within normal limits for eutrophy. The specific questionnaires showed that: 1) 35% of the individuals were at risk for OSA, 2) a considerable portion of the population had chronic respiratory complaints, especially snoring (75%), 3) 20% of individuals presented excessive daytime sleepiness, and 4) Despite these findings, which were known to negatively impact quality of life, good quality of life was observed in individuals with TCS. Strong positive correlations were observed between CC, AC, BMI versus AHI and negative between CC, AC, BMI and SatO₂. **Conclusion:** The results of the present study allowed us to conclude that OSA is a highly prevalent condition (44%) in the population of adults with TCS. Due to the low occurrence of other factors predisposing to OSA in the studied population, it seems that this high prevalence is due to the craniofacial conditions imposed by the syndrome.

Keywords: Mandibulofacial Dysostosis. Sleep Apnea, Obstructive. Polysomnography. Surveys and Questionnaires. Quality of Life.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

- FIGURAS

Figura 1	- Características faciais típicas da síndrome de Treacher Collins, visão frontal e visão lateral (Adaptado de Coob et al.,2014)	15
Figura 2	- Características craniofaciais clínicas (2A e 2C) e tomográficas (2B e 2C) da Síndrome de Treacher Collins	16
Figura 3	- Processo recrutamento da amostra.	28
Figura 4	- Medidas antropométricas	32
Figura 5	- Correlação entre as variáveis Circunferência abdominal (CA), expressa em cm, e índice de apneia e hipopneia (IAH).....	47
Figura 6	- Correlação entre as variáveis Pressão arterial máxima (PAmáx), expressa em mmHg, e índice de apneia e hipopneia (IAH).	47
Figura 7	- Correlação entre as variáveis Circunferência cervical (CC), expressa em cm, e índice de apneia e hipopneia no sono REM (IAH REM).	48
Figura 8	- Correlação entre variáveis Circunferência abdominal (C.A), expressa em cm, e índice de apneia e hipopneia no sono REM (IAH REM).	48

LISTA DE QUADROS E TABELAS

- QUADROS

Quadro 1 - Classificação das desordens do sono	18
Quadro 2 - Variáveis (sinais biológicos) aferidos no exame de polissonografia noturna completa (tipo 1)	33

- TABELAS

Tabela 1 - Dados demográficos dos indivíduos avaliados.....	40
Tabela 2 - Dados antropométricos e clínicos referente aos indivíduos com Síndrome Treacher Collins.....	40
Tabela 3 - Pontuação média ($\pm$ DP) ou número de pacientes (porcentagem) com pontuação maior que o limite de normalidade na aplicação da Escala de Sonolência de Epworth, Questionário de Berlin e Questionário de Sintomas Respiratórios, do grupo total de indivíduos analisados no presente estudo	42
Tabela 4 - Dados referente a qualidade de vida de indivíduos com Síndrome de Treacher Collins com SF 36.	42
Tabela 5 - Protocolos cirúrgicos em vias aéreas superiores realizados durante os períodos de internação Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais - USP Bauru.....	43
Tabela 6 - Valores individuais e médios das principais variáveis polissonográficas.....	44
Tabela 7 - Dados de prevalência de apneia do sono na amostra de indivíduos com STC (Fidélis da Silva et al 2019) e comparação com dados de Tufik et al 2010.....	44
Tabela 8 - Variáveis correlações analisadas com significância estatística e com correlação moderada/forte.....	46

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO E REVISÃO DE LITERATURA	13
1.1	A SÍNDROME DE TREACHER COLLINS	13
1.2	DESORDENS RESPIRATÓRIAS DO SONO EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE TREACHER COLLINS	17
1.3	MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO DA APNEIA DO SONO	18
2	OBJETIVOS	23
3	MATERIAIS E MÉTODOS	27
3.1	CASUÍSTICA	27
3.2	MÉTODOS	29
3.2.1	Levantamentos dos sintomas clínicos por meio de questionários validados	29
3.2.2	Exame físico	30
3.2.3	Polissonografia	30
3.2.4	Variáveis analisadas	34
3.2.5	Forma e análise de resultados	34
4	RESULTADOS	39
4.1	ANÁLISE CLÍNICA (EXAME FÍSICO E APLICAÇÃO DOS QUESTIONÁRIOS)	39
4.2	ANÁLISE POLISSONOGRÁFICA	43
4.3	CORRELAÇÕES ENTRE AS VARIÁVEIS	45
5	DISCUSSÃO	51
6	CONCLUSÃO	57
	REFERÊNCIAS	61
	APÊNDICES	67
	ANEXOS	71

1 Introdução e Revisão de Literatura

1 INTRODUÇÃO E REVISÃO DE LITERATURA

1.1 A SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

A Síndrome de Treacher Collins (STC) (OMIN number 154500) (JOHNS HOPKINS UNIVERSITY, 2019) ou disostose mandibulofacial tem seus primeiros relatos na literatura descritos por Franceschetti e Klein (1949). A STC constitui uma malformação congênita de caráter autossômica dominante (PLOMP et al., 2012a) com incidência 1/50.000 nascidos vivos (ROVIN et al., 1964; FAZEN; ELMORE; NADLER, 1967). Ocorre durante o período embrionário, mais precisamente entre a sétima e décima segunda semana de gestação, quando estão sendo formados o primeiro e segundo arcos branquiais, determinando a má-formação dos ossos da face (GRANSTRÖM; JACOBSSON, 1999). As alterações craniofaciais são decorrentes de mutações genéticas no gene TCOF1 em 60% dos casos, contudo, a literatura mostra que há outros genes associados à ocorrência da síndrome, entre eles o POLR1D e POLR1C (VICENT et al., 2015).

Dentre os achados clínicos característicos da STC estão a inclinação das fendas palpebrais para baixo (89%); hipoplasia da região malar, com ou sem fenda do osso zigomático (81%), hipoplasia de mandíbula (78%) com efeitos variáveis a articulação temporomandibular e músculos da mastigação; retrognatia mandibular, coloboma da pálpebra inferior (69%); ausência parcial ou completa dos cílios nas pálpebras inferiores (53%); malformação dos pavilhões auriculares (36%); atresia do conduto auditivo externo (40%); surdez de condução (28%); presença de pêlos na parte externa das faces (26%) e fenda palatina (28% a 33%) (MARRES et al., 1995). Outras deformidades também são encontradas tais como: atresia das coanas, hipoplasia da faringe, estreitamento da narina com dorso nasal inclinado em direção caudal, palato ogival, anomalias dentárias, distopia orbital inferior, coloboma da pálpebra superior, a microftalmia, macrostomia ou microstomia, entre outras (COBB et al., 2014; SHARMA et al., 2016).

As alterações morfológicas faciais originam-se do hipodesenvolvimento dos componentes esqueléticos, especialmente da mandíbula e dos processos zigomáticos (Figura 1-2) (COBB et al., 2014). Estudo prévio de nosso grupo de pesquisa (RIBEIRO

et al., 2019) demonstrou que as características esqueléticas que permeiam essa síndrome deflagram alterações anatômicas das vias aéreas superiores, em especial reduções volumétricas faríngeas. Outros autores demonstraram a presença de anéis traqueais malformados como consequência da síndrome nas vias aéreas (MILLER; SCHENDEL, 2006; YOSHIDA; TONELLO; ALONSO, 2012). Frente a estas alterações, não é incomum que indivíduos com diagnóstico de STC (66% dos casos) necessitem de intervenções cirúrgicas já na infância, incluindo as traqueostomias, nos casos mais graves (PERKINS et al., 1997).

Fonte Adaptado de:

COBB, A. R. M. et al. The surgical management of Treacher Collins syndrome. Br J Oral Maxillofac Surg, Edinburgh, v.52, n.7, p.581–589, 2014. Disponível em: < <https://doi.org/10.1016/j.bjoms.2014.02.007> > Acesso em: 10 jun 2019. (adaptado pelos autores para versão em português)

Figura 1 - Características faciais típicas da Síndrome de Treacher Collins, visão frontal e visão lateral

A, C = Características clínicas

B,D = Características tomográficas

Figura 2 - Características craniofaciais da Síndrome de Treacher Collins

1.2 DESORDENS RESPIRATÓRIAS DO SONO EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

As alterações respiratórias se manifestam logo após o nascimento (PLOMP et al., 2012a). No protocolo de atendimento do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC-USP), os indivíduos com STC e insuficiência respiratória leve a moderada são tratados com cânula nasofaríngea e acompanhados por oximetria. Já os casos graves são submetidos à traqueostomia. A distração osteogênica mandibular pode ser uma importante alternativa de tratamento para alívio dos sintomas respiratórios obstrutivos altos por aumentar o espaço orofaríngeo (YOSHIDA; TONELLO; ALONSO, 2012). Estas reduções dimensionais levam ao comprometimento funcional das vias aéreas e, muito provavelmente, às desordens respiratórias do sono (Quadro 1), em especial, à apneia obstrutiva do sono (AOS).

Clinicamente, a AOS se caracteriza por pausas respiratórias durante o sono acompanhadas de queda da saturação de oxigênio, seguidas de esforços inspiratórios ineficazes devido a obstruções nas vias aéreas superiores, levando a despertares recorrentes e fragmentação do sono. Desenvolvimento de hipertensão arterial, resistência à insulina são consequências comuns da AOS no médio e longo prazo (AMERICAN ACADEMY OF SLEEP MEDICINE, 2014).

De acordo com estudo epidemiológico realizado na cidade de São Paulo (TUFIK et al., 2010), no qual se investigou uma amostra de 1042 indivíduos, ficou evidente que dentre os principais fatores de risco para AOS estão a obesidade, o gênero masculino e a idade.

Contudo, raros são os estudos que avaliam as condições do sono de indivíduos com STC. Em busca feita no site Pubmed (NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE, 2019) em 24 de junho de 2019 utilizando as seguintes palavras-chave “Treacher Collins” AND “sleep” AND “polysomnography”, 13 trabalhos são apresentados. Destes, apenas 4 avaliaram, por meio de polissonografia completa, do tipo I, o sono de indivíduos adultos com STC. Os dois primeiros, de autoria de Plomp (2012a; 2012b), avaliaram, por meio de polissonografia, 22 adultos com STC, com idade variando entre 20 e 60 anos, e descrevem uma prevalência de 41% de AOS na população estudada. O trabalho de Akre et al. (2012), por sua vez, avaliou 11 adultos com STC entre 19 e 74 anos e mostra uma prevalência de 100% de apneia, a maior parte dos casos classificados como apneia moderada ou grave. Por fim, o trabalho de

Østertun Geirdal et al. (2013) avaliou 15 indivíduos com STC, com faixa etária variando entre 12 e 75 anos, e indica uma prevalência de AOS de 87% na população avaliada.

1	Insônia
2	Desordens respiratórias relacionadas ao sono
	Apneia obstrutiva do sono.
	Apneia central do sono.
3	Desordens Centrais de Hipersonolência
4	Desordens do Ritmo Circadiano Sono-Vigília
5	Parassonias
6	Desordens do movimento relacionadas ao sono
7	Outras desordens do sono

Nota: Classificação das desordens do sono segundo:

AMERICAN ACADEMY OF SLEEP MEDICINE. **The AASM manual for the scoring of sleep and associated events: rules, terminology and technical specifications.** Westchester: American Academy of Sleep Medicine, 2014.

Fonte: SATEIA, M. J. International classification of sleep disorders-third edition: highlights and modifications. **Chest**, New York, v.146, n.5, p.1387-1394, Nov. 2014.

Quadro 1 - Classificação das desordens do sono

1.3 MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO DA APNEIA DO SONO

O método considerado padrão ouro para o diagnóstico da AOS pela Academia Americana de Medicina do Sono é a polissonografia completa do tipo I (AMERICAN ACADEMY OF SLEEP MEDICINE. 2014). Trata-se do registro contínuo de variáveis fisiológicas, que incluem as aferidas por eletroencefalografia, eletro-oculografia, eletromiografia e variáveis cardiorrespiratórias (EPSTEIN et al., 2009). Ao exame polissonográfico, a apneia no adulto é caracterizada pela ausência de fluxo aéreo por, pelo menos, 10 segundos. É considerada obstrutiva quando acompanhada por esforço respiratório contra uma via aérea ocluída e, central, quando não há esforço respiratório associado. A hipopneia é definida como a diminuição do fluxo oronasal de, pelo menos 30% por, pelo menos, 10 segundos, acompanhada por redução de 3% da saturação da oxihemoglobina ou despertar.

O diagnóstico e a gravidade da AOS são definidos pelo índice de apneia e hipopneia (IAH) por hora de sono. Um IAH maior que 5 eventos por hora indica a presença de AOS. É considerada leve nos casos de IAH entre 5 e 15 eventos por hora, moderada nos casos de IAH entre 16 e 30 eventos por hora, e grave quando o IAH é maior que 30 eventos por hora de sono (AMERICAN ACADEMY OF SLEEP MEDICINE, 2014).

Existem ainda métodos subjetivos para aferição de risco para AOS previamente ao exame polissonográfico. Os métodos de análise e diagnóstico inicial dos sintomas clínicos associados às desordens do sono apresentam grande importância, pois permitem a triagem de pacientes de alto risco e com necessidade iminente de realização do exame de polissonografia. Neste contexto, os questionários para avaliação da qualidade do sono tornaram-se uma importante ferramenta para a aferição da qualidade do sono e detecção inicial de distúrbios associados (CHUNG et al., 2008), além de serem considerados um método de fácil aplicação clínica e de custo reduzido. Dentre eles, os principais e mais utilizados na prática clínica para avaliação de queixas de sinais e sintomas de ronco excessivo e sonolência diurna estão os questionários de Epworth (JOHNS, 1991) e Berlin (NETZER et al., 1999).

