

**Universidade Federal de São Carlos**  
**Centro de Ciências Biológicas e da Saúde**  
**Programa de Pós-Graduação em Enfermagem - PPGEnf**

**Natália Parenti Bicudo**

**Adaptação transcultural e propriedades psicométricas da versão brasileira  
do questionário Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida  
(INF1-QoL)**

**São Carlos – São Paulo**  
**2022**

**Universidade Federal de São Carlos**  
**Centro de Ciências Biológicas e da Saúde**  
**Programa de Pós-Graduação em Enfermagem - PPGEnf**

**Adaptação transcultural e propriedades psicométricas da versão brasileira  
do questionário Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida  
(INF1-QoL)**

**Natália Parenti Bicudo**

**Dissertação apresentada ao Programa de Pós-  
Graduação em Enfermagem da Universidade  
Federal de São Carlos para a obtenção do título de  
Mestre em Ciências da Saúde**

**Orientadora: Profa. Dra. Débora Gusmão Melo**

**São Carlos – São Paulo**  
**2022**

## Folha de Aprovação



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS**

Centro de Ciências Biológicas e da Saúde  
Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

---

### Folha de Aprovação

---

Defesa de Dissertação de Mestrado da candidata Natália Parenti Bicudo, realizada em 02/08/2022.

#### Comissão Julgadora:

Profa. Dra. Débora Gusmão Melo (UFSCar)

Profa. Dra. Fabiana de Souza Orlandi (UFSCar)

Prof. Dr. Marcial Francis Galera (UFMT)

O Relatório de Defesa assinado pelos membros da Comissão Julgadora encontra-se arquivado junto ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem.

Com gratidão, dedico este trabalho a Deus. Devo a Ele tudo o que sou.

Dedico este projeto a todos os professores que me influenciaram na minha trajetória. Em especial à professora Débora Gusmão Melo, minha professora desde o segundo ano da graduação e orientadora de meu mestrado, com quem compartilhei minhas dúvidas, angústias e me ensinou com carinho e maestria sobre o tema. Sua dedicação e paciência serviram como pilares de sustentação para a conclusão deste trabalho, me mantendo focada e na trilha certa para a conclusão satisfatória deste projeto. Grata por tudo.

Dedico este trabalho de pesquisa aos meus pais. Sua grande força foi a mola propulsora que permitiu o meu avanço, mesmo durante os momentos mais difíceis.

Dedico também este projeto de pesquisa ao meu noivo Balduino, cuja compreensão com as minhas horas de ausência foi essencial para que eu tivesse forças para concluí-lo. Te amo.

## **Agradecimentos**

Primeiramente, agradeço a Deus pelo dom da vida, pelas suas providências, por sempre colocar anjos em minha vida.

À professora Dra. Débora Gusmão Melo, pelos ensinamentos que levarei comigo pelo resto de minha vida e também pela oportunidade de construir um trabalho que se tornou tão bonito com a sua ajuda brilhante.

Agradeço ao Dr. Lucas Nascimento Ferraz Costa, que logo no início do processo de adaptação transcultural nos ajudou com a tradução do INF1-QoL para o português.

Agradeço a Professora Carla Maria Ramos Germano, que também foi minha professora desde a graduação e sempre esteve presente em minha formação acadêmica com sugestões brilhantes e auxílio inestimável.

O presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior – Brasil (CAPES) – Código de Financiamento 001.

Agradeço a equipe do Dermatology Information System (DermIS). As imagens provenientes do DermIS foram autorizadas e cedidas para uso neste trabalho por ©DIEPGEN T.L.; YIHUNE G. et al. Dermatology Online Atlas (<https://www.dermis.net/>).

Agradeço às editoras Wolters Kluwer Health, Springer Nature, The Cleveland Clinic Foundation pela autorização de uso das ilustrações que deixaram nosso texto mais leve e explicativo.

## RESUMO

BICUDO, N.P. ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL E PROPRIEDADES PSICOMÉTRICAS DA VERSÃO BRASILEIRA DO QUESTIONÁRIO IMPACTO DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 NA QUALIDADE DE VIDA (INF1-QoL). Dissertação. (Mestrado em Ciências da Saúde). Universidade Federal de São Carlos, São Carlos, 2022.

**Introdução:** A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é um transtorno autossômico dominante multissistêmico, que têm uma gama de manifestações dermatológicas e pode impactar esteticamente. A doença acomete ambos os sexos e sua incidência global é estimada em 1 a cada 2.500 nascimentos. A NF1 tem penetrância virtualmente completa após a infância, embora sua expressividade seja muito variável. O risco acumulativo de malignidade em indivíduos com NF1 até os 50 anos de idade tem sido estimado em 20 a 39%. As complicações da NF1 podem afetar substancialmente a qualidade de vida, o que suscitou o desenvolvimento de um questionário específico para mensurar a qualidade de vida de pacientes com NF1, intitulado INF1-QoL (Impact of NF1 on Quality of Life) e publicado em 2017 por um grupo de pesquisadores do Reino Unido. O INF1-QoL é um questionário de 14 perguntas com respostas numa escala de 0 a 3. A pontuação máxima potencial para o questionário é de 42, sendo que quanto maior a pontuação pior a qualidade de vida. Além disso, o questionário contém uma última pergunta aberta sobre o impacto da NF1 na qualidade de vida. O INF1-QoL original, em inglês, possui boas propriedades psicométricas e tem sido considerado adequado como uma ferramenta de avaliação tanto na prática clínica quanto em ensaios terapêuticos. **Objetivo:** Contribuir na investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida dos indivíduos acometidos, através (1) da elaboração de uma escala de autoavaliação da visibilidade da NF1, (2) da realização da adaptação transcultural do INF1-QoL para o português e (3) da análise das propriedades de medida do INF1-QoL em uma amostra de indivíduos brasileiros com NF1. **Metodologia:** Pesquisa descritiva e transversal, que utilizou metodologia mista (quantitativa e qualitativa). Em um primeiro momento foi elaborada uma escala de autoavaliação de visibilidade da NF1, passível de ser aplicada pelo próprio indivíduo, que categoriza pessoas com NF1 em relação à visibilidade da doença em 3 graus: leve, moderado e grave. Em um segundo momento, foi feita adaptação transcultural do INF1-QoL seguindo-se as etapas preconizadas para instrumentos da área da saúde: tradução, síntese das traduções, retrotradução, validação semântica, revisão linguística por especialistas e pessoas com NF1, e revisão final por um comitê consultivo. Por fim, foi feito um pré-teste, a partir do qual foram investigadas as propriedades psicométricas do INF1-QoL em português: efeitos chão e teto, confiabilidade (coeficiente alfa de Cronbach), validade de construto interna (análise fatorial exploratória) e validade de construto externa (validade convergente e validade discriminativa entre grupos