O questionário de Epworth, utilizado para aferir o grau de sonolência diurna, como sendo um fator sugestivo de AOS. Foi traduzido e validado em 2009 por Bertolazi et al. (2009) com o intuito de desenvolver uma versão da escala de sonolência de Epworth (ESE) para uso no Brasil. Em 1999, Netzer et al. propuseram o questionário de Berlin, que afere o risco para AOS. O questionário de Berlin foi traduzido e adaptado para população brasileira por Vaz et al. (2010).

Considerando que estudos têm sugerido uma possível correlação entre AOS e baixa qualidade de vida (ØSTERTUN GEIRDAL et al., 2013), a investigação desse indicador se torna relevante, para uma melhor caracterização da AOS nesta população específica. Neste sentido, a Organização Mundial de Saúde (OMS) define Qualidade de Vida (QV) como “a percepção do indivíduo de sua posição na vida no contexto da cultura e do sistema, definindo a qualidade de valores nos quais ele vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações”. Um dos métodos para avaliar a Qualidade de Vida é o Short Form Health Survey (SF-36) que é um instrumento traduzido e validado no Brasil (CICONELLI et al., 1999). Trata-se de um instrumento genérico de QV, multidimensional e é utilizado como instrumento para avaliação em diversos países, com uma abrangência nacional e internacional.

Em estudo que avaliou a QV em indivíduos com STC, com ou sem alterações da orelha externa, mostrou que, contrariamente ao esperado, a deformidade de orelha não representa fator que impacta negativamente a qualidade de vida desta população (LODOVICH I et al., 2018). Estudos correlacionando a qualidade de vida com a ocorrência de apneia nesta população brasileira não foi encontrado.

Assim, frente às características craniofaciais que permeiam a Síndrome de Treacher Collins e que, comprovadamente reduzem as dimensões das vias aéreas superiores, associado às queixas clínicas frequentemente observadas, a hipótese do presente estudo é que esta população possui alta prevalência de apneia obstrutiva do sono. Para confirmação da hipótese procedeu a investigação clínica e polissonográfica.

2 Objetivos

2 OBJETIVOS

O presente estudo teve por objetivo primário investigar a ocorrência de apneia obstrutiva do sono em uma população de adultos com diagnóstico de Síndrome de Treacher Collins, utilizando o exame de polissonografia noturna.

Os objetivos secundários foram:

- 1) Determinar o índice de apneia e hipopneia (IAH) e sua severidade
 - 2) Comparar a prevalência de apneia dos indivíduos com Síndrome de Treacher Collins com os dados de prevalência de estudo epidemiológico em população não sindrômica, considerado padrão internacional para prevalência de apneia;
 - 3) Aferir parâmetros antropométricos como: índice massa corpórea (IMC), circunferência cervical (C.C) e circunferência abdominal (C.A);
 - 4) Investigar, por meio de questionário, queixas respiratórias diurnas e noturnas;
 - 5) Investigar do risco de apneia por meio do Questionário de Berlin;
 - 6) Investigar do índice de sonolência utilizando a Escala de Sonolência de Epworth;
 - 7) Aferir do índice de qualidade de vida por meio do Questionário SF36;
 - 8) Correlacionar os dados clínicos e os obtidos nos questionários com a ocorrência e a severidade da AOS.
-
-

3 Material e Métodos

3 MATERIAIS E MÉTODOS

3.1 CASUÍSTICA

O presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC/USP) (CAAE 85275618.0.0000.5441; Parecer 2.686.107) (ANEXO A) e foi realizado na Unidade de Estudo do Sono do Laboratório de Fisiologia (UES) do HRAC/USP. Todos os pacientes ou os seus responsáveis assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e/ou o Termo de Assentimento (ANEXO B,C,D).

O período de coleta de dados durou 8 meses, entre agosto de 2018 a março de 2019. Neste período, dos 125 indivíduos com STC regularmente matriculados no HRAC, 22 compareceram para tratamento de rotina. Destes, 2 não quiseram participar do estudo. Assim, o estudo foi composto por 20 indivíduos nos quais se realizou, em primeira consulta, investigação clínica completa, descrita nos itens 3.2.1 e 3.2.2. Dentre os 20, foi possível a realização de 9 exames de polissonografia, devido ao prazo de retorno dos pacientes, conforme ilustra a Figura 3.

Foram considerados como critérios de inclusão: indivíduos com idade superior a 16 anos, com diagnóstico da Síndrome Treacher Collins. Os critérios de exclusão corresponderam à incapacidade física ou mental para responder a questionários e submeter-se ao exame de polissonografia.

Após a explicação dos protocolos e procedimentos a serem realizados, os participantes maiores de 18 anos receberam o termo de consentimento livre esclarecido (ANEXO B). Para os menores de idade, foi aplicado o termo de assentimento (ANEXO C) e o termo de consentimento livre esclarecido para seus pais (ANEXO D). O pai, a mãe ou um responsável pelo menor de idade teve direito a permanecer na UES-HRAC-USP durante a noite do exame de polissonografia contando com uma cadeira reclinável para repouso. As refeições, durante período de internação, foram concedidas pelo hospital para o paciente e acompanhante.

STC= Síndrome de Treacher Collins HRAC = Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais

Figura 3 – Processo de recrutamento da amostra

3.2 MÉTODOS

3.2.1 Levantamentos dos sintomas clínicos por meio de questionários validados

Com o objetivo de avaliar os fatores de risco para apneia obstrutiva do sono, foi solicitado aos participantes da pesquisa que respondessem a três modalidades de questionários validados na literatura: Questionário de Berlin (NETZER et al., 1999), Escala de Sonolência de Epworth (JOHNS, 1991) e o questionário de qualidade de vida Short Form Health (SF-36) (CICONELLI et al., 1999). Realizou-se, também, levantamento de sintomas respiratórios, por meio de questionário protocolar da UES-HRAC-USP, adaptado de Caouette-Laberg et al. (1992) (ANEXO E).

O questionário de Berlin (ANEXO F) é utilizado para avaliar o risco para apneia obstrutiva do sono e considera como sendo de alto risco os indivíduos com sintomas persistentes (mais de 3-4 vezes por semana), em pelo menos duas das três categorias que constituem o questionário: 1- Ronco; 2- Sonolência diurna e/ou ao dirigir; 3- Obesidade e/ou hipertensão arterial (NETZER et al., 1999).

A Escala de Sonolência de Epworth (ANEXO G) é utilizada para analisar a percepção subjetiva de sonolência diurna pelo indivíduo. É composto por 8 questões que avaliam o grau de sonolência, sendo cada questão pontuada de 0 a 3, graduadas de acordo com a probabilidade de sonolência em situações cotidianas. A pontuação pode alcançar até 24 pontos, com menor pontuação indicando menos sonolência. O valor de 10 pontos é utilizado como limite de normalidade e valores acima de 11 pontos foram considerados sonolência excessiva (JOHNS, 1991).

O “Questionário de Sintomas Respiratórios”, proposto pelo Laboratório de Fisiologia do HRAC-USP, afere queixas relacionadas à respiração durante o dia e durante o sono. É dividido em quatro domínios que investigam relatos de obstrução nasal, cefaleia, roncos, pausas respiratórias, infecções e alergias respiratórias recorrentes, uso de medicamentos, tabagismo e doenças sistêmicas.

O Short Form Health (SF36) (ANEXO H), por sua vez, é um questionário utilizado internacionalmente para avaliação da qualidade de vida. Trata-se de inquérito retrospectivo (4 semanas anteriores), que contém 36 itens, incorporados em 8 dimensões: capacidade funcional, aspectos físicos, dor, estado geral da saúde, vitalidade, aspectos sociais, aspecto emocional e saúde mental. Estes itens graduem as respostas de 0 a 100, que indicam a maior pontuação como melhor estado de

saúde, sendo que o último item, não pontuável, avalia a mudança retrospectiva de saúde comparada a de um ano atrás (CICONELLI et al., 1999). Para fins de avaliação, os resultados de qualidade de vida obedecerão a uma escala de 4 pontos, ou seja, de 0 a 25 = ruim, de 26 a 50 = regular, 51 a 75 = boa e 76 – 100 = muito boa.

Adicionalmente, realizou-se levantamento dos procedimentos cirúrgicos que constituem protocolo reabilitador do HRAC-USP e que, direta ou indiretamente, podem alterar a morfologia das vias aéreas superiores.

3.2.2 Exame físico

A partir das medidas de peso e altura, o índice de massa corpórea (IMC) foi calculado, pela fórmula $IMC = \text{peso} / \text{altura}^2$ (kg/m^2). De acordo com o IMC, os indivíduos foram classificados em: baixo peso ($IMC < 18,5 \text{kg}/\text{m}^2$), peso normal ($IMC = 18,5 - 24,9 \text{kg}/\text{m}^2$), sobrepeso ($IMC = 25 - 29,9 \text{kg}/\text{m}^2$) ou obeso ($IMC \geq 30 \text{kg}/\text{m}^2$) (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA PARA O ESTUDO DA OBESIDADE E DA SÍNDROME METABÓLICA, 2016).

A medida da circunferência cervical (CC) foi realizada, aproximadamente, 8cm abaixo da implantação inferior do pavilhão auricular. A circunferência abdominal (CA) foi mensurada no meio da distância entre a crista ilíaca e o rebordo costal inferior (Figura 4). Valores de circunferência cervical $\geq 40\text{cm}$ para homens e $\geq 36\text{cm}$ para mulheres e de circunferência abdominal $\geq 94\text{cm}$ para homens e $\geq 80\text{cm}$ para mulheres foram considerados de risco para AOS (DAVIDSON; PATEL, 2008; SOYLU et al., 2012).

A pressão arterial foi aferida com estetoscópio (Litman) e esfigmomanômetro (OPAS). De acordo com a Sociedade Brasileira de Hipertensão, considerou-se como valores alterados aqueles ≥ 140 para a pressão máxima e ≥ 90 para a pressão mínima (SBH, 2016).

3.2.3 Polissonografia

Como parte da rotina de atendimento da UES-HRAC-USP, todos os indivíduos foram submetidos à avaliação clínica por médico da equipe do HRAC-USP para verificação de estado geral de saúde e aptidão para exame de polissonografia (EMBLA N7000® fabricado pelo MEDCARE – Islândia com registro na ANVISA:

80181930024 / FINDER série 900® MEDITRON fabricado pela MEDSUPPLY ELETRO ELETRÔNICA Ltda – Brasil com registro na ANVISA: 80896669001). Após prescrição do exame, procedeu-se a polissonografia noturna na UES-HRAC-USP, assistida por técnico especializado (L.V.F.S).

Os indivíduos que aceitaram participar do exame de polissonografia foram internados por uma noite no HRAC-USP, e foram submetidos à polissonografia completa noturna, realizada na UES-HRAC/USP, utilizando um sistema EMBLA N7000® e FINDER série 900® MEDITRON. Os pacientes foram monitorados através do sistema de gravação de áudio e vídeo com uma câmera de infravermelho, com registro do sono mínimo de 6 horas dos sinais biológicos ilustrados no Quadro 2.

A

B

Nota: Técnica de medida da circunferência cervical, aferida aproximadamente 8cm abaixo da implantação inferior do pavilhão auricular (A), e, medida da circunferência abdominal, aferida entre a crista ilíaca e o rebordo costal inferior (B).

Figura 4 - Medidas antropométricas

1. EEG	Atividade cerebral por eletroencefalografia: eletrodos F3, F4, C3, C4, O1 e O2, com referência em mastóide contralateral.
2. EOG	Movimento dos olhos por eletrooculograma.
3. EMG	Atividade muscular do mento por eletromiografia.
	Atividade muscular de membros inferiores por eletromiografia.
1. PARÂMETROS RESPIRATÓRIOS	Fluxo aéreo nasal e oral por sensor do tipo termistor.
	Pressão nasal por transdutor de pressão.
	Esforço respiratório torácico e abdominal por pletismografia de indutância.
	Ronco com microfone traqueal.
	Saturação da oxihemoglobina (SatO ₂) por oximetria digital.
2. ECG	Eletrocardiografia
3. POSIÇÃO CORPORAL	Registro de posição corporal.

EEG = eletroencefalograma EOG = eletrooculograma EMG = eletromiografia ECG = eletrocardiografia

Quadro 2 - Variáveis (sinais biológicos) aferidos no exame de polissonografia noturna completa (tipo1)

A classificação dos eventos respiratórios foi de acordo com o AASM Manual for Scoring Sleep and Associated Events (AMERICAN ACADEMY OF SLEEP MEDICINE, 2014). Foi considerada como apneia, a queda da amplitude do registro do termistor igual ou maior que 90% da linha de base, com duração acima de 10 segundos. A apneia obstrutiva foi definida como a ausência de fluxo de ar nasal na presença de esforço respiratório, a apneia central, como ausência de fluxo de ar nasal na ausência de esforço respiratório, e, a apneia mista, quando observados componentes centrais e obstrutivos, ou seja, ausência de esforço respiratório na porção inicial do evento, seguida por presença de esforço respiratório na segunda porção do evento. A hipopneia foi definida como a redução da amplitude do registro do transdutor de pressão igual ou maior que 30% da linha de base, por pelo menos 10 segundos, associada a uma dessaturação da oxihemoglobina igual ou maior que 3% da linha de base ou despertar.