conhecidos). Para analisar o comportamento da variável “qualidade de vida” em relação aos fatores sociodemográficos e clínicos dos indivíduos foram utilizados testes não paramétricos; o nível de significância adotado foi de 5%. Adicionalmente, as respostas à última pergunta do INF1-QoL foram submetidas à análise temática e os temas apreendidos foram discutidos por meio de uma abordagem compreensiva e interpretativa. **Resultados:** Foram realizadas três traduções iniciais do INF1-QoL para o idioma português por tradutores independentes; posteriormente realizou-se a síntese das traduções, sendo o INF1-QoL retrotraduzido para o idioma original; as versões traduzida e retrotraduzida foram avaliadas do ponto de vista semântico pelo comitê consultivo e por uma das autoras do questionário original; foi feita validação linguística do INF1-QoL por 20 especialistas (médicos e enfermeiros) e por 33 pessoas com NF1, para então ser estabelecida a versão final do INF1-QoL em português. O pré-teste envolveu 101 pessoas adultas com NF1, com idades variando de 18 a 59 anos, com média de 35,54 anos ( $\pm 9,63$ ) e predomínio do gênero feminino ( $n=84$ , 83,16%). A média do escore total do INF1-QoL foi 10,62 ( $\pm 5,63$ ), com mediana de 10, valor mínimo de 0 e máximo de 31 pontos, efeito chão de 2% e efeito teto de 0%. Os resultados do alfa de Cronbach mostraram alta confiabilidade do questionário INF1-QoL como um todo (0,8009) e também de cada uma das suas questões. A análise fatorial indicou dois fatores latentes como sendo os mais representativos para os dados, explicando 49% da variância dos resultados. A estrutura fatorial apresentou índices de fidedignidade composta, estimativas de replicabilidade e de ajuste adequados. A validade de construto convergente foi analisada, indicando correlação positiva estatisticamente significativa entre o escore do INF1-QoL e o grau de visibilidade da doença ( $\rho=0,218$ ;  $p=0,028$ ). O INF1-QoL foi capaz de separar os subgrupos de indivíduos de acordo com a escolaridade ( $p=0,003$ ), explicitando a validade discriminativa do instrumento. Da análise qualitativa apreendemos nove principais temas: (1) incertezas em relação ao futuro; (2) irritabilidade e nervosismo; (3) dores e limitações físicas; (4) depressão e problemas com autoestima; (5) preocupação com o risco de recorrência; (6) dificuldades de aprendizagem; (7) pouca valorização da doença; (8) problemas com o sono; e (9) preconceito e confusão com doença contagiosa. **Conclusões:** A escala de autoavaliação da visibilidade da NF1 desenvolvida e avaliada neste trabalho se mostrou, a priori, um instrumento útil para autoclassificação da visibilidade da NF1. O questionário INF1-QoL foi traduzido, adaptado e validado para o contexto brasileiro, permitindo estudos futuros sobre qualidade de vida em pessoas com NF1 sejam conduzidos e instrumentalizando os profissionais de saúde para assistência ao paciente com NF1.

**Palavras-chave:** Neurofibromatose tipo 1; doença genética; doença rara; fenótipo; qualidade de vida; questionário; estudo de validação; psicometria; análise fatorial; Brasil.

## ABSTRACT

BICUDO, N.P. CROSS-CULTURAL ADAPTATION AND PSYCHOMETRIC PROPERTIES OF THE BRAZILIAN VERSION OF THE IMPACT OF NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 ON QUALITY OF LIFE (INF1-QoL) QUESTIONNAIRE. Dissertation. (Master in Health Sciences). Federal University of São Carlos, São Carlos, 2022.

**Introduction:** Neurofibromatosis type 1 (NF1) is an autosomal dominant multisystem disorder with numerous dermatological manifestations and cosmetic implications. The disease affects both sexes and its global incidence is estimated at 1 in 2,500 births. NF1 has virtually complete penetrance after childhood, although its expressiveness is highly variable. The cumulative risk of malignancy in individuals with NF1 up to age 50 years has been estimated at 20 to 39%. The complications of NF1 can substantially affect the quality of life, which led to the development of a specific questionnaire to assess the quality of life of patients with NF1, entitled INF1-QoL (Impact of NF1 on Quality of Life) and published in 2017 by a group of UK researchers. The INF1-QoL is a 14-item questionnaire with answers on a scale of 0 to 3. The maximum potential score for the questionnaire is 42, with higher scores indicating a worse quality of life. In addition, the questionnaire contains a final open question about the impact of NF1 on quality of life. The original INF1-QoL, in English, has good psychometric properties and has been considered suitable as an assessment tool both in clinical practice and in therapeutic trials.

**Aims:** To contribute to the investigation of the impact of NF1 on the quality of life of affected individuals, through (1) the development of a NF1 visibility self-evaluation scale, (2) the cross-cultural adaptation of the INF1-QoL into Portuguese, and (3) the analysis of the measurement properties of the INF1-QoL in a sample of Brazilian individuals with NF1. **Methodology:** Descriptive and transversal research that used mixed methods (quantitative and qualitative). Firstly, a scale of self-evaluation on NF1 visibility was developed, which could be assigned by the own individual, and that categorized people with NF1 concerning the visibility of the disease into 3 degrees: mild, moderate, and severe. Secondly, a cross-cultural adaptation of the INF1-QoL was carried out, following the steps recommended for instruments in the health area: translation, synthesis of translations, back-translation, semantic validation, linguistic review by experts and people with NF1, and final review by an advisory committee. Finally, a pre-test was carried out, from which the psychometric properties of the INF1-QoL in Portuguese were investigated: floor and ceiling effects, reliability (Cronbach's alpha index), internal construct validity (exploratory factor analysis), and external construct validity (convergent validity and known-groups validity). Non-parametric tests were used to analyze the relation of the variable



“quality of life” concerning the sociodemographic and clinical factors of the individuals; the significance level adopted was 5%. In addition, the answers to the last question of the INF1-QoL were submitted for thematic analysis, and the themes were discussed through a comprehensive and interpretive approach. **Results:** Three initial translations of the INF1-QoL into Portuguese were performed by independent translators; later, the synthesis of the translations was carried out, and the INF1-QoL was back-translated into the original language; the translated and back-translated versions were semantically evaluated by the advisory committee and by one of the authors of the original questionnaire; linguistic validation of the INF1-QoL was carried out by 20 specialists (doctors and nurses) and by 33 people with NF1, to establish the final version of the INF1-QoL in Portuguese. The pre-test included 101 adults with NF1 aged 18 to 59 years, with a mean age of 35.54 years (9.63) and a female predominance (n = 84, 83.16%). The average total score of the INF1-QoL was 10.62 ( $\pm 5.63$ ), with a median of 10, a minimum value of 0, a maximum of 31 points, a floor effect of 2%, and a 0% ceiling effect. The results of Cronbach's alpha showed high reliability of the INF1-QoL questionnaire as a whole (0.8009) and also of each of its questions. The factor analysis indicated two latent factors as being the most representative of the dataset and explaining 49% of the variance of the results. The factor structure presented adequate composite reliability indices, replicability estimates, and adjustment indices. Convergent construct validity was analyzed, indicating a statistically significant positive correlation between the INF1-QoL score and the degree of disease visibility ( $\rho=0.218$ ;  $p=0.028$ ). The INF1-QoL was able to discriminate between the subgroups of individuals according to educational level ( $p=0.003$ ), evidencing the known-group validity of the instrument. From the qualitative analysis, we discerned nine main themes: (1) uncertainties regarding the future; (2) irritability and nervousness; (3) physical pain and limitations; (4) depression and self-esteem issues; (5) concern about the risk of recurrence; (6) learning difficulties; (7) low disease appreciation; (8) sleep problems; and (9) prejudice and confusion with contagious disease. **Conclusions:** The scale of self-evaluation on NF1 visibility developed and evaluated in this study proved to be, a priori, a useful instrument for self-classifying the visibility of NF1. The INF1-QoL questionnaire was translated, adapted, and validated in the Brazilian context, allowing future studies on quality of life in people with NF1 to be conducted and providing health professionals with instruments to care for patients with NF1.

**Keywords:** Neurofibromatosis type 1; genetic disease; rare disease; phenotype; quality of life; questionnaire; validation study; psychometrics; factor analysis; Brazil.

## Lista de Figuras

<b>Figura 1.</b> Esquema da via de sinalização de neurofibromina.....	18
<b>Figura 2.</b> Evolução do acometimento clínico da NF1.....	19
<b>Figura 3.</b> Máculas café com leite (CALMS).....	21
<b>Figura 4.</b> Nódulos de Lish.....	22
<b>Figura 5.</b> Displasia tibial. ....	23
<b>Figura 6.</b> Neurofibromas dérmicos .....	24
<b>Figura 7.</b> Neurofibroma plexiforme. ....	25
<b>Figura 8.</b> Fluxograma ilustrando as etapas da adaptação transcultural do INF1-QoL.....	46
<b>Figura 9.</b> Distribuição do escore total do INF1-QoL entre os participantes do pré-teste (n=101).....	119
<b>Figura 10.</b> Diagrama de frequência de respostas aos 14 itens do INF1-QoL entre os participantes do pré-teste (n=101).....	121
<b>Figura 11.</b> Resultados da análise paralela. ....	124

### Lista de Tabelas

<b>Tabela 1.</b> Resultados da validação linguística do INF1-QoL em português realizada pelos 20 profissionais de saúde (etapa 7). .....	92
<b>Tabela 2.</b> Resultados da primeira validação linguística do INF1-QoL em português, realizada por 15 pessoas com NF1 (etapa 9). .....	107
<b>Tabela 3.</b> Resultados da segunda validação linguística do INF1-QoL em português, realizada por 18 pessoas com NF1 (etapa 11). .....	115
<b>Tabela 4.</b> Procedência geográfica dos participantes do pré-teste. ....	116
<b>Tabela 5.</b> Caracterização da amostra de pessoas com NF1 que foi submetida ao pré-teste com o questionário INF1-QoL em português. ....	117
<b>Tabela 6.</b> Resultados descritivos do INF1-QoL no pré-teste (n=101 participantes). ....	119
<b>Tabela 7.</b> INF1-QoL – respostas por questão (n=101 participantes). ....	120
<b>Tabela 8.</b> Resultados do alfa de Cronbach do questionário INF1-QoL em português (n=101). .....	122
<b>Tabela 9.</b> Coeficientes de correlação (rho) inter-item e item-total para o INF1-QoL (n=101). .....	123
<b>Tabela 10.</b> Resultados numéricos da Análise Paralela. ....	125
<b>Tabela 11.</b> Estrutura fatorial do INF1-QoL em português. ....	126
<b>Tabela 12.</b> Associação entre as variáveis sociodemográficas e a qualidade de vida (INF1-QoL) na amostra investigada (n=101). ....	128
<b>Tabela 13.</b> Correlação binária entre variáveis sociodemográficas e clínicas e o escore da qualidade de vida (n=101). ....	130

## Lista de Quadros

<b>Quadro 1.</b> Critérios diagnósticos da NF1 de acordo com o NIH. ....	27
<b>Quadro 2.</b> Escala de visibilidade de Ablon .....	31
<b>Quadro 3.</b> Itens que compõem a escala online de autoavaliação de visibilidade da NF1.....	42
<b>Quadro 4.</b> Classificações dos indivíduos investigados pela escala de visibilidade de Ablon e pela escala de autoavaliação de visibilidade NF1. ....	51
<b>Quadro 5.</b> Resultados da primeira e da segunda etapas da adaptação transcultural do INF1-QoL.....	52
<b>Quadro 6.</b> Resultados da terceira e da quarta etapas da adaptação transcultural do INF1-QoL. ....	61
<b>Quadro 7.</b> Resultados da quinta etapa da adaptação transcultural do INF1-QoL: revisão técnica e avaliação da equivalência semântica feita pela Profa. Dra. Carla Germano. ....	71
<b>Quadro 8.</b> Resultados da quinta etapa da adaptação transcultural do INF1-QoL: revisão técnica e avaliação da equivalência semântica feita pela Profa. Dra. Rosalie Ferner. ....	79
<b>Quadro 9.</b> Nova versão consolidada do questionário em português, correspondente à etapa 6. Este questionário foi enviado para validação linguística por 20 profissionais de saúde (etapa 7). ....	86
<b>Quadro 10.</b> Críticas e sugestões recebidas de profissionais de saúde sobre o INF1-QoL em português, correspondente à etapa 7. ....	94
<b>Quadro 11.</b> Nova versão consolidada do questionário em português, correspondente à etapa 8. Este questionário foi enviado para primeira validação linguística por 15 pessoas com NF1 (etapa 9).....	101
<b>Quadro 12.</b> Nova versão consolidada do questionário em português, correspondente à etapa 10. Este questionário foi enviado para segunda validação linguística por 18 pessoas com NF1 (etapa 11) e não sofreu alterações, correspondendo, portanto, ao questionário final (etapa 12). ....	109