3.2.4 Variáveis analisadas

Foram analisadas as seguintes variáveis polissonográficas:

- Índice de despertares, calculado como o número de despertares por hora de sono (ID).
- Número e duração dos episódios de apneia e hipopneia (AHd).
- Índice de apneia e hipopneia, calculado como o número de apneias e hipopneias por hora de sono. Foi considerado para esta análise, o número total de eventos respiratórios, incluindo o número de apneias obstrutivas, centrais, mistas e hipopneias (IAH), bem como o número de apneias obstrutivas, apneias mistas e hipopneias, exclusivamente (IAOH). Valores de $IAH \geq 5/h$ foram considerados como indicativos de presença de apneia obstrutiva do sono. A gravidade da apneia, quando presente, será classificada, segundo os critérios da AASM (2014), como leve= $IAH \geq 5$ até $<15/h$, moderada= $IAH \geq 15$ e $<30/h$, grave= $IAH \geq 30/h$.
- Índice de apneia e hipopneia durante o sono REM, calculado como o número de apneias e hipopneias por hora de sono REM (IAH-REM).
- Saturação média e mínima da oxihemoglobina ($SatO_2$).
- Índice de dessaturação, calculado como o número de dessaturações por hora de sono, tanto para as dessaturações totais, como para as dessaturações abaixo de 90%.

3.2.5 Forma de análise dos resultados

Considerando que os dados obtidos seguiram distribuição normal, os valores referentes às análises clínica e polissonográfica foram apresentados de maneira descritiva, na forma de média $\pm$ desvio padrão e distribuição percentual.

A significância entre as variáveis quantitativas foi determinada pelo teste Correlação de Spearman. Valores de $r = 0 - 0,39$ foram considerados como correlação

fraca, 0,40 – 0,69 como moderada e 0,70 – 1 como sendo forte correlação (SPEARMAN, 1904). Para todos os casos, valores de $p < 0.05$ foram considerados significantes.

4 Resultados

4 RESULTADOS

4.1 ANÁLISE CLÍNICA (EXAME FÍSICO E APLICAÇÃO DOS QUESTIONÁRIOS)

A amostra do presente estudo foi composta por 20 indivíduos com STC, com média de idade de $22,6 \pm 5,8$ anos (idade mínima = 16 e idade máxima = 35). Destes, 9 indivíduos (45%) eram do gênero masculino e 11 indivíduos (55%) gênero feminino. Os dados demográficos apresentados e outros adicionais, referentes à escolaridade, estado civil e dados profissionais estão descritos na Tabela 1.

O IMC médio correspondeu a $22,9 \pm 5,9$, sendo que 2 indivíduos (10%) foram classificados um como sobrepeso e um como obesidade. A circunferência cervical média correspondeu a $34,1 \pm 4,3$ cm (valores de referência = ≥ 40 cm para homens e ≥ 36 cm para mulheres) e a circunferência abdominal média a $80,4 \pm 13,6$ cm (valores de referência = ≥ 94 cm para homens e ≥ 80 cm para mulheres). Quatro indivíduos (20%), entre homens e mulheres, apresentaram circunferência cervical de risco para apneia obstrutiva do sono e 6 (30%) apresentaram circunferência abdominal de risco.

A pressão arterial sistólica (máxima) e diastólica (mínima) foram, em média, de $113,0 \pm 12,6$ mmHg e $68,0 \pm 9,5$ mmHg, respectivamente. Não foram observados casos de pressão arterial acima do considerado normal. Os dados antropométricos acima descritos e os valores de pressão arterial estão descritos na Tabela 2.

Tabela 1 – Dados demográficos dos indivíduos avaliados

DADOS DEMOGRÁFICOS		DISTRIBUIÇÃO PERCENTUAL
Idade (anos)	22,6±5,8	
Gênero	Feminino	11 (55%)
	Masculino	09 (45%)
Nível escolaridade	Ensino fundamental	04 (20%)
	Ensino médio	12 (60%)
	Ensino superior	04 (20%)
Estado Civil	Solteiro	18 (90%)
	Casado	02 (10%)
Profissão	Do lar	02 (10%)
	Trabalhadores ativo	04 (20%)
	Desempregados	01 (10%)
	Estudantes	13 (65%)

n=20

Nota: Dados coletados durante anamnese clínica pela pesquisadora

Tabela 2 - Dados antropométricos e clínicos referente aos indivíduos com Síndrome de Treacher Collins

DADOS ANTROPOMÉTRICOS	Média	Desvio padrão(dp)
IMC	22,9	5,9
C.C	34,1	4,3
C.A	80,4	13,6
P.A max	113,0	12,6
P.A min	68,0	9,5

(n=20)

IMC= Índice massa corpórea C.C circunferência cervical C.A= circunferência abdominal P.A máx= pressão arterial máxima
P.A mín= pressão arterial mínima

Quanto à avaliação do risco para AOS, detectou-se, por meio do questionário de Berlin, que 35% (7) dos 20 indivíduos analisados foram categorizados como sendo de alto risco. Utilizando-se a escala de sonolência de Epworth, o valor médio de pontuação correspondeu a $8,2 \pm 3,8$ (valor de referência = >10 = sonolência diurna excessiva), e detectou-se que 20% (4) dos indivíduos apresentaram pontuação indicativa de sonolência diurna excessiva.

Utilizando-se o questionário de sintomas respiratórios, foi possível observar que 75% (15) acusam “ronco” todos os dias da semana. Doenças respiratórias recorrentes tais como rinite e sinusite foram relatadas por 40% (8) dos indivíduos. Catorze indivíduos (70%) relatam obstrução nasal diurna e noturna frequentes, sendo que 25% declararam fazer uso de descongestionante nasal. Com relação à respiração em repouso, 80% (16) relataram respiração oral de suplência durante o repouso ou durante atividade física.

No Short Form Health (SF36), que avaliou a qualidade de vida da presente amostra mostrou que, em todas as dimensões avaliadas (capacidade funcional, aspectos físicos, dor, estado geral da saúde, vitalidade, aspectos sociais, aspecto emocional e saúde mental) os indivíduos pontuaram como boa ou muito boa qualidade de vida.

A Tabela 5 descreve os procedimentos cirúrgicos protocolares aos quais foram submetidos os sujeitos da presente amostra e que, direta ou indiretamente, interferem na morfologia das vias aéreas superiores. Detectou-se que 40% dos indivíduos foram submetidos à palatoplastia, entre 20% e 35% à cirurgias nas vias aéreas e quase metade da amostra (45%) foi submetida à cirurgia ortognática.

Tabela 3 - Pontuação média ($\pm$ DP) ou número de pacientes (porcentagem) com pontuação maior que o limite de normalidade na aplicação da Escala de Sonolência de Epworth, Questionário de Berlin e Questionário de Sintomas respiratórios, do grupo total de indivíduos analisados no presente estudo

QUESTIONÁRIOS	Total (n=20)
Berlin	
Alto risco, (número de casos)	7 (35%)
Epworth	
Pontuação média	8,2 $\pm$ 3,8
Pontuação >10 (número de casos)	4 (20%)
Sintomas respiratórios	
Ronco	15 (75%)
Doenças respiratórias recorrentes	8 (40%)
Obstrução nasal diurna e/ou noturna	14 (70%)
Respiração oral diurna e/ou noturna	16 (80%)

Tabela 4 - Dados referente a qualidade de vida de indivíduos com Síndrome de Treacher Collins com SF 36.

QUESTIONÁRIO SF 36 - QUALIDADE DE VIDA		
Domínio	Média	Desvio padrão (dp)
Capacidade funcional	80,8	19,4
Limitação por aspectos físicos	80,0	29,9
Dor	78,9	21,11
Estado geral da saúde	67,0	14,5
Vitalidade	64,0	12,7
Aspectos sociais	76,3	26,6
Limitação por aspectos emocionais	63,3	30,4
Saúde mental	67,6	15,7

Tabela 5 - Protocolos cirúrgicos em vias aéreas superiores realizados durante os períodos de internação Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, Bauru

CIRURGIAS	Número	Porcentagem
Cirurgias primárias		
Palatoplastia	08	40%
Cirurgias nas vias aéreas		
Septoplastia/Turbinectomia	07	35%
Amidalectomia	05	25%
Atresia coanas	04	20%
Cirurgias ósseas		
Distração osteogênica	01	5%
Ortognática	09	45%

4.2 ANÁLISE POLISSONOGRÁFICA

Como mencionado anteriormente, 9 pacientes foram submetidos à polissonografia noturna do tipo I. Os valores individuais e médios das variáveis analisadas ao exame polissonográfico de interesse para o presente estudo estão apresentadas na Tabela 6.

Dentre os principais parâmetros avaliados, destaca-se o índice de despertares médio que correspondeu a $9,2 \pm 9,3$ eventos/h (mínimo = 3,1 e máximo = 31,1 eventos/h) e o índice de apneia e hipopneia médio (IAH) que correspondeu a $11,8 \pm 24,7$ eventos/h, (mínimo = 0,6 e máximo = 77,5 eventos/h). Ao se avaliar o IAH-exclusivamente no sono REM, o IAH REM médio foi de $16,1 \pm 31,8$ eventos/h (mínimo = 0,6 e máximo = 87,8 eventos/h). A duração média das apneias foi de $41 \pm 18,5$ s, sendo que a mais longa foi de 78,4s. Dentre os eventos de apneia, houve predomínio quase que absoluto de apneias obstrutivas (99%). A saturação média de oxihemoglobina foi de $96,2 \pm 3,6\%$. Os valores médios de saturação mínima corresponderam a $89,1 \pm 12,1\%$ (mínimo = de 58%).

Na tabela 7 estão apresentados os resultados de prevalência de apneia na amostra de indivíduos com STC e a comparação com os dados de Tufik et al. (2010), estudo epidemiológico em população não sindrômica, considerado padrão

internacional para prevalência de apneia. Nota-se que a prevalência de AOS na população estudada (16 – 35 anos) é 6 vezes maior (44,4%) que a da população estudada por Tufik et al. (2010) na faixa etária de 20-29 anos ou, ainda, aproximadamente 2 vezes maior que a prevalência de AOS na faixa etária de 30-39 anos.

Tabela 6 - Valores individuais e médios das principais variáveis polissonográficas relacionadas às desordens respiratórias do sono e à oximetria de interesse para o presente estudo

indivíduos	Variáveis relacionadas às desordens respiratórias do sono										Variáveis relacionadas à oximetria	
	D (n°)	ID (events/h)	A+H (n°)	H (n°)	AO (n°)	AC (n°)	AM (n°)	IAH (events/h)	IAH REM (events/h)	AHd (seg)	SatO2 média (%)	SatO2 mín (%)
1	22	3,1	18	14	4	0	0	3,1	12,0	56,7	96,0	94,0
2	33	5,7	22	8	14	0	0	3,8	-	29,5	97,0	90,0
3	21	5,0	15	4	10	1	0	2,3	4,5	25,1	97,0	94,0
4	19	3,9	43	13	21	4	5	6,3	4,7	78,4	98,1	92,0
5	0	0	1	0	1	0	0	0,2	-	17,2	96,8	94,0
6	12	5,3	629	1	627	1	0	77,5	87,8	47,4	86,9	58,0
7	91	12,2	43	20	22	1	0	5,8	2,4	31,5	98,0	87,0
8	187	31,1	42	36	6	0	0	7,0	1,0	43,0	97,0	96,0
9	21	7,1	5	4	1	0	0	0,6	0,6	40,5	99,0	97,0
X	50,8	9,2	90,2	11,1	78,4	0,8	0,6	11,8	16,1	41,0	96,2	89,1
DP	60,5	9,3	202,4	11,4	205,9	1,3	1,7	24,7	31,8	18,5	3,6	12,1
Mín-Máx	12- 187	3,1-31,1	1-629	1- 36	1-627	1-4	0-5	0,6- 77,5	0,6-87,8	17,2- 78,4	86,9-99	58-97

D= despertares, ID= índice de despertares, A+H = apneia e hipopneia, H= hipopneia, AO= apneia obstrutiva, AC= apneia central, AM= apneia mista, IAH= índice apneia e hipopneia, IAH Rem= índice de apneia e hipopneia, SatO2 = saturação oxihemoglobina e AHd= duração apneia e hipopneia.

Tabela 7 - Dados de prevalência de apneia do sono na amostra de indivíduos com STC no presente estudo e a comparação com os dados de Tufik et al 2010

	No presente estudo	Tufik et al 2010	
N	9	236	248
faixa etária (anos)	16 a 35	20-29	30-39
prevalência de apneia (%)	44,4%	7,4	24,2

Nota: Fidélis da Siva et al 2019 e de Tufik et al 2010

4.3 CORRELAÇÕES ENTRE AS VARIÁVEIS

A tabela 8 mostra as correlações analisadas com significância estatística associada à correlação forte e moderada. Valores positivos indicam que quando uma variável aumenta, a outra também aumenta, ou seja, são diretamente proporcionais. Valores negativos indicam que são variáveis inversamente proporcionais. Ou seja, quando uma aumenta, a outra diminui.

Assim, utilizando os testes de correlação de Spearman (1904) foi possível observar significativas e fortes correlações positivas entre CC x IAH REM e CC x AC, entre CA x IAH, CA x AH, CA x AO, entre IMC x IAH REM, entre AH x PAmáx, IAH x PAmáx, AHd x PAmáx, AHd x PAmín, AO x PAmáx H x D. Correlações moderadas positivas foram observadas entre CC x AO, CA x PAmáx, CA x PAmín e correlações negativas moderadas, porém significativas, foram observadas entre CC x SatO₂mín e entre CA x SatO₂mín.