### Lista de Abreviaturas e Siglas

36-item Short-Form Health Survey	-	SF-36
Análise Fatorial Exploratória	-	AFE
Comparative Fit Index	-	CFI
Dermatology Information System	-	DermIS
Dermatology Life Quality Index	-	DLQI
Estados Unidos da América	-	EUA
Explained Common Variance	-	ECV
Factor Determinacy Index	-	FDI
Guanosina-fosfatase	-	GAP
Impact of NF1 on Quality of Life	-	INF1-QoL
Intervalo de confiança	-	IC
Kaiser-Meyer-Olkin	-	KMO
Malignant peripheral nerve sheath tumors	-	MPNSTs
Mean of Item RESidual Absolute Loadings	-	MIREAL
Measure of Sampling Adequacy	-	MSA
Multiple café-au-lait macules	-	CALMs
National Institutes of Health	-	NIH
Neurofibromas plexiformes	-	pNFs
Neurofibromatose tipo 1	-	NF1
Organização Mundial da Saúde	-	OMS
Overall Reliability of fully-Informative prior Oblique N-EAP scores	-	ORION
Pediatric Quality of Life Inventory <sup>TM</sup>	-	PedsQL <sup>TM</sup>
Qualidade de vida	-	QV
Qualidade de vida relacionada à saúde	-	QVRS
Robust Diagonally Weighted Least Squares	-	RDWLS
Root Mean Square Error of Aproximation	-	RMSEA
Sistema Único de Saúde	-	SUS
Tucker-Lewis Index	-	TLI
Unidimensional Congruence	-	UniCo
World Health Organization Quality of Life Group	-	WHOQoL Group

## Sumário

<b>INTRODUÇÃO .....</b>	<b>16</b>
NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 .....	16
<i>Visibilidade da NF1</i> .....	29
QUALIDADE DE VIDA.....	31
<i>Qualidade de vida e NF1</i> .....	35
JUSTIFICATIVAS PARA O ESTUDO .....	39
<b>OBJETIVOS .....</b>	<b>40</b>
GERAIS.....	40
ESPECÍFICOS.....	40
<b>METODOLOGIA .....</b>	<b>41</b>
DESENHO E CENÁRIO DO ESTUDO .....	41
ELABORAÇÃO DE UMA ESCALA DE AUTOAVALIAÇÃO DE VISIBILIDADE NF1 .....	41
ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL DO INF1-QoL.....	43
APLICAÇÃO DO INF1-QoL EM UMA AMOSTRA DE PESSOAS DO BRASIL COM NF1 .....	46
FORMA DE ANÁLISE DOS RESULTADOS DO INF1-QoL .....	47
<b>RESULTADOS.....</b>	<b>50</b>
ESCALA DE AUTOAVALIAÇÃO DE VISIBILIDADE DA NF1 .....	50
ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL DO INF1-QoL.....	51
APLICAÇÃO DO INF1-QoL EM UMA AMOSTRA DE PESSOAS DO BRASIL COM NF1 .....	116
<i>Impacto da NF1 na qualidade de vida – comentários sobre a última questão do INF1-QoL</i> .....	131
<b>DISCUSSÃO .....</b>	<b>135</b>
FORTALEZAS E LIMITAÇÕES DO TRABALHO .....	142
<b>CONCLUSÕES .....</b>	<b>143</b>
<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>144</b>

<b>APÊNDICES.....</b>	<b>153</b>
APÊNDICE 1 – ESCALA DE AUTOAVALIAÇÃO DE VISIBILIDADE DA NF1 .....	154
APÊNDICE 2 – ESCALA LIKERT PARA VALIAÇÃO LINGUÍSTICA DO INF1-QoL.....	156
APÊNDICE 3 – QUESTIONÁRIO SOCIODEMOGRÁFICO APLICADO JUNTO AO PRÉ-TESTE DO INF1-QoL.....	160
APÊNDICE 4 – CORRELAÇÃO BINÁRIA ENTRE CADA UMA DAS QUESTÕES DO INF1-QoL ENTRE SI E COM O SCORE DA QUALIDADE DE VIDA (N=101).....	162
APÊNDICE 5 – RESPOSTAS DOS PARTICIPANTES DO PRÉ-TESTE EM RELAÇÃO À ÚLTIMA PERGUNTA DO INF1-QoL (N=101). .....	167
<b>ANEXOS .....</b>	<b>173</b>
ANEXO 1 – PARECER NO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA COM SERES HUMANOS DA UFSCAR .....	173
ANEXO 2 – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE) PARA INDIVÍDUOS COM NF1 (ESCALA DE AUTOAVALIAÇÃO DE VISIBILIDADE DA NF1) .....	188
ANEXO 3 – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE) PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE (VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA DA INF1-QoL) .....	190
ANEXO 4 – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE) PARA PESSOAS COM NF1 (VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA DA INF1-QoL).....	192
ANEXO 5 – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE) PARA PESSOAS COM NF1 (PRÉ-TESTE DO INF1-QoL).....	194
ANEXO 6 – AUTORIZAÇÃO DA PROFESSORA DRA. ROSALIE FERNER PARA ADAPTAÇÃO DO QUESTIONÁRIO INF1-QoL.....	196
ANEXO 7 – INF1-QoL ORIGINAL EM INGLÊS .....	197

## INTRODUÇÃO

### *Neurofibromatose tipo 1*

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é um transtorno autossômico dominante que afeta múltiplos órgãos e sistemas e têm uma gama de manifestações clínicas (GUTMANN et al., 2017). Pode ser considerada uma das três condições descritas sob o título geral de “neurofibromatose”. Os outros tipos, neurofibromatose tipo 2 e schwannomatose, são clinicamente e geneticamente distintos da NF1 (CIMINO; GUTMANN, 2018). Embora existam descrições documentadas e representações de indivíduos com manifestações de NF1 datadas de 1300, a NF1 foi reconhecida pela primeira vez como uma entidade clínica multissistêmica em 1882 por Friedrich von Recklinghausen, o qual teve seu nome associado à doença (CIMINO; GUTMANN, 2018).

A NF1 é a forma mais comum das neurofibromatoses, sua incidência global é estimada em 1 a cada 2.500 nascimentos, enquanto sua prevalência é estimada em 1:2.000 a 1:4.000 indivíduos (LY; BLAKELEY, 2019). A doença acomete ambos os sexos indistintamente. A prevalência da NF1 pode variar entre populações, especialmente por causa de efeito fundador ou em função de fatores que influenciam as taxas de mutação *de novo*, como idade paterna avançada (GUTMANN et al., 2017). É importante ressaltar que, independentemente da população, cerca de 50% dos casos de NF1 costumam ser familiares (herdados) e o restante representam situações de mutações novas, que aconteceram na gametogênese de um dos pais (GUTMANN et al., 2017). Algumas pessoas possuem NF1 restrita a um segmento corpóreo sem preencher os critérios diagnósticos ou apresentar achados clássicos de NF1. Essas situações, que são muito raras (prevalência estimada de 1 em 36.000-40.000 indivíduos), correspondem a casos de mutação novas pós-zigóticas e representam, portanto, pessoas com mosaïcismo somático para NF1. Anteriormente essa condição era conhecida como NF1 segmentar e mais recentemente tem sido denominada de “mosaico NF1” (GARCÍA-ROMERO; PARKIN; LARA-CORRALES, 2016).

A NF1 é uma doença com penetrância virtualmente completa após a infância, ou seja, o indivíduo que possui o gene mutado sempre expressa manifestações clínicas (FRIEDMAN, 2022). No entanto, os pacientes podem apresentar extrema variabilidade em suas características clínicas, mesmo entre indivíduos da mesma família e com a mesma mutação no gene *NF1*, indicando que a doença tem expressividade variável. Além disso, não existe uma correlação



genótipo-fenótipo óbvia e um paciente gravemente acometido pode gerar descendentes com quadro clínico mais leve e vice-versa (CIMINO; GUTMANN, 2018).

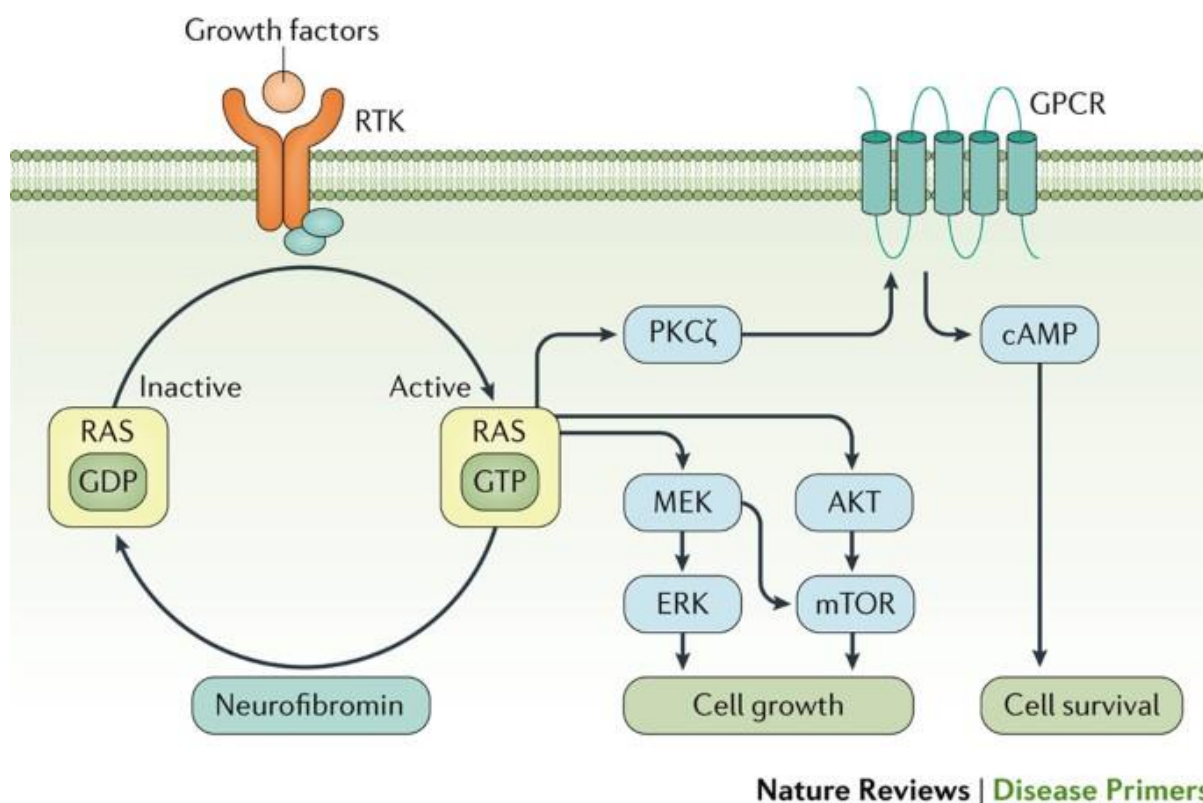
Por ser uma doença genética de expressividade clínica variável, seu aconselhamento genético pode ser complexo. Não é possível prever como será o acometimento dos futuros portadores da doença. Pais afetados têm sempre 50% de chance de transmitirem o alelo mutado para sua prole. Mulheres com NF1 que desejam engravidar, devem focar a atenção e monitorar possíveis complicações, como hipertensão, surgimento de neurofibromas plexiformes e alterações ortopédicas. Teste genético pré-implantacional e também pré-natal podem ser realizados se a mutação já for conhecida em um dos pais ou na família (CESARETTI et al., 2013; FRIEDMAN, 2022).

O gene *NF1* está localizado no braço longo do cromossomo 17 em humanos (17q12-22). Este é um gene grande (~350 kb), constituído por 57 éxons, que codifica pelo menos três transcritos diferentes (11-13 kb) por splicing alternativo. Esses transcritos são traduzidos numa proteína denominada neurofibromina, que tem 220-250 kDa. Essa proteína é abundantemente expressa em neurônios, oligodendrócitos e células de Schwann (ANDERSON; GUTMANN, 2015).

Mutações no gene *NF1* provocam alteração na síntese da neurofibromina, que pertence à família das GTPases - proteínas ativadoras de guanosina-fosfatase (GAPs) - responsáveis por suprimir os chamados p21-ras, que são proto-oncogenes celulares, codificados por um dos três genes *RAS* (essenciais para regular o crescimento celular). Como o gene normal relacionado à NF1 atua como supressor tumoral, ao não ser sintetizada, a neurofibromina deixa de modular essa cascata de crescimento e diferenciação celular ainda na vida intrauterina, principalmente em células nervosas, o que justificaria o aspecto clínico da NF1, já que muitas interações celulares ficariam comprometidas (ANDERSON; GUTMANN, 2015). A **Figura 1** esquematiza a via de sinalização de neurofibromina. Ela regula o crescimento e a manutenção da atividade celular por meio de envio de sinalizadores celulares. Tem a capacidade de inativar a via RAS (realiza a conversão de GTP em GDP). A via RAS pode ser ativada por RTKs (receptores de tirosina quinases) após a ligação de fatores de crescimento na parte extracelular das células. Com a ativação da via RAS ocorre aumento de atividade AKT e/ou MEK com consequente estímulo à proliferação celular e manutenção da mesma. A via RAS também controla a geração de AMP cíclico (cAMP) por meio de proteínas quinases após a ativação de receptores acoplados à proteína G (GPCRs) (GUTMANN et al., 2017).

Mutações causais estão distribuídas por todo o gene *NF1*, sendo que a maioria delas leva à produção de uma proteína truncada ou à ausência completa de expressão gênica.

Mutações que levam à inativação do gene *NF1* contribuem para o crescimento celular, tornando os indivíduos susceptíveis ao desenvolvimento de tumores ao longo do tecido nervoso central e periférico, assim como a possíveis alterações em outros tecidos, como muscular e ósseo (PASMANT et al., 2012).