Em outras palavras, como dado de maior relevância clínica, observou-se que quanto maior a circunferência cervical, a circunferência abdominal e o IMC, maior o índice de apneia e hipopneia, especialmente, no sono REM. Além disso, observou-se que quanto maior a ocorrência de eventos de apneia, maiores os valores de pressão arterial observados. Por fim, observou-se que, quanto maiores as circunferências cervicais e abdominais, mais baixos foram os índices de Saturação mínima de oxihemoglobina detectados.

As demais combinações entre variáveis não apresentaram correlação significativa.

Tabela 8 - Variáveis correlações analisadas com significância estatística e com correlação moderada/forte

VARIÁVEIS FÍSICAS E POLISSONOGRÁFICAS	r	p
Correlações fortes		
CC x IAH REM	0,75	0,04
CC x AC	0,79	0,00
CA x AH	0,85	0,00
CA x AO	0,71	0,03
CA x IAH	0,79	0,00
IMC x IAH REM	0,89	0,00
AH x PAmáx	0,89	0,00
AO x PAmáx	0,73	0,02
IAH x PAmáx	0,79	0,00
AHd x PAmáx	0,70	0,03
AHd x PAmín	0,71	0,03
H x D	0,81	0,01
Correlações moderadas		
CC x AH	0,66	0,05
CC x AO	0,65	0,05
CC x SatO ₂ mín	-0,65	0,05
CA x PAmáx	0,61	0,00
CA x PAmín	0,46	0,04
CA x SatO ₂ mín	-0,66	0,04

D= despertares, ID= índice de despertares, A+H = apneia e hipopneia, H= hipopneia, AO= apneia obstrutiva, AC= apneia central, AM= apneia mista, IAH= índice apneia e hipopneia, IAH Rem= índice de apneia e hipopneia, SatO₂ = saturação oxihemoglobina e AHd= duração apneia e hipopneia.

Valores de r: Fraca: r = 0-0,39, Moderada: r = 0,40 – 0,69, Forte: r = 0,70 – 1 forte (SPEARMAN 1904); p<0.05

Figura 5 - Correlação entre as variáveis Circunferência abdominal (CA), expressa em cm, e índice de apneia e hipopneia (IAH)

Figura 6 - Correlação entre as variáveis Pressão arterial Máxima (PAmáx), expressa em mmHg, e índice de apneia e hipopneia (IAH)

Figura 7 - Correlação entre as variáveis circunferência cervical (CC), expressa em cm, e índice de apneia e hipopneia no sono REM (IAH REM)

Figura 8 - Correlação entre as variáveis circunferência abdominal (CA), expressa em cm, e índice de apneia e hipopneia no sono REM (IAH REM)

5 Discussão

5 DISCUSSÃO

O principal achado do presente estudo confirma a hipótese inicial de que indivíduos com Síndrome de Treacher Collins possuem frequente de AOS, da ordem de 44%. Em indivíduos não sindrômicos, da mesma faixa etária, a prevalência de AOS relatada por Tufik et al. (2010) em estudo epidemiológico clássico, encontra-se entre 7% e 24%, 2 a 6 vezes maior que a observada na amostra do presente estudo. Apesar de altamente prevalente, a apneia foi classificada como leve (IAH médio = 11,8).

Apesar da amostra reduzida, o presente estudo se destaca, entre outros, pelo rígido controle da faixa etária analisada. A amostra foi composta exclusivamente por adultos jovens, entre 16 e 35 anos. De acordo com estudo de Tufik et al. (2010), no qual se investigou uma amostra de 1042 indivíduos, ficou evidente que, dentre os principais fatores de risco para AOS, além da obesidade e do gênero masculino, está a idade. Em outras palavras, quanto maior a idade, maior a prevalência de apneia. Apesar da pouca idade, a prevalência de AOS mostrou-se elevada na população investigada no presente estudo.

Em um dos casos, observou-se apneia grave (IAH=77,5), provavelmente decorrente da obesidade grave apresentada pelo indivíduo, o que reforça o fator obesidade constituir fator de risco para AOS. Apesar deste caso isolado, o IMC médio do grupo foi da ordem de 23, e os valores de CC e CA também dentro dos valores de normalidade, indicam a eutrofia da amostra analisada (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA PARA O ESTUDO DA OBESIDADE E DA SÍNDROME METABÓLICA, 2016).

Ressalte-se, ainda, que o grupo foi composto quase que igualmente por homens (45%) e mulheres (55%). Assim, de uma maneira geral, pode-se inferir que a ocorrência de apneia no grupo avaliado não está relacionada à obesidade, ao gênero masculino ou à idade, os três principais fatores de risco para AOS, mas sim à presença da síndrome *per se* e de suas características esqueléticas faciais atípicas.

Apesar do diagnóstico de AOS, os valores de pressão arterial estavam dentro dos parâmetros de normalidade (MALACHIAS et al., 2016). A literatura demonstra que a AOS está associada ao aumento da prevalência de hipertensão (MOHSENIN et al., 2019) e, portanto, é provável que os efeitos cardiovasculares de longo prazo da apneia ainda não se manifestaram na jovem população aqui estudada. Destaca-se a

importância de alertar os pacientes sobre a inter-relação entre a ocorrência de apneia do sono e a elevação dos valores pressóricos ao longo do tempo, como forma de prevenção.

Em se tratando de sintomas associados à AOS, observou-se, por meio do questionário de sintomas respiratórios, que parcela considerável da população estudada apresentava queixas respiratórias crônicas, em especial o ronco (75%), além da sensação de obstrução nasal e presença de respiração oral no repouso. Apesar das diversas cirurgias para adequação da função respiratória (35%) e para correção das bases ósseas (45%) que os pacientes da presente amostra foram submetidos ao longo do processo reabilitador, sintomas respiratórios ainda persistem. Em se tratando de sonolência, utilizando-se a Escala de Epworth, foi possível observar que 20% dos indivíduos apresentavam sonolência excessiva diurna.

Já por meio do questionário de Berlin, foi possível detectar que 35% dos indivíduos estavam em risco para AOS. Dentre eles, 24% apresentavam ronco; na presente amostra, como mencionado anteriormente, 75% roncavam todos os dias da semana. Mais uma vez, essas diferenças sugerem a influência da síndrome na qualidade do sono e da função respiratória desses indivíduos. Apesar de a polissonografia ser considerada método padrão-ouro para o diagnóstico da AOS, é consenso que os questionários de Berlin e de Epworth, apesar de sua subjetividade, permitem a triagem de pacientes de alto risco para AOS (CHUNG et al., 2008).

Apesar destes achados, que sabidamente impactam negativamente a qualidade de vida, os resultados do questionário SF36 indicam boa ou muito boa de qualidade de vida nos indivíduos com STC. Por um lado, estes resultados são confirmados pelos trabalhos de Bento et al. (2011) e de Lodovichi et al. (2018), nos quais não se detectou evidências de baixa qualidade de vida nesses indivíduos. Por outro lado, são contrários aos de Østertun Geirdal et al. (2013) que mostram que nos pacientes com STC a qualidade de vida está reduzida, especialmente se associada à ocorrência da AOS. Apesar das queixas de sono e das queixas respiratórias oral observadas, isto ainda não implica em redução da qualidade de vida, justamente pela idade da população avaliada, de adultos jovens. Especula-se que, com o avanço da idade, a qualidade de vida tende a se deteriorar precocemente nesta população, assim como é previsto com os valores de pressão arterial, em decorrência dos sintomas detectados.

Para a confirmação do quadro de apneia, sugerido pelo exame clínico, realizou-se, em um subgrupo (n=9) da amostra total (n=20), exame de polissonografia. Detectou-se que o 44% deles tinham AOS, sendo que índice de apneia / hipopneia médio correspondeu a 11,8 eventos / hora de sono, apneias estas de caráter predominantemente obstrutivo, de grau leve.

Contudo, ao se avaliar o índice de apneia / hipopneia médio durante o sono REM, fase do sono na qual se observa tônus muscular bastante reduzido, maior risco de colapso faríngeo e, portanto, maior chance de ocorrência de apneia, o IAH se eleva para 16, portanto, uma apneia considerada moderada (AMERICAN ACADEMY OF SLEEP MEDICINE, 2014). A duração média das apneias foi de 41 segundos e os indivíduos despertaram, em média, 9 vezes / hora de sono, indicando o alto grau de fragmentação do sono. Os valores mais baixos de dessaturação de oxihemoglobina corresponderam, em média, a 89%.

Ressalte-se que a prevalência de apneia obtida com o exame de PSG, de 44%, é parcialmente comparável à porcentagem de pacientes em alto risco, aferida pela Escala de Berlim ou pela Escala de Sonolência de Epworth. Assim, parece-nos que a elaboração de questionários próprios para indivíduos com anomalias craniofaciais, mais sensíveis para detecção de sintomas nessa população, se torna mandatório.

A frequência de apneia detectada no presente estudo é muito similar aos achados de Plomp et al. (2012a; 2012b) que avaliaram, por meio de PSG, o sono de indivíduos com STC. Os autores encontraram uma prevalência de 41% de AOS. Contudo, ressalva deve ser feita à amostra ora estudada, pois, apesar do número maior (22), o controle da idade foi pobre, variando entre 20 e 60 anos.

Outros dois trabalhos acusam prevalências bem maiores de AOS em indivíduos com STC. O estudo de Akre et al. (2012) avaliou 11 adultos com STC, com ampla variação de idade (19 a 74 anos) e mostra uma prevalência de 100% de apneia, a maior parte dos casos classificados como apneia moderada ou grave. Já, estudo de Østertun Geirdal et al. (2013) avaliou 15 indivíduos com STC, com faixa etária variando ente 12 e 75 anos, e indicou uma prevalência de AOS de 87%. A alta prevalência de AOS nestes dois últimos estudos provavelmente se deu em decorrência da inclusão de idosos na amostra, nos quais, sabidamente, a prevalência de AOS é elevada.

Mais uma vez, é importante mencionar e valorizar a amostra que compôs o presente estudo. Em 8 meses, 22 dos 125 adultos com STC regularmente matriculados no HRAC compareceram para tratamento de rotina. Destes, 20 aceitaram participar do estudo e em 9 foi possível a realização da polissonografia. Em se tratando de uma síndrome craniofacial rara, cuja incidência permeia 1 para cada 50.000 nascidos vivos (ROVIN et al., 1964; FAZEN; ELMORE; NADLER, 1967), a amostra aqui avaliada apresenta importância clínica inquestionável.

Mais uma vez, a dificuldade em se compor uma amostra maior, mesmo em um hospital especializado na reabilitação de anomalias craniofaciais como o HRAC-USP, baseia-se nas seguintes justificativas: 1) raridade da síndrome, 2) critério de seleção restrito, em especial relacionado à idade, 3) nível de adesão dos indivíduos ao exame de PSG, e, 4) capacidade limitada de realização do exame de PSG, devido à falta de pessoal técnico.

Ao se correlacionar os resultados obtidos no exame polissonográfico com os dados antropométricos, observou-se que quanto maior o IMC, maior o índice de apneia e hipopneia, especialmente, no sono REM. O mesmo acontece nas variáveis circunferência cervical e circunferência abdominal, ou seja, quanto maiores as circunferências, maior a ocorrência de apneias / hora de sono. Da mesma forma, quanto maiores as circunferências cervicais e abdominais, mais os indivíduos dessaturavam, ou seja, mais baixos eram os índices de saturação mínima de oxihemoglobina detectados. Além disso, observou-se que, quanto maior a ocorrência de eventos de apneia, maiores os valores de pressão arterial observados.

Por fim, a hipótese inicial do presente estudo é confirmada, de que a AOS é uma condição frequente em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins, quando comparados aos dados normativos de uma população não sindrômica. Estudos que avaliem uma amostra maior, em diferentes faixas etárias, pré- e pós-ortognática, são fundamentais para melhor caracterização da apneia do sono nesta população.

6 Conclusões

6 CONCLUSÕES

Os resultados do presente estudo permitiram concluir que a apneia obstrutiva do sono é uma condição frequente na população de adultos com diagnóstico de Síndrome de Treacher Collins, da ordem de 44%. Devido à ausência ou baixa ocorrência de outros fatores predisponentes para apneia do sono na população estudada, parece-nos que esta ocorrência é decorrente das alterações craniofaciais impostas pela síndrome.

Referências

REFERÊNCIAS

AKRE, H. et al. Obstructive sleep apnea in Treacher Collins syndrome. **Eur Arch Otorhinolaryngol**, Heidelberg, v.269, n.1, p.331–337, Jan. 2012. Disponível em: <<http://link.springer.com/10.1007/s00405-011-1649-0>>. Acesso em: 10 jun 2019.

AMERICAN ACADEMY OF SLEEP MEDICINE. **The AASM manual for the scoring of sleep and associated events: rules, terminology and technical specifications**. Westchester: American Academy of Sleep Medicine, 2014.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA PARA O ESTUDO DA OBESIDADE E DA SÍNDROME METABÓLICA. **Diretrizes brasileiras de obesidade 2016**. 4. ed. São Paulo: Associação Brasileira para o Estudo da Obesidade e da Síndrome Metabólica, 2016.

BENTO, D. F. et al. Avaliação da qualidade de vida de pacientes com síndrome de Treacher Collins acompanhados na SOBRAPAR - Campinas - SP , Brasil. **Rev Bras Cir Plást**, São Paulo, v.26, n.3, p.46, 2011. Suplemento 1.

BERTOLAZI, A. N. et al. Validação da escala de sonolência de Epworth em português para uso no Brasil. **J Bras Pneumol**, São Paulo, v.35, n.9, p.877-883, set. 2009.