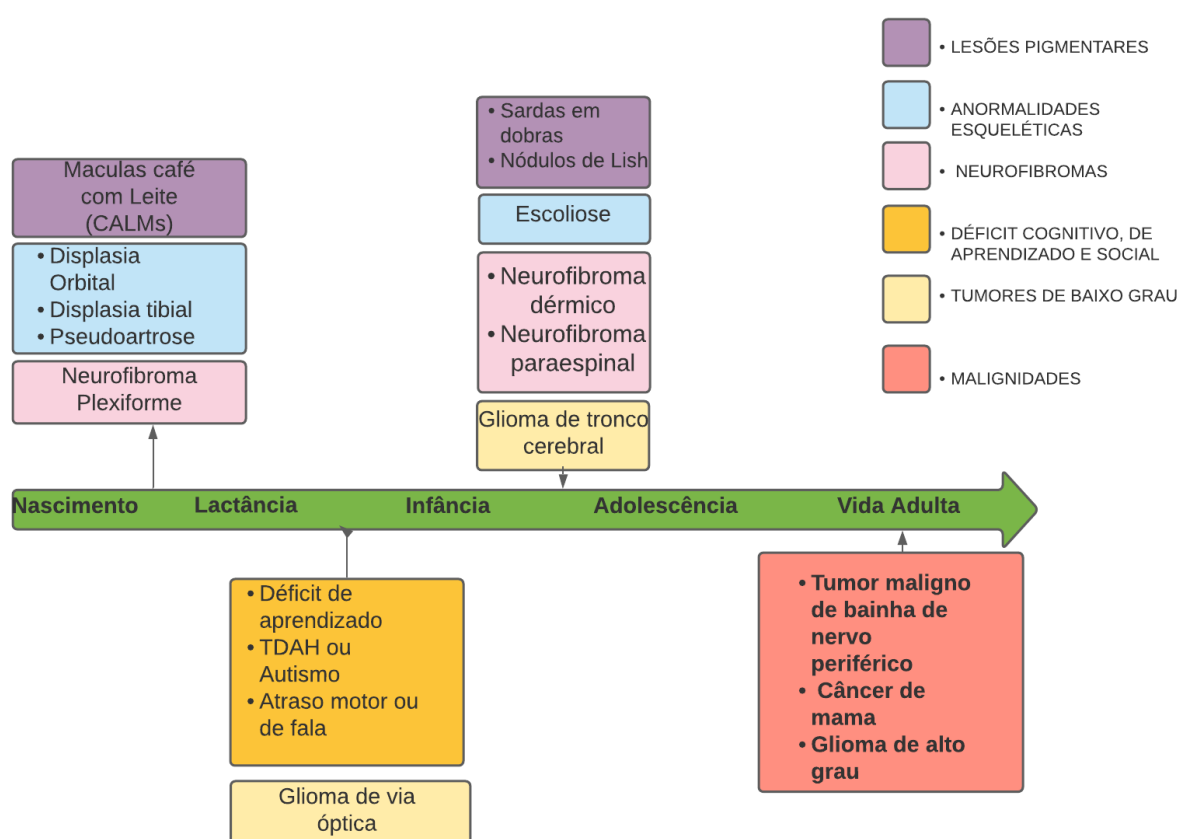


**Figura 1.** Esquema da via de sinalização de neurofibromina.

**FONTE:** GUTMANN *et al.*, 2017. Reprinted by permission from Springer Nature: Nature Reviews Disease Primers. Gutmann DH et al., 2017. Neurofibromatosis type 1 [Copyright 5166490224202].

Pode-se dizer que as principais manifestações da NF1 são: manchas ou máculas café com leite (*multiple café-au-lait macules*, CALMs), hamartomas de íris conhecidos como nódulos de Lisch, neurofibromas cutâneos, efélides inguinais e axilares, neurofibromas plexiformes, glioma óptico, alterações ósseas, endócrinas, do sistema nervoso central e dificuldades de cognição e aprendizagem. As três primeiras características citadas podem ser encontradas em cerca de 90% dos indivíduos com NF1 pré-púberes (LY; BLAKELEY, 2019).

A **Figura 2** apresenta a linha do tempo em relação às as manifestações clínicas e gravidade da doença. O momento da apresentação das manifestações clínicas e a respectiva gravidade pode variar entre os indivíduos. As principais anormalidades esqueléticas são escoliose e displasia de ossos longos. Embora não faça parte dos critérios diagnósticos, a escoliose é a manifestação esquelética mais comum da NF1 e é encontrada em até 30% das crianças. As manifestações comportamentais podem incluir prejuízo cognitivo, transtorno de déficit de atenção/hiperatividade e transtorno do espectro do autismo (GUTMANN et al., 2017).



**Figura 2.** Evolução do acometimento clínico da NF1.

**FONTE:** GUTMANN *et al.*, 2017. Adapted/Translated by permission from Springer Nature: Nature Reviews Disease Primers. Gutmann DH et al., 2017. Neurofibromatosis type 1 [Copyright 5166490224202].

As CALMs (**Figura 3**) são lesões cutâneas hiperpigmentadas, planas, que aparecem durante a infância. São um dos definidores do diagnóstico clínico da NF1, como será discutido

adiante. Embora não sejam patognomônicas de NF1, o número de CALMs é um forte indicador para o diagnóstico clínico de NF1 (CIMINO; GUTMANN, 2018), de forma que a presença de mais de cinco CALMs em uma criança pequena é altamente suspeito de NF1 (99% dos pacientes com NF1 têm 6 ou mais CALMs com um ano de idade) (LY; BLAKELEY, 2019). No entanto, na ausência de uma história familiar positiva de NF1, a presença de CALMs isoladamente não é suficiente para estabelecer o diagnóstico, sendo necessário outros critérios clínicos (CIMINO; GUTMANN, 2018).

As CALMs consistem em uma densa população de melanócitos, responsivos a fatores de crescimento, como fatores de crescimento de hepatócitos e o ligante KIT (também conhecido como fator de células-tronco), que ativam a sinalização do receptor tirosina quinase e estimulam o crescimento celular. Melanócitos derivados de CALMs mostram aumento da proliferação *in vitro* quando comparados a melanócitos derivados de indivíduos que não têm NF1. Estudos experimentais em camundongos mostraram que os melanócitos surgem de uma célula precursora que também origina as células de Schwann, o que aponta para a mesma origem embriológica entre as duas linhagens celulares que são derivadas de células da crista neural (GUTMANN et al., 2017).

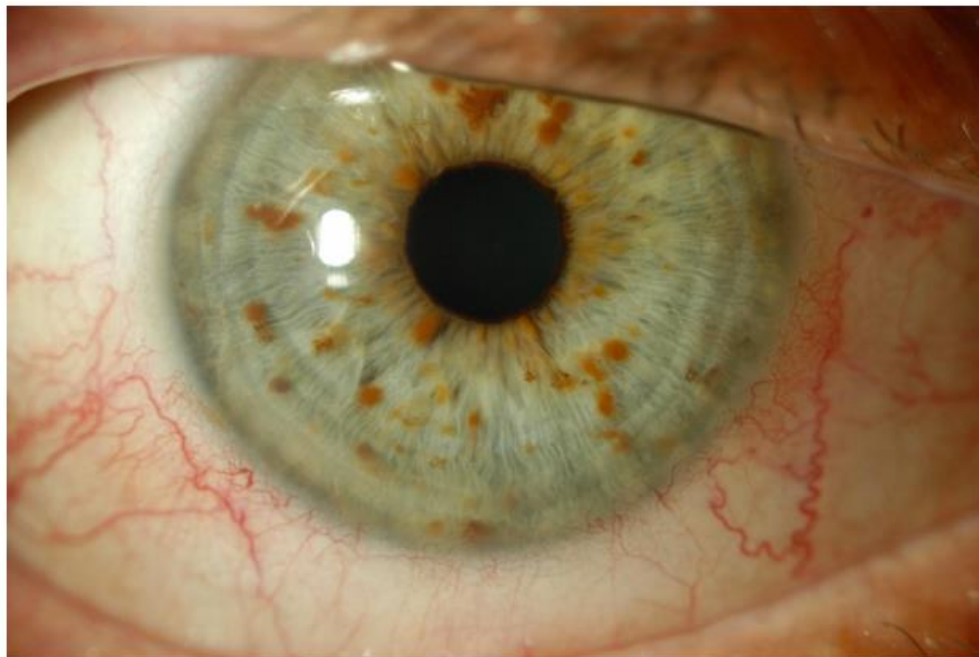
As efélides ou sardas em dobras cutâneas (intertriginosas) ocorrem principalmente na axila e regiões inguinais, mas podem também ser encontradas na base da parte superior do pescoço, pálpebras superiores e abaixo dos seios. Essas efélides normalmente aparecem tardiamente na infância e muitas vezes servem como um segundo critério de diagnóstico (CIMINO; GUTMANN, 2018). Alguns pacientes desenvolvem sardas difusas em todo o corpo (LY; BLAKELEY, 2019).



**Figura 3.** Máculas Café com Leite (CALMs).

**FONTE:** KARACONJI *et al.*, 2019. Reprinted by permission from Wolters Kluwer Health, Inc: Asia-Pacific Journal of Ophthalmology. Karaconji T *et al.*, 2019. Neurofibromatosis Type 1: Review and Update on Emerging Therapies. [Copyright 5167321190291].

Nódulos Lisch são hamartomas hiperpigmentados da íris, que são melhores visualizados através do exame de lâmpada de fenda (**Figura 4**). São vistos em 95-100% de adultos com NF1 (CIMINO; GUTMANN, 2018). Eles são claros (amarelos ou marrons) e medem aproximadamente 2 mm. Frequentemente são visíveis a olho nu, no entanto, quando é feito o exame com lâmpada de fenda podem ser diferenciados de nevos de íris (que são planos ou lesões pigmentadas minimamente elevadas com margens borradas). Os nódulos de Lisch não afetam a visão e também não têm potencial neoplásico (LY; BLAKELEY, 2019).



**Figura 4.** Nódulos de Lisch

**FONTE:** KARACONJI *et al.*, 2019. Reprinted by permission from Wolters Kluwer Health, Inc: Asia-Pacific Journal of Ophthalmology. Karaconji T *et al.*, 2019. Neurofibromatosis Type 1: Review and Update on Emerging Therapies. [Copyright 5167321190291].

Crianças e adultos com NF1 são propensos a um grande número de outros problemas de saúde. Displasia de ossos longos e asas esfenoidais são alterações ósseas comumente encontradas em crianças com NF1 (**Figura 5**). Podem acontecer também pseudoartroses (falta de consolidação óssea em relação a uma fratura) que afeta tipicamente a tíbia e é particularmente muito difícil de tratar, levando à amputação em algumas situações extremas, com prejuízos psicológicos irreparáveis (CIMINO; GUTMANN, 2018).



**Figura 5.** Displasia tibial.

**FONTE:** GUTMANN *et al.*, 2017. Reprinted by permission from Springer Nature: Nature Reviews Disease Primers. Gutmann DH et al., 2017. Neurofibromatosis type 1 [Copyright 5166490224202].

A manutenção dos ossos requer uma interação coordenada entre células de reabsorção óssea (osteoclastos) e células formadoras de osso (osteoblastos). Conforme demonstrado em amostras de indivíduos com NF1 e displasia tibial, os defeitos nos ossos observados em indivíduos com NF1 ocorrem devido à perda de ambas as cópias dos alelos do gene *NF1* nos osteoclastos e/ou osteoblastos. A função prejudicada da neurofibromina em osteoblastos acaba levando à interrupção da manutenção óssea. Estes osteoblastos deficientes em neurofibromina promovem a migração e maturação de osteoclastos em osteoclastos ativos por meio de citocinas (por exemplo, osteopontina), o que resultará em um ciclo disfuncional de formação óssea e consequentemente sua destruição. Com base nessas observações, estudos pré-clínicos

mostraram que defeitos na remodelação óssea e produção de minerais ósseos podem ser corrigidos pela enzima asfotase alfa (um inibidor de pirofosfato) (GUTMANN et al., 2017).

Os tumores mais comuns em crianças e adultos com NF1 são tumores da bainha de nervo periférico (neurofibromas dérmicos e plexiformes). Acredita-se que neurofibromas dérmicos (**Figura 6**) surjam de células precursoras derivadas da pele. Embora o papel dos hormônios sexuais no desenvolvimento de neurofibromas dérmicos não esteja claro, vários efeitos do estrogênio e da progesterona sobre seu crescimento já foram relatados (GUTMANN et al., 2017). Experimentalmente, a perda bialélica do gene *NF1* em células precursoras da pele resulta na formação de neurofibroma dérmico, mas, curiosamente, apenas em camundongos fêmeas, onde esse processo é acelerado e intensificado pela gravidez. Em contraste, nos seres humanos, os neurofibromas dérmicos ocorrem igualmente em homens e mulheres com NF1 (GUTMANN et al., 2017). É importante distinguir clinicamente neurofibromas de schwannomas (tumores da bainha nervosa compostos inteiramente por células de Schwann) indicativos de NF2 ou schwannomatose (FERNER; GUTMANN, 2013).



**Figura 6.** Neurofibromas dérmicos

**FONTE:** Website: <https://www.dermis.net/>. A imagem foi autorizada por ©DIEPGEN TL; YIHUNE G et al. Dermatology Online Atlas ([www.dermis.net](http://www.dermis.net)). Reprinted with permission.



Neurofibromas plexiformes (*plexiform neurofibromas*, pNFs) são tumores histologicamente benignos da bainha de nervos periféricos, que afetam 40 a 50% dos pacientes com NF1 (**Figura 7**). Eles podem ser visíveis a olho nu e desfigurar a aparência física, embora também possam estar localizados no interior do corpo, comprometendo a função dos órgãos. Quando assintomáticos, os pNFs podem ser detectados através de ressonância magnética ou outros exames de imagem. Os pNFs podem causar morbidade significativa devido a dor, desfiguração estética, perda de função e compressões locais dos nervos, grandes vasos e vias aéreas. Eles também estão associados a aumento da mortalidade, devido ao risco de transformação em tumores malignos da bainha dos nervos periféricos (*malignant peripheral nerve sheath tumors*, MPNSTs) (LY; BLAKELEY, 2019).