CHUNG, F. et al. Validation of the Berlin questionnaire and American Society of Anesthesiologists checklist as screening tools for obstructive sleep apnea in surgical patients. **Anesthesiology**. 2008, v.108, n.5, p.822-30, may 2008. Disponível em: <https://anesthesiology.pubs.asahq.org/article.aspx?articleid=1932334>> Acesso em: 10 mar. 2019.

CICONELLI, R. M. et al. Tradução para a língua portuguesa e validação do questionário genérico de avaliação de qualidade de vida SF-36 (Brasil SF-36). **Rev Bras Reumatol**, São Paulo, v.39, n.3, p.143-150, maio/jun. 1999.

COBB, A. R. M. et al. The surgical management of Treacher Collins syndrome. **Br J Oral Maxillofac Surg**, Edinburgh, v.52, n.7, p.581–589, 2014. Disponível em: <<https://doi.org/10.1016/j.bjoms.2014.02.007>> Acesso em: 10 jun. 2019.

DAVIDSON, T. M.; PATEL, M. R. Waist Circumference and sleep disordered breathing. **Laryngoscope**, St. Louis, v.118, n.2, p.339–347, Feb. 2008. Disponível em: <<http://doi.wiley.com/10.1097/MLG.0b013e3181587d7c>>. Acesso em: 18 fev. 2018.

EPSTEIN, M. D. et al. Clinical guideline for the evaluation, management and long-term care of obstructive sleep apnea in adults. **J Clin Sleep Med**, Darien, v.5, n.3, p.263-276, June 2009. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2699173/pdf/jcsm.5.3.263.pdf>>. Acesso em: 18 fev. 2018.

FAZEN, L. E; ELMORE, J; NADLER, H.L. Mandibulo-Facial Dysostosis: (Treacher-Collins Syndrome). **Am J Dis Child**, v.4, n.113, p.405-410, April 1967; Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6024864>. Acesso: 17 fev. 2018
doi:10.1001/archpedi.1967.02090190051001

GRANSTRÖM, G.; JACOBSSON, C. First and second branchial arch syndrome: aspects on the embryogenesis, elucidations, and rehabilitation using the osseointegration concept. **Clin Implant Dent Relat Res**, Malden, v.1, n.2, p.59–69, 1999.

JOHNS, M. W. A new method for measuring daytime sleepiness: the Epworth sleepiness scale. **Sleep**, New York, v.14, n.6, p.540-545, Dec. 1991.

JOHNS HOPKINS UNIVERSITY. # 154500 Treacher Collins syndrome 1; TCS1. In: JOHNS HOPKINS UNIVERSITY. **OMIM**: online mendelian inheritance in man. Baltimore: Johns Hopkins University; 2019. Available from: <http://omim.org/entry/154500>. Acesso em: 18 fev. 2019.

LODOVICH, F. F. et al. Traz a deformidade de orelha impacto negativo na qualidade de vida em indivíduos com síndrome de Treacher Collins? **Ciênc Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v.23, n.12, p.4311–4318, dez. 2018. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/1413-812320182312.21142016>>. Acesso em: 25 jun. 2019.

MALACHIAS, M. V. B. et al. 7ª. diretriz brasileira de hipertensão arterial. **Arq Bras Cardiol**, Rio de Janeiro, v.7, n.3, p.1-104, 2016. Suplemento 3.

MARRES, H. A. et al. The Treacher Collins syndrome: a clinical, radiological, and genetic linkage study on two pedigrees. **Arch Otolaryngol Head Neck Surg**, Chicago, v.121, n.5, p 509–514, 1995.

MILLER, J. J.; SCHENDEL, S. A. Invited discussion : surgical treatment of Treacher Collins syndrome. **Ann Plast Surg**, Boston, v.56, n.5, p.555–556, May 2006.

MOHSENIN, V. et al. The effect of gender on the prevalence of hypertension in obstructive sleep apnea. **Sleep Med**, Amsterdam, v.10, n.7, p.759–762, Aug. 2009. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1016/j.sleep.2008.09.005>> Acesso em: 25 jun. 2019.

NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE, National Institutes of Health. **PubMed**. Rockville Pike: National Library of Medicine, 2019. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>> Acesso em: 25 jun. 2019.

NETZER, N. C. et al. Using the Berlin questionnaire to identify patients at risk for the sleep apnea syndrome. **Ann Intern Med**, Philadelphia, v.131, n.7, p.485–491, Oct. 1999.

Østertun Geirdal, A. et al. Association between obstructive sleep apnea and health-related quality of life in individuals affected with Treacher Collins syndrome. **Eur Arch Otorhinolaryngol**, Heidelberg, v.270, n.11, p.2879–2884, Nov. 2013.

PERKINS, J. A. et al. Airway management in children with craniofacial anomalies. **Cleft Palate-Craniofac J**, Thousand Oaks, v.34, n.2, p.135–140, Mar. 1997.

PLOMP, R. G. et al. Obstructive sleep apnoea in Treacher Collins syndrome: prevalence, severity and cause. **Int J Oral Maxillofac Surg**, Copenhagen, v.41, n.6, p.696–701, June 2012a. Disponível em: <<https://doi.org/10.1016/j.ijom.2012.01.018>> Acesso em: 25 jun. 2019.

PLOMP, R. G. et al. Screening for obstructive sleep apnea in Treacher-Collins syndrome. **Laryngoscope**, St. Louis, v.122, n.4, p.930–934, Apr. 2012b.

RIBEIRO, A. A. TRINDADE-SUEDAM, I.K. Análise tomográfica 3D da via aérea faríngea na Síndrome de Treacher Collins e sua relação com o padrão esquelético. Disponível em: www.teseusp.br.

ROVIN, S. et al. Mandibulo-facial dysostosis: a familial study of five generations. **J Pediatr**, St. Louis, v.51, n.65, p.215–221, Aug. 1964. Disponível em: <<http://bj.o.bmj.com/cgi/doi/10.1136/bjo.51.2.132>> Acesso em: 25 jun. 2019.

SHARMA, R. et al. Treacher Collins syndrome: a case report and review of ophthalmic features. **Taiwan J Ophthalmol**, Mumbai, v.6, n.4, p.206–209, Oct./Dec. 2016. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1016/j.tjo.2016.07.002>> Acesso em: 25 jun. 2019..

SATEIA, M. J. International classification of sleep disorders-third edition: highlights and modifications. **Chest**, New York, v.146, n.5, p.1387-1394, Nov. 2014.

SOYLU, A. C. et al. Obstructive sleep apnea syndrome and anthropometric obesity indexes. **Sleep Breath**, Heidelberg, v.16, n.4, p.1151–1158, Dec. 2012. Disponível em: <<http://link.springer.com/10.1007/s11325-011-0623-9>>. Acesso em: 18 fev. 2018.

SPEARMAN, C. The proof and measurement of association between two things. **Am J Psychol**, Illinois, v.15, n. 1, p.72-101, Jan. 1904. Disponível em: <www.jstor.org/stable/1412159>. Acesso em: 18 fev. 2018.

TUFIK, S. et al. Obstructive sleep apnea syndrome in the sao paulo epidemiologic sleep study. **Sleep Med**, Amsterdam, v.11, n.5, p.441–446, 2010. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1016/j.sleep.2009.10.005>> Acesso em: 18 fev. 2018.

VAZ, A. P. et al. Tradução do questionário de Berlim para língua portuguesa e sua aplicação na identificação da SAOS numa consulta de patologia respiratória do sono. **Rev Port Pneumol**, v.17, n.2, p.59–65, mar./abr. 2011. Disponível em: <[http://dx.doi.org/10.1016/S0873-2159\(11\)70015-0](http://dx.doi.org/10.1016/S0873-2159(11)70015-0)> Acesso em: 18 fev. 2018.

VINCENT, M. et al. Treacher Collins syndrome: A clinical and molecular study based on a large series of patients. **Genetics in Medicine**, v. 18, n. 1, p. 49–56, 19 Mar. 2015. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/gim201529>. Acesso: 01 ago. 2018.

YOSHIDA, M.; TONELLO, C.; ALONSO, N. Síndrome de Treacher Collins: desafio na otimização do tratamento cirúrgico. **Rev Bras Cir Craniomaxilofac**. São Paulo, v.15, n.2, p.64–68, 2012.

Apêndices

APÊNDICE A – Questionário clínico

LABORATÓRIO DE FISILOGIA

QUESTIONÁRIO CLÍNICO

IDENTIFICACAO

- Nome:
- Sexo: () Feminino () Masculino.
- Idade:
- Data de nascimento:
- Estado civil:
- Profissão:
- Endereço:
- Telefone:

EXAME FISICO

Peso (quilograma – Kg):

Altura (metros):

Índice massa corpórea (IMC – Kg/m²):

Frequência cardíaca (batimentos cardíacos por minuto):

Pressão arterial (mmHg):

Circunferência cervical (cm):

Circunferência abdominal (cm):

SatO₂:

HABITOS

- Tabagismo:
() Não () Sim. Numero de cigarro por dia e quantos anos? _____.
- Etilismo:
() Não () Sim. Há quantos anos e frequência? _____.

APÊNDICE B - Preparo para o exame - Instruções ao paciente

- Lavar a cabeça com xampu neutro (sem usar creme, condicionador ou gel)
 - Barbear-se (somente para pacientes que não usam barba normalmente)
 - Não usar esmalte de cor escura.
 - Vir para o exame com roupa bem confortável para dormir, sem elásticos nos punhos e tornozelos.
 - Manter o uso de medicamentos e trazê-los para o laboratório no dia do exame (a suspensão deverá ser feita somente por solicitação médica prévia)
 - Se você estiver habituado ao uso de café puro, refrigerante ou cafeinados, é recomendável que os evite nas 24h que antecedem ao exame.
 - Caso use cafeinados diariamente evite mudar a quantidade no dia do exame
 - Não ingerir bebida alcoólica nas 48h que antecedem o exame.
 - Em caso de gripe, tosse, febre, ou qualquer outra queixa que não seja frequente e que possa atrapalhar o exame, o mesmo não poderá ser realizado (favor remarcar o exame).
-

Anexos

ANEXO A – Aprovação pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC/USP)

USP - HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP				
<p>DADOS DA EMENDA</p> <p>Título da Pesquisa: Desordens respiratórias do sono em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins: Análise polissonográfica.</p> <p>Pesquisador: Leide Vilma Fidelis da Silva</p> <p>Área Temática:</p> <p>Versão: 3</p> <p>CAAE: 85275618.0.0000.5441</p> <p>Instituição Proponente: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP</p> <p>Patrocinador Principal: Financiamento Próprio</p> <p>DADOS DO PARECER</p> <p>Número do Parecer: 2.920.010</p> <p>Apresentação do Projeto:</p> <p>Trata-se de apresentação de uma emenda de um projeto de Dissertação aprovado por esse CEP, de autoria de Leide Vilma Fidelis da Silva sob orientação de IVY KIEMLE TRINDADE SUEDAM com o Título "Desordens respiratórias do sono em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins: Análise polissonográfica", com o objetivo de Avaliar, prospectivamente, a ocorrência de AOS e sua gravidade em indivíduos com STC, regularmente matriculados no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC – USP - Bauru), por meio de exame de polissonografia noturna (PSG), e, avaliar o impacto da AOS na qualidade vida dos participantes do estudo.</p> <p>Foi solicitado nesse emenda Elaboração do Termo de Consentimento Livre Esclarecido para indivíduos com Síndrome de Treacher Collins que não realizarão a polissonografia, mas apenas os questionários e avaliação física, já aprovados previamente.</p> <p>Metodologia Proposta:</p> <p>O presente estudo está aprovado pelo CEP do HRAC/USP (CAAE 85275618.0.0000.5441; Parecer 2.686.107) e será realizado na Unidade de Estudo do Sono do Laboratório de Fisiologia. O tamanho da amostra foi definido por cálculo formal, com base no estudo de (PLOMP et al., 2012) resultando em uma amostra sugerida de 40 indivíduos.</p> <p>Após a explicação dos protocolos e procedimentos a serem realizados, os participantes maiores de</p>				
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="padding: 5px;"> Endereço: Rua Sílvio Marchione, 3-20 Bairro: Vila Nova Cidade Universitária UF: SP Município: BAURU Telefone: (14)3235-8421 Fax: (14)3234-7818 E-mail: cephrac@usp.br </td> <td style="text-align: center; padding: 5px;"> CEP: 17.012-900 </td> </tr> </table>			Endereço: Rua Sílvio Marchione, 3-20 Bairro: Vila Nova Cidade Universitária UF: SP Município: BAURU Telefone: (14)3235-8421 Fax: (14)3234-7818 E-mail: cephrac@usp.br	CEP: 17.012-900
Endereço: Rua Sílvio Marchione, 3-20 Bairro: Vila Nova Cidade Universitária UF: SP Município: BAURU Telefone: (14)3235-8421 Fax: (14)3234-7818 E-mail: cephrac@usp.br	CEP: 17.012-900

USP - HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Continuação do Parecer: 2.920.010

18 anos receberão o termo de consentimento livre esclarecido (ANEXO I). Para os menores de idade, será aplicado o termo de assentimento (ANEXO II) e o termo de consentimento livre esclarecido para seus pais (ANEXO III). O pai, a mãe ou um responsável pelo menor de idade terá direito a permanecer na UES-HRAC-USP durante a noite do exame de polissonografia contando com uma cadeira reclinável para repouso. Como parte da rotina de atendimento da UES-HRAC-USP, todos os indivíduos serão submetidos a avaliação clínica realizado pelo médico da equipe craniofacial do HRAC-USP para verificação de estado geral de saúde e aptidão para exame de polissonografia.