**Figura 7.** Neurofibroma plexiforme.

**FONTE:** BAKSHI, SS. Plexiform neurofibroma. CCJM 2016;83:792.

Copyright ©2016 The Cleveland Clinic Foundation. All Rights Reserved.

Os pNFs crescem mais rapidamente durante a infância e adolescência, com posterior crescimento lento ou nenhum crescimento na vida adulta. Portanto, o aumento do pNF na idade adulta pode ser um sinal para possível transformação maligna. A ressonância magnética é o exame de imagem padrão ouro para diagnosticar pNFs (LY; BLAKELEY, 2019). Qualquer mudança na gravidade e natureza dos sintomas relacionados aos pNFs (por exemplo, crescimento em pequeno intervalo de tempo e aumento da dor) deve levar à investigação de transformação maligna. Pacientes com novos sinais ou sintomas neurológicos (por exemplo, fraqueza focal de um membro ou alterações sensoriais) também devem ser submetidos a ressonância magnética para avaliar pNF (LY; BLAKELEY, 2019). MPNSTs aparecem em 7 a 12% dos pacientes com NF1 e esta neoplasia, juntamente com a doença vascular, são as principais causas de mortalidade associadas à doença (FERNER et al., 2017).

A vasculopatia associada à NF1 pode afetar qualquer vaso arterial, levando a hipertensão sistêmica secundária a estenose de artéria renal, eventos cerebrovasculares e insuficiência vascular periférica. Fisiopatologicamente foram descritas alterações em todas as camadas da parede vascular de vasos de pacientes com NF1, resultando em um estreitamento do lúmen arterial. A vasculopatia da artéria renal deve ser sempre considerada em qualquer paciente adulto ou pediátrico com NF1 que tenha hipertensão, justificando a solicitação rotineira de avaliação por angiografia das artérias renais. Vasculopatia cerebral é rara, mas pode ocasionar proliferação pós-estenótica de pequenos capilares cerebrais, resultando em doença de Moyamoya (GUTMANN et al., 2017).

A história da nomenclatura da NF1 começou em 1987 com a realização da Conferência sobre Neurofibromatose do *National Institutes of Health* (NIH). Até então, não estava claro na literatura se schwannomas vestibulares bilaterais eram uma característica da NF1 ou uma entidade clínica distinta. Riccardi elaborou os critérios diagnósticos de NF1 do primeiro consenso do NIH, propondo uma classificação baseada na presença/ausência de CALMs, efélides cutâneas em dobras, sinais oculares específicos, neurofibromas e complicações. Em 1988, o NIH publicou o consenso para o diagnóstico clínico da NF1, onde são necessárias duas ou mais características apresentadas no **Quadro 1** para a confirmação diagnóstica (LEGIUS; BREMS, 2020). Em uma revisão de literatura recente sobre diagnóstico de NF1, não foram sugeridas alterações nos critérios diagnósticos definidos anteriormente, mas foi incluído um critério adicional: possuir uma mutação patogênica heterozigótica no gene *NF1* identificada em leucócitos (LEGIUS; BREMS, 2020).

**Quadro 1.** Critérios diagnósticos da NF1 de acordo com o NIH, atualizados em 2020 (LEGIUS; BREMS, 2020).

Características clínicas da NF1
1. Seis ou mais manchas café com leite (maiores do que 5 mm antes da puberdade ou maiores que 15 mm depois da puberdade).
2. Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme, baseado em parâmetros clínicos e histológicos.
3. Efélides (sardas) em região axilar ou inguinal.
4. Glioma das vias ópticas.
5. Dois ou mais nódulos de Lisch (examinados pela lâmpada de fenda) ou duas ou mais anormalidades da coroide (examinadas pela tomografia de coerência óptica ou imagem por reflectância infravermelha).
6. Uma lesão óssea característica, como pseudoartrose de um osso longo, tortuosidade anterolateral da tíbia, ou displasia da asa do esfenóide.
7. Variante patogênica heterozigótica para o gene NF1 em 50% dos alelos de um tecido aparentemente normal como os leucócitos
8. Um parente em primeiro grau com NF1 que preencha os critérios precedentes.

No início da apresentação clínica da doença, muitas crianças só manifestam as alterações cutâneas como as CALMs, não se encaixando completamente nos critérios diagnósticos do NIH para NF1. Porém, com a evolução da doença, outras características aparecem ao longo da idade. Isso acaba dificultando a identificação precoce dos pacientes, especialmente nas situações onde a NF1 não é hereditária, o que justifica a realização eventual de testes moleculares para definição diagnóstica (LEGIUS; BREMS, 2020).

O risco acumulativo de malignidade em indivíduos com NF1 até os 50 anos de idade tem sido estimado em 20 a 39%; o risco de desenvolver algum tipo de câncer ao longo da vida pode chegar a aproximadamente 60% em alguns estudos (WALKER et al., 2006; UUSITALO et al., 2016; GUTMANN et al., 2017). Especificamente, o risco de malignidade é aumentado em 2 a 5 vezes em indivíduos com NF1 em relação à população geral, além de ser 50 vezes maior a possibilidade de desenvolver um tumor de alto grau (GUTMANN et al., 2017).

Os indivíduos com NF1 apresentam riscos excepcionalmente elevados de tumores cerebrais malignos (risco 40 vezes maior de glioma de alto grau), cânceres endócrinos (risco

74 vezes maior de câncer adrenal) e malignidades originárias em tecido conjuntivo (risco aumentado >1.000 vezes para MPNSTs) (GUTMANN et al., 2017). O risco de tumores benignos que afetam o sistema nervoso central também é significativamente aumentado, com aproximadamente 15% dos indivíduos com NF1 apresentando gliomas de via óptica (GUTMANN et al., 2017).

Além disso, o risco de câncer mama de início precoce (40 a 50 anos de idade) aumenta 4 a 11 vezes nos indivíduos com NF1 quando comparados à população geral. Aumento do risco de outras doenças malignas, incluindo neoplasias orofaríngeas, faríngeas, esofágica, cutâneas (melanoma), cânceres de tireoide e ovário, tem sido descrito, embora a proporção exata desses riscos ainda não esteja estabelecida (GUTMANN et al., 2017).

Crianças com NF1 também têm risco aumentado de leucemia. Prevalência aumentada de doenças cardiovasculares, respiratórias, diabetes mellitus e suicídios já foram relatados. Adicionalmente, vários estudos indicam risco aumentado de esclerose múltipla, epilepsia, deficiência de aprendizagem e distúrbios do sono (GUTMANN