Com o objetivo de avaliar os fatores de risco para síndrome da apneia obstrutiva do sono, será solicitado aos participantes da pesquisa que respondam a duas modalidades de questionários validados na literatura: Questionário de Berlin (NETZER, N. C; STOOHS, R. A; NETZER, 1999) e Escala de Sonolência de Epworth (JOHNS, 1991), e, adicionalmente, um questionário de qualidade de vida Short Form Health (SF-36) (CICONELLI et al., 1999).

O questionário de Berlin (ANEXO IV), indica alto risco para síndrome da apneia obstrutiva do sono em indivíduos com sintomas persistentes (mais de 3-4 vezes por semana (NETZER et al., 1999). A Escala de Sonolência de Epworth (ANEXO V) será utilizada para analisar a percepção subjetiva de sonolência diurna. Consiste em 8 questões que avaliam o grau de sonolência, sendo cada questão pontuada de 0 a 3, de acordo com a menor ou maior probabilidade de sonolência em determinadas situações habituais. O valor de 10 será utilizado como limite de normalidade, como preconizado na versão original (JOHNS, 1991).

O Short Form Health (SF36) (ANEXO VI) é um questionário retrospectivo que contém 36 itens, incorporados em 8 dimensões: capacidade funcional, aspectos físicos, dor, estado geral da saúde, vitalidade, aspectos sociais, aspecto emocional e saúde mental. Estes itens graduam as respostas de 0 a 100, que indicam a maior pontuação como melhor estado de saúde, (CICONELLI et al., 1999).

A partir das medidas do peso e altura, o índice de massa corpórea (IMC) será calculado, pela fórmula $IMC = \text{peso} / \text{altura}^2$ (kg/m²). De acordo com o IMC, os indivíduos serão classificados em: baixo peso ($IMC < 18,5 \text{ kg/m}^2$), peso normal ($IMC = 18,5 - 24,9 \text{ kg/m}^2$), sobrepeso ($IMC = 25 - 29,9 \text{ kg/m}^2$) ou obeso ($IMC \geq 30 \text{ kg/m}^2$) (ABESO, 2016). Valores de circunferência cervical 40cm para homens e 36cm para mulheres e de circunferência abdominal 94cm para homens e 80cm para mulheres serão considerados de risco para AOS (DAVIDSON; PATEL, 2008; SOYLU et al., 2012).

Os participantes que concordarem em dormir por uma noite no HRAC, serão submetidos à polissonografia completa noturna, realizada na UESHRAC-USP, utilizando um sistema EMBLA N7000. Ressalte-se que, caso o participante da pesquisa não tenha disponibilidade ou não queira

Endereço: Rua Sílvia Marchione, 3-20

Bairro: Vila Nova Cidade Universitária

CEP: 17.012-900

UF: SP

Município: BAURU

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: cephrac@usp.br

Página 02 de 07

continuação

USP - HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Continuação do Parecer: 2.920.010

realizar o exame de polissonografia, será ainda possível fazer parte do estudo, participando do exame físico e respondendo aos questionários. Os eventos respiratórios serão classificados de acordo com o AASM Manual for Scoring Sleep and Associated Events (AASM 2014). Será considerada como apneia, a queda da amplitude do registro do termistor igual ou maior que 90% da linha de base, com duração mínima de 10 segundos. A apneia obstrutiva será definida como a ausência de fluxo de ar nasal na presença de esforço respiratório, a apneia central, como ausência de fluxo de ar nasal na ausência de esforço respiratório. Valores de IAH5/h serão considerados como SAOS.

Critério de Inclusão:

Indivíduos com idade superior a 16 anos, com diagnóstico da Síndrome Treacher Collins, não submetidos à cirurgia ortognática de avanço mandibular.

Critério de Exclusão:

Os critérios de exclusão correspondem à incapacidade física ou mental para responder a questionários e submeter-se ao exame de polissonografia.

Objetivo da Pesquisa:

Inalterado

Objetivo Primário:

O presente estudo tem por objetivo primário investigar a ocorrência de apneia obstrutiva do sono em uma população de adultos com diagnóstico estabelecido de Síndrome de Treacher Collins, matriculados no HRAC-USP, utilizando o exame de polissonografia.

Objetivo Secundário:

1) determinar o IAH e a severidade da apneia obstrutiva do sono 2) aferir clinicamente queixas respiratórias por meio de questionário clínico 3) aferir parâmetros antropométricos como o IMC CC e CA4) aferir o risco de apneia por meio do Questionário de Berlin5) aferir o índice de sonolência utilizando a Escala de Sonolência de Epworth6) aferir o índice de qualidade de vida por meio do Questionário SF367) correlacionar os dados clínicos e os obtidos nos questionários com a ocorrência e a severidade da AOS.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos:

Os riscos que o paciente pode estar exposto são: possível constrangimento ao relatar sobre sua rotina de vida, ou trazer a memória experiências não agradáveis relacionadas a mal qualidade do seu sono, e vivência com demais membros da família quando houver queixas relativas a ronco ou

Endereço: Rua Silvio Marchione, 3-20

Bairro: Vila Nova Cidade Universitária

CEP: 17.012-900

UF: SP

Município: BAURU

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: cephrac@usp.br

Página 03 de 07

continuação

USP - HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Continuação do Parecer: 2.920.010

distúrbios e perturbações do sono. O exame não causa nenhuma dor, mas o indivíduo poderá sentir um leve desconforto pela presença dos fios.

Porém o uso do equipamento se faz necessário para obtenção de dados e possível conduta terapêutica para melhorar a qualidade do sono e de vida dos indivíduos.

Benefícios:

Os benefícios deste trabalho serão analisar, verificar, comparar e diagnosticar os resultados de qualidade do sono e possíveis prevalência apneia

obstrutiva do sono ou hipopneia e seus impactos na qualidade de vida dos indivíduos com matrícula ativa no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais – HRAC – USP já que a literatura considera que esta população está supostamente exposta a possíveis desvios ou distúrbios

anatômicos e morfológicos na vias aéreas superiores, além da possível presença de SAOS nos indivíduos com Síndrome Treacher Collins. Como o tratamento perdura longo anos e exigindo dedicação, disponibilidade e auto- cuidado e constantes reparos cirúrgicos para a melhora da qualidade respiratória e de vida desta população. Posteriormente esta pesquisa pode vir a fomentar e desenvolver possíveis condutas, procedimentos e protocolos que possam ajudar os indivíduos aqui matriculados a minimizar alguns impactos ou sequelas decorrentes de distúrbios ou perturbações do sono que tanto impacta no estado geral da saúde.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A pesquisa tem mérito e a emenda é pertinente.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Acrescentado Termos adequados de TCLE e ASSENTIMENTO.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

A emenda é pertinente e indico a aprovação.

Considerações Finais a critério do CEP:

O pesquisador deve atentar que o projeto de pesquisa aprovado por este CEP refere-se ao protocolo submetido para avaliação. Portanto, conforme a Resolução CNS 466/12, o pesquisador é responsável por "desenvolver o projeto conforme delineado", se caso houver alterações nesse projeto, este CEP deverá ser comunicado em emenda via Plataforma Brasil, para nova avaliação.

Cabe ao pesquisador notificar via Plataforma Brasil o relatório final para avaliação. Os Termos de Consentimento Livre e Esclarecidos e/ou outros Termos obrigatórios assinados pelos participantes da pesquisa deverão ser entregues ao CEP. Os relatórios semestrais devem ser notificados quando

Endereço: Rua Sílvio Marchione, 3-20

Bairro: Vila Nova Cidade Universitária

UF: SP

Município: BAURU

CEP: 17.012-900

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: cephrac@usp.br

Página 04 de 07

continuação

USP - HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Continuação do Parecer: 2.920.010

solicitados no parecer.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_1205957_E1.pdf	22/08/2018 11:07:57		Aceito
Outros	encaminhamento_emenda.pdf	22/08/2018 11:05:03	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_pais_ago_2018.docx	22/08/2018 11:02:50	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	ASSENT_novo_ago_2018.docx	22/08/2018 11:02:38	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_NOVO_ago_2018.docx	22/08/2018 11:02:16	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projeto_CEP_leide_ago_2018.doc	22/08/2018 11:01:06	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Cronograma	cronograma_cep.docx	10/05/2018 09:28:15	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projeto_CEP.doc	10/05/2018 09:25:18	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Term_Assent_N.docx	10/05/2018 09:06:50	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Term_Consent_pais.docx	10/05/2018 09:04:41	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Term_Consent.docx	10/05/2018 09:03:41	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Outros	oficio_CEP.pdf	08/05/2018 20:01:35	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Cronograma	cronograma_plataforma_renomear.docx	19/04/2018 16:33:55	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito

Endereço: Rua Sílvio Marchione, 3-20
 Bairro: Vila Nova Cidade Universitária CEP: 17.012-900
 UF: SP Município: BAURU
 Telefone: (14)3235-8421 Fax: (14)3234-7818 E-mail: cephrac@usp.br

Página 05 de 07

Continuação

USP - HOSPITAL DE REABILITAÇÃO DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Continuação do Parecer: 2.920.010

TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	termo_consentimento_pais.docx	19/04/2018 16:32:48	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Term_Assent.docx	19/04/2018 16:29:31	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Outros	Checklist_Prot_Pesq_19_2018.pdf	14/03/2018 14:36:51	Rafael Mattos de Deus	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Formulario_HRAC.pdf	14/03/2018 14:16:57	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Outros	Term_Perm_Uso_Registro.docx	14/03/2018 13:04:03	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Outros	Term_Comp_Conf_Aut_Dados.pdf	09/03/2018 13:36:59	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Outros	Term_Comp_Pesq_Resp.pdf	09/03/2018 13:25:12	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Outros	Term_Comp_Tornar_Publico_Dest_Mat.pdf	09/03/2018 13:17:25	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Outros	Carta_Encaminham.pdf	09/03/2018 13:14:39	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Folha de Rosto	Folha_Rosto.pdf	09/03/2018 13:10:04	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projeto_plat.doc	09/03/2018 11:27:05	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Orçamento	orcamento_detalhado.docx	07/03/2018 15:56:02	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito
Cronograma	cronograma_plataforma.docx	07/03/2018 15:52:09	Leide Vilma Fidelis da Silva	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

BAURU, 26 de Setembro de 2018

Assinado por:

Silvia Maria Graziadei
(Coordenador(a))

Endereço: Rua Sílvio Marchione, 3-20

Bairro: Vila Nova Cidade Universitária

CEP: 17.012-900

UF: SP

Município: BAURU

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: cephrac@usp.br

USP - HOSPITAL DE
REABILITAÇÃO DE
ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

Continuação do Parecer: 2.920.010

Endereço: Rua Silvio Marchione, 3-20

Bairro: Vila Nova Cidade Universitária

CEP: 17.012-900

UF: SP **Município:** BAURU

Telefone: (14)3235-8421

Fax: (14)3234-7818

E-mail: cephrac@usp.br

ANEXO B – Termo de consentimento livres e esclarecido para maiores 18 anos

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO
DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

LABORATÓRIO FISIOLÓGIA

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Venho, respeitosamente, convidá-lo (a) a participar, como voluntário (a), da pesquisa intitulada: “Desordens respiratórias do sono em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins: Análise polissonográfica.”, realizada por Leide Vilma Fidelis da Silva 209816-F, sob orientação da Profa. Dra. Ivy Kiemle Trindade Suedam (CRO 66508).

Essa pesquisa tem objetivo de verificar a qualidade do sono e qualidade de vida em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins. O estudo será realizado na Unidade de Estudos do Sono (UES) do HRAC-USP durante uma noite de sono. Para participar do estudo, você será internado e será submetido ao exame de: polissonografia noturna. A internação é necessária para que você tenha autorização para dormir no hospital. Caso você não tenha disponibilidade ou não queira realizar o exame de polissonografia, você continuará podendo fazer parte deste estudo, participando do exame físico e respondendo aos questionários, que vão ser explicados a seguir:

A polissonografia será realizada em uma única noite na UES do HRAC/USP. Você, primeiramente será submetido a uma avaliação física, na qual vamos verificar sua pressão arterial, peso, altura, e vamos medir com uma fita métrica o tamanho (circunferência) do seu pescoço e abdômen. A seguir, você responderá a algumas perguntas sobre como é o seu sono, se você ronca, se você cochila assistindo televisão ou lendo, e sobre a qualidade do seu sono atual e qualidade geral de sua vida cotidiana. A avaliação física dura aproximadamente 30 minutos e, na sequência, você será submetido ao exame de polissonografia, que permite avaliar sua respiração, funcionamento do cérebro e possíveis movimentos dos músculos durante o sono. O exame será realizado fixando pequenas peças metálicas (eletrodos) sobre a superfície do seu corpo (cabeça, tórax e pernas), e um tubo bem fino (cânula) embaixo do nariz, que permanecerão colados em você com uma fita adesiva enquanto você dorme. Ao mesmo tempo, você será filmado por uma câmera posicionada no teto do quarto, sendo as imagens acompanhadas pela equipe técnica, que verificará se o exame está ocorrendo adequadamente. Garantimos que na divulgação dos resultados da pesquisa a sua imagem não será utilizada ou divulgada publicamente. O registro será por cerca de seis horas. Este exame não causa nenhuma dor, mas você poderá sentir um leve desconforto pela presença dos fios. Você poderá levantar para ir ao banheiro, por exemplo, sempre que precisar. Você poderá também, interromper o exame a hora que quiser, sem que isso implique em qualquer prejuízo ao seu tratamento.

Não existe desvantagem na participação neste estudo, que sejam do nosso conhecimento. É importante ressaltar que se forem observadas alterações importantes e relevantes no resultados do exame de polissonografia, você será encaminhado para Equipe Craniofacial do HRAC-USP que fornecerá as orientações e possíveis tratamentos necessários. Com esse estudo esperamos que os resultados ajudem a nortear os protocolos clínicos no tratamento da Síndrome de Treacher Collins. Você não terá gastos com a participação neste estudo, pois esses procedimentos serão realizados durante o seu atendimento de rotina no Hospital. Sendo assim, não estão previstos pagamentos de transporte, alimentação, estadia ou qualquer outro tipo de remuneração. Porém nos comprometemos a indenizar você caso, numa eventualidade, sofra algum dano que seja causado pelos procedimentos que vamos realizar.

Rubricas:
Participante da pesquisa e/ou responsável legal: _____
Pesquisador Responsável: _____

Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo
Rua Sílvio Marchione, 3-20 Vila Universitária - CEP: 17.012-900 Bauru - SP
Fone/FAX: (0xx14) 3235-8137 e-mail: leidefidelis@usp.br
[http:// www.hrac.usp.br](http://www.hrac.usp.br)

LABORATÓRIO FISIOLOGIA

Uma via deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido será arquivada no Laboratório de Fisiologia do HRAC/USP e outra via será entregue a você. Como esses procedimentos serão realizados durante o seu atendimento de rotina no Hospital, não estão previstos pagamentos de transporte, alimentação, estadia ou qualquer outro tipo de remuneração ou ajuda financeira. Na divulgação dos resultados da pesquisa, a sua identidade será mantida em sigilo. Qualquer dúvida referente ao estudo poderá ser esclarecida pela equipe do Laboratório de Fisiologia, pessoalmente, por telefone (14) 3235-8137 ou você poderá entrar em contato com a pesquisadora principal Leide Vilma Fidelis da Silva por meio de contato telefônico: (14) 3263-2066 ou celular: (14) 99629-7708 endereço de e-mail: leidefidelis@usp.br.

Caso você queira apresentar reclamações em relação a sua participação na pesquisa, poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do HRAC-USP, pelo endereço rua: Silvio Marchione, 3-20 no Serviço de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão, pelo telefone: (14) 3235-8421, de 2ª a 6ª feira, no horário das 08:00 as 18:00 horas ou endereço de e-mail: cephrac@usp.br.

Eu _____, portador da cédula de identidade _____, após leitura das informações neste TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO, concordo em participar da pesquisa e assino este documento em duas vias, sendo que uma via ficará comigo e outra com o pesquisador.

Bauru/SP, _____ de _____ de _____.

Assinatura participante da pesquisa
RG:

Assinatura Pesquisador Responsável

ANEXO C – Termo consentimento livre e esclarecido para pais ou responsável **LABORATÓRIO FISIOLÓGIA****TERMO CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Prezado (a)

o(a) seu(sua) filho(a) está sendo convidado(a) para participar da pesquisa: “Desordens Respiratórias do sono em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins, realizada por Leide Vilma Fidélis da Silva, Crefito: 209816-F, sob orientação da Dra. Profa. Ivy Kiemle Trindade Suedam CRO 66508. Essa pesquisa tem objetivo de verificar a qualidade do sono e qualidade de vida em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins. O estudo será realizado na Unidade de Estudos do Sono (UES) do HRAC-USP durante uma noite de sono. Para participar do estudo, seu(sua) filho(a) será internado e será submetido ao exame de: polissonografia noturna. A internação é necessária para que ele(a) tenha autorização para dormir no hospital. Caso você concorde com a participação do seu(sua) filho(a) nesta pesquisa, o senhor(a) terá direito de permanecer durante o período de internação com seu filho, tendo, para seu conforto, uma cadeira flexível para repousar durante o período noturno. Durante o período de internação do seu filho, que costuma ser das 8h da noite até as 6h da manhã do dia seguinte, serão fornecidas as refeições para você e para o seu filho. Caso você ou seu filho não tenham disponibilidade ou não queiram realizar o exame de polissonografia, ele (a) continuará podendo fazer parte deste estudo, participando do exame físico e respondendo aos questionários, que vão ser explicados a seguir:

A polissonografia será realizada em uma única noite na UES do HRAC/USP. Ele(a), primeiramente será submetido a uma avaliação física, na qual vamos verificar sua pressão arterial, peso, altura, e vamos medir com uma fita métrica o tamanho (circunferência) do seu pescoço e abdômen. A seguir, ele(a) responderá a algumas perguntas sobre como é o seu sono, se ele(a) ronca, se ele(a) cochila assistindo televisão ou lendo, e sobre a qualidade do sono atual e qualidade geral de sua vida cotidiana. A avaliação física dura aproximadamente 30 minutos e, na sequência, ele(a) será submetido ao exame de polissonografia, que permite avaliar a respiração, funcionamento do cérebro e possíveis movimentos dos músculos durante o sono. O exame será realizado fixando pequenas peças metálicas (eletrodos) sobre a superfície do corpo (cabeça, tórax e pernas), e um tubo bem fino (cânula) embaixo do nariz, que permanecerão colados em seu filho(a) com uma fita adesiva enquanto ele(a) dorme. Ao mesmo tempo, ele(a) será filmado por uma câmera posicionada no teto do quarto, sendo as imagens acompanhadas pela equipe técnica, que verificará se o exame está ocorrendo adequadamente. Garantimos que na divulgação dos resultados da pesquisa a sua imagem não será utilizada ou divulgada publicamente. O registro será por cerca de seis horas. Este exame não causa nenhuma dor, mas ele(a) poderá sentir um leve desconforto pela presença dos fios. Ele(a) poderá levantar para ir ao banheiro, por exemplo, sempre que precisar. Ele(a) poderá também, interromper o exame a hora que quiser, sem que isso implique em qualquer prejuízo ao seu tratamento. Não existe desvantagem na participação neste estudo, que sejam do nosso conhecimento. É importante ressaltar que se forem observadas alterações importantes e relevantes no resultados do exame de

Rubricas:
Participante da pesquisa e/ou responsável legal: _____
Pesquisador Responsável: _____

Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo
Rua Sílvio Marchione, 3-20 Vila Universitária - CEP: 17.012-900 Bauru - SP
Fone/FAX: (0xx14) 3235-8137 e-mail: leidefidelis@usp.br
<http://www.hrac.usp.br>

Term_Consent_V2.0

Página 1 de 3

continuação

continuação

LABORATÓRIO FISIOLÓGIA

polissonografia, ele(a) será encaminhado para Equipe Craniofacial do HRAC-USP que fornecerá as orientações e possíveis tratamentos necessários.

Com esse estudo esperamos que os resultados ajudem a nortear os protocolos clínicos no tratamento da Síndrome de Treacher Collins. Pedimos, assim, a sua permissão para realizarmos o exame de polissonografia no seu(sua) filho(a) na análise dos resultados dessa pesquisa. Todas as informações que ele(a) nos der serão guardadas por nós em sigilo e, quando apresentarmos os dados da pesquisa, a identidade dele(a) será mantida em segredo. Seja qual for a sua decisão, o tratamento de seu(sua) filho(a) no Hospital não será prejudicado. O senhor(a) poderá permitir que ele(a) participe agora e mudar de ideia depois não haverá qualquer penalização. Caso você queira apresentar reclamações em relação a participação do(a) seu(sua) filho(a) na pesquisa, poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos, do HRAC-USP, pelo endereço Rua Silvio Marchione, 3-20 no Serviço de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão ou pelo telefone (14) 3235-8421 ou ainda, pelo email: cephrac@usp.br, de 2ª a 6ª feira, no horário das 8:00 às 18:00 horas. Uma via deste consentimento informado será guardada no Laboratório de Fisiologia e outra será entregue a você. Você não terá gastos com a participação de seu(sua) filho(a) no estudo, pois, esses procedimentos serão realizados durante o atendimento de rotina no Hospital. Sendo assim, não estão previstos pagamentos de transporte, alimentação, estadia ou qualquer outro tipo de remuneração. Porém, nós nos comprometemos a indenizá-lo caso, numa eventualidade, ele(a) sofra algum dano que seja causado pelos procedimentos que vamos realizar. Pelo presente instrumento que atende às exigências legais,

o

Sr.

(a)

portador da cédula de identidade _____, responsável pelo paciente _____, após leitura minuciosa das informações constantes neste TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO, devidamente explicada pelos profissionais em seus mínimos detalhes, ciente dos serviços e procedimentos aos quais será submetido, não restando quaisquer dúvidas a respeito do lido e explicado, firma seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO concordando em participar da pesquisa proposta. Fica claro que o participante da pesquisa, pode a qualquer momento retirar seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO e deixar de participar desta pesquisa e ciente de que todas as informações prestadas tornar-se-ão confidenciais e guardadas por força de sigilo profissional. Por fim, como pesquisador(a) responsável pela pesquisa, comprometo-me a cumprir todas as exigências contidas na resolução do CNS/MS n. 466 de dezembro de 2012, publicada em 13 de junho de 2013.

Por estarmos de acordo com o presente termo elaborado em duas vias, que deverão ser rubricadas em todas as suas páginas e assinadas, ao seu término.

Bauru, SP, _____ de _____ de _____.

LABORATÓRIO FISILOGIA

Assinatura do responsável pelo menor _____

Nome/Assinatura do Pesquisadora _____

Nome da Pesquisadora Responsável: Leide Vilma Fidelis da Silva
(leidefidelis@usp.br).

Endereço Institucional: Rua Sílvio Marchione 3-20, Bauru - SP – Cep: 17012-900
Tel: 3235-8066.

Bauru, SP, _____ de _____ de _____.

Assinatura do Participante da Pesquisa
Responsável

Assinatura do Pesquisadora.

ANEXO D – Termo de assentimento livre esclarecido para menores 18 anos

LABORATÓRIO DE FISILOGIA

TERMO ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Meu nome é Leide Vilma Fidelis da Silva, sou fisioterapia e desenvolvo uma pesquisa no Centrinho que vai avaliar como esta sua respiração e qualidade de seu sono. Você gostaria de participar desta pesquisa? Seus pais já sabem da pesquisa e concordam com sua participação, mas quero saber se você aceita? Você pode conversar com alguém a respeito disso, se quiser. Você foi escolhido para participar da pesquisa porque você está matriculado na instituição com diagnóstico de Síndrome de Treacher Collins. Você pode escolher se quer participar ou não. Seja qual for sua decisão, nada mudará o seu tratamento e atendimento aqui no Centrinho.

Se você aceitar participar, seu pai, sua mãe ou um responsável poderá permanecer com você no mesmo local onde estará sendo realizado o exame de polissonografia. Durante sua internação, você e seu acompanhante poderão realizar as refeições no hospital durante o período que você estiver internado(a). Caso você não queira fazer o exame de polissonografia, você continuará podendo fazer parte deste estudo, participando de um exame físico (medida de peso, altura e tamanho do seu pescoço e cintura) e respondendo a alguns questionários sobre o seu sono. Após você aceitar participar da pesquisa nós iremos à Unidade de Estudos do Sono do Centrinho junto com seu responsável para fazer o exame de polissonografia que será realizado em uma única noite. Você, primeiramente será submetido à uma avaliação física, na qual vamos verificar sua pressão arterial, peso, altura, e vamos medir com uma fita métrica o tamanho (circunferência) do seu pescoço e abdômen. A seguir, você responderá a algumas perguntas sobre como é o seu sono, se você ronca, se você cochila assistindo televisão ou lendo, e sobre a qualidade do seu sono atual e qualidade geral de sua vida cotidiana. A avaliação física dura aproximadamente 30 minutos e, na sequência, faremos o exame de polissonografia, que permite avaliar sua respiração, funcionamento do cérebro e possíveis movimentos dos músculos durante o sono. O exame será realizado fixando pequenas peças metálicas (eletrodos) sobre a superfície do seu corpo (cabeça, tórax e pernas), e um tubo bem fino (cânula) embaixo do nariz, que permanecerão colados em você com uma fita adesiva enquanto você dorme. Esses fios nunca dão choque. Ao mesmo tempo, você será filmado por uma câmera posicionada no teto do quarto, sendo as imagens acompanhadas pela equipe técnica, que verificará se o exame está ocorrendo adequadamente. Garantimos que na divulgação dos resultados da pesquisa a sua imagem não será utilizada ou divulgada publicamente. O registro será por cerca de seis

LABORATÓRIO DE FISILOGIA

horas. Este exame não causa nenhuma dor, mas você poderá sentir um leve desconforto pela presença dos fios. Você poderá levantar para ir ao banheiro, por exemplo, sempre que precisar. Você poderá também, interromper o exame a hora que quiser, sem que isso signifique qualquer prejuízo ao seu tratamento.

Outras pessoas não saberão que você estará participando da pesquisa. Ninguém, exceto os pesquisadores poderá ter acesso às informações sobre você que será coletada nesta pesquisa. Não falaremos de você com mais ninguém e seu nome não irá aparecer em nenhum local. Depois que a pesquisa acabar, os resultados serão informados para você e seu responsável e, também, poderão ser publicados cientificamente, em uma revista, livro ou conferência, sem que sua imagem seja divulgada em momento algum. Agora que você me conhece e sabe sobre a pesquisa, você pode decidir se quer ou não participar. Ninguém ficara bravo ou desapontado com você se você disser não. A escolha é sua. Você pode pensar nisto e falar depois se você quiser. Você pode dizer sim agora e mudar de ideia depois e tudo continuara bem.

Contato:

Leide Vilma Fidelis da Silva e Profa. Dra. Ivy Kiemle Trindade Suedam.

Rua: Sílvio Marchione, 3-20 – Vila Universitária – CEP: 17.012-900.

Telefone: (14) 3235-8137

E-mail: leidefidelis@usp.br

Certificado do Assentimento

Acompanhei a explicação que foi feita à criança/adolescente sobre a pesquisa “Desordens respiratórios do sono em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins: Análise polissonográfica” e o(a) mesmo(a) concordou em participar.

Assinatura dos pais/responsáveis:

Assinatura do pesquisador:

Data:/...../.....

ANEXO E – Levantamento dos sintomas respiratórios

HOSPITAL DE REABILITAÇÃO
DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

LABORATÓRIO DE FISIOLOGIA

SINTOMAS RESPIRATORIOS
(adaptado de Caoutte-Laberge et al. Cleft Palate- Craniofac J 1992)

	SIM	NAO
Doenças Respiratórias		
Obstrução nasal (dificuldade respirar pelo nariz)		
Respiração Oral		
Secreção nasal		
Uso descongestionante		
Dificuldade em assoprar pela narina		
Resfriados frequentes.		
Secreção na garganta		
Falta de ar		
Dificuldade respiratória no exercício (a ponto de impedir as atividades)		
Dificuldade para dormir (quando deitado de costas)		
Sono agitado		
Respiração ruidosa no sono/Ronco (a ponto de incomodar os outros)		
Obstrução respiratória no sono		
Perda de olfato		
Sonolência		
Cansaço constante		
Problemas de concentração		
Perda de olfato		
Sonolência		
Cansaço constante		
Problemas de concentração		
Perda de energia, apetite ou peso.		
Náusea e vomito		
Fuma ou convive com fumantes		

Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo
Rua Sílvio Marchione, 3-20 Vila Universitária - CEP: 17.012-900 Bauru - SP
Fone/FAX: (0xx14) 3235-8137/ e-mail: leidefidelis@usp.br
[http:// www.hrac.usp.br](http://www.hrac.usp.br)

ANEXO F – Questionário de Berlin

Universidade de São Paulo
Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais
Unidade de Estudos do Sono – Laboratório de Fisiologia

Nome _____
 Data _____ RGh _____ RGs _____

Questionário de Berlin (Netzer et al 1999)

1. Seu peso mudou nos últimos tempos?

- ☐ Aumentou
☐ Diminuiu
☐ Não mudou

2. Você ronca?

- ☐ Sim
☐ Não
☐ Não sabe

3. Intensidade do ronco:

- ☐ Tão alto quanto a respiração
☐ Tão alto quanto falar
☐ Mais alto que a fala
☐ Muito alto, ouve-se no outro quarto?

4. Frequência do ronco:

- ☐ Quase todo dia
☐ 3-4 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por mês
☐ Nunca, quase nunca

5. O seu ronco incomoda as pessoas?

- ☐ Sim
☐ Não

6. Com que frequência suas paradas respiratórias foram percebidas?

- ☐ Quase todo dia
☐ 3-4 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por mês
☐ Nunca, quase nunca
☐ Não aplicável (paciente dorme sozinho)

7. Você se sente cansado ao acordar?

- ☐ Quase todo dia
☐ 3-4 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por mês
☐ Nunca, quase nunca

8. Você se sente cansado durante o dia?

- ☐ Quase todo dia
☐ 3-4 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por semana
☐ 1-2 vezes por mês
☐ Nunca, quase nunca

9. Você alguma vez dormiu enquanto dirigia?

- ☐ Sim
☐ Não
☐ Não se aplica

10. Você tem pressão alta?

- ☐ Sim
☐ Não
☐ Não sabe

Marque com um X as questões com resposta **SIM** ou **SINTOMAS PERSISTENTES** (mais que 3-4 vezes por semana):

Domínio 1 – Ronco

Questões: ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5

Domínio 2 – Sonolência diurna e/ou ao dirigir

Questões: ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9

Domínio 3 – Hipertensão ou IMC > 30 kg/m²

Questões: ☐ 1 ☐ 10

BERLIN (X marcado em 2 ou mais domínios)

ALTO RISCO : ☐

BAIXO RISCO: ☐

ANEXO G – Escala de sonolência de Epworth

**Universidade de São Paulo
Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais
Unidade de Estudos do Sono – Laboratório de Fisiologia**

Nome _____
Data _____ RGh _____ RGs _____

Escala de Sonolência de Epworth (Johns, 1991)

Qual a probabilidade de você cochilar ou dormir, e não apenas se sentir cansado, nas seguintes situações?

Considere o modo de vida que você tem levado recentemente. Mesmo que você não tenha feito algumas destas coisas recentemente, tente imaginar como elas o afetariam.

Utilize a escala:

- 0 – *Nunca* cochilaria
- 1 – *Pequena* probabilidade de cochilar
- 2 – Probabilidade *média* de cochilar
- 3 – *Grande* probabilidade de cochilar

Sentado e lendo	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
Assistindo televisão	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
Sentado, quieto, em um lugar público (por exemplo, em um teatro, reunião ou palestra)	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
Andando de carro por uma hora sem parar, como passageiro	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
Ao deitar-se à tarde para descansar, quando possível	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
Sentado conversando com alguém	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
Sentado quieto após o almoço sem bebida de álcool	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
Em um carro parado no trânsito por alguns minutos	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3

Pontuação total (soma): _____

<p align="center">INTERVALO DE PONTUAÇÃO: 0 – 24 PONTUAÇÃO > 10: Sonolência excessiva</p>
--

ANEXO H – Versão brasileira do questionário de qualidade de vida – SF-36 **LABORATÓRIO FISIOLÓGIA****Versão Brasileira do Questionário de Qualidade de Vida -SF-36**

1- Em geral você diria que sua saúde é:

Excelente	Muito Boa	Boa	Ruim	Muito Ruim
1	2	3	4	5

2- Comparada há um ano atrás, como você se classificaria sua saúde em geral, agora?

Muito Melhor	Um Pouco Melhor	Quase a Mesma	Um Pouco Pior	Muito Pior
1	2	3	4	5

3- Os seguintes itens são sobre atividades que você poderia fazer atualmente durante um dia comum. Devido à sua saúde, você teria dificuldade para fazer estas atividades? Neste caso, quando?

Atividades	Sim, dificulta muito	Sim, dificulta um pouco	Não, não dificulta de modo algum
a) Atividades Rigorosas, que exigem muito esforço, tais como correr, levantar objetos pesados, participar em esportes árduos.	1	2	3
b) Atividades moderadas, tais como mover uma mesa, passar aspirador de pó, jogar bola, varrer a casa.	1	2	3
c) Levantar ou carregar mantimentos	1	2	3
d) Subir vários lances de escada	1	2	3
e) Subir um lance de escada	1	2	3
f) Curvar-se, ajoelhar-se ou dobrar-se	1	2	3
g) Andar mais de 1 quilômetro	1	2	3
h) Andar vários quarteirões	1	2	3
i) Andar um quarteirão	1	2	3
j) Tomar banho ou vestir-se	1	2	3

continuação

LABORATÓRIO FISILOGIA

4- Durante as últimas 4 semanas, você teve algum dos seguintes problemas com seu trabalho ou com alguma atividade regular, como consequência de sua saúde física?

	Sim	Não
a) Você diminui a quantidade de tempo que se dedicava ao seu trabalho ou a outras atividades?	1	2
b) Realizou menos tarefas do que você gostaria?	1	2
c) Esteve limitado no seu tipo de trabalho ou a outras atividades.	1	2
d) Teve dificuldade de fazer seu trabalho ou outras atividades (p. ex. necessitou de um esforço extra).	1	2

5- Durante as últimas 4 semanas, você teve algum dos seguintes problemas com seu trabalho ou outra atividade regular diária, como consequência de algum problema emocional (como se sentir deprimido ou ansioso)?

	Sim	Não
a) Você diminui a quantidade de tempo que se dedicava ao seu trabalho ou a outras atividades?	1	2
b) Realizou menos tarefas do que você gostaria?	1	2
c) Não realizou ou fez qualquer das atividades com tanto cuidado como geralmente faz.	1	2

6- Durante as últimas 4 semanas, de que maneira sua saúde física ou problemas emocionais interferiram nas suas atividades sociais normais, em relação à família, amigos ou em grupo?

De forma nenhuma	Ligeiramente	Moderadamente	Bastante	Extremamente
1	2	3	4	5

7- Quanta dor no corpo você teve durante as últimas 4 semanas?

Nenhuma	Muito leve	Leve	Moderada	Grave	Muito grave
1	2	3	4	5	6

8- Durante as últimas 4 semanas, quanto a dor interferiu com seu trabalho normal (incluindo o trabalho dentro de casa)?

De maneira alguma	Um pouco	Moderadamente	Bastante	Extremamente
1	2	3	4	5

continuação

LABORATÓRIO FISILOGIA

9- Estas questões são sobre como você se sente e como tudo tem acontecido com você durante as últimas 4 semanas. Para cada questão, por favor dê uma resposta que mais se aproxime de maneira como você se sente, em relação às últimas 4 semanas.

	Todo Tempo	A maior parte do tempo	Uma boa parte do tempo	Alguma parte do tempo	Uma pequena parte do tempo	Nunca
a) Quanto tempo você tem se sentindo cheio de vigor, de vontade, de força?	1	2	3	4	5	6
b) Quanto tempo você tem se sentido uma pessoa muito nervosa?	1	2	3	4	5	6
c) Quanto tempo você tem se sentido tão deprimido que nada pode anima-lo?	1	2	3	4	5	6
d) Quanto tempo você tem se sentido calmo ou tranquilo?	1	2	3	4	5	6
e) Quanto tempo você tem se sentido com muita energia?	1	2	3	4	5	6
f) Quanto tempo você tem se sentido desanimado ou abatido?	1	2	3	4	5	6
g) Quanto tempo você tem se sentido esgotado?	1	2	3	4	5	6
h) Quanto tempo você tem se sentido uma pessoa feliz?	1	2	3	4	5	6
i) Quanto tempo você tem se sentido cansado?	1	2	3	4	5	6

Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo
 Rua Sílvio Marchione, 3-20 Vila Universitária - CEP: 17.012-900 Bauru - SP
 Fone/FAX: (0xx14) 3235-8137/ e-mail: leidefidelis@usp.br
[http:// www.hrac.usp.br](http://www.hrac.usp.br)

continuação

10- Durante as últimas 4 semanas, quanto de seu tempo a sua saúde física ou problemas emocionais interferiram com as suas atividades sociais (como visitar amigos, parentes, etc)?

Todo Tempo	A maior parte do tempo	Alguma parte do tempo	Uma pequena parte do tempo	Nenhuma parte do tempo
1	2	3	4	5

11- O quanto verdadeiro ou falso é cada uma das afirmações para você?

	Definitivamente verdadeiro	A maioria das vezes verdadeiro	Não sei	A maioria das vezes falso	Definitivamente falso
a) Eu costumo obedecer um pouco mais facilmente que as outras pessoas	1	2	3	4	5
b) Eu sou tão saudável quanto qualquer pessoa que eu conheço	1	2	3	4	5
c) Eu acho que a minha saúde vai piorar	1	2	3	4	5
d) Minha saúde é excelente	1	2	3	4	5

ANEXO I – Termo permissão de uso de registros para fins científicos

LABORATORIO DE FISILOGIA

TERMO DE PERMISSÃO PARA USO DE REGISTROS PARA FINS CIENTÍFICOS

Identificação da pesquisa:

- a) Título do Projeto/ comunicação científica: Desordens respiratórias do sono em indivíduos com Síndrome de Treacher Collins: Análise polissonográfica.
- b) Pesquisadora Responsável: Leide Vilma Fidelis da Silva
- c) Curso/Área/Instituição: Mestrado/Fisiologia/HRAC - USP

Eu, _____, brasileira, residente no endereço _____, na cidade de _____, RG nº _____, CPF nº _____, permito a captação, o uso e publicação de meu registro _____ (ESPECIFICAR: **fotográficos, radiográficos, tomográficos e respectivos laudos odontológicos e médicos, vídeo imagens, amostra de voz/fala, registros clínicos, imagens de órgãos e espécimes**) para pesquisa, fins didáticos e publicação de artigos científicos especificamente relacionados ao projeto de pesquisa/ comunicação científica acima identificado. Estou ciente de que não serei remunerado(a) pelo uso desses registros.

Entendo que poderei ser reconhecido(a) por terceiros e que as minhas documentações clínicas poderão ser publicadas exclusivamente para fins científicos, resguardando o sigilo das minhas informações pessoais.

Estou ciente de que, caso não aceite assinar este termo, receberei dos profissionais citados acima a mesma qualidade de atendimento e tratamento.

_____, _____ de _____ de 2018.

Assinatura: _____

Nome do Paciente: _____

Em caso de paciente menor de 18 anos:

Eu, _____, brasileiro(a), residente no endereço _____, na cidade de _____, RG nº _____, CPF nº _____, responsável legal pelo paciente _____, permito a captação, o uso e publicação de seus registros _____ (**fotográficos, radiográficos, tomográficos e respectivos laudos odontológicos e médicos, vídeo imagens, amostra de voz/fala, registros clínicos, imagens de órgãos e espécimes**) para pesquisa, fins didáticos e publicação de artigos científicos especificamente relacionados ao projeto de pesquisa/ comunicação científica acima identificado. Estou ciente de que não serei remunerado(a) pelo uso desses registros.

Assinatura do responsável pelo paciente: _____

Nome do responsável pelo paciente: _____

Assinatura do Pesquisador Responsável: _____

Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo
Comitê de Ética em Pesquisa

Rua Sílvio Marchione, 3-20 Vila Universitária - CEP: 17.012-900 Bauru - SP
Telefone: (14) 3235-8421 e-mail: cephrac@usp.br - www.hrac.usp.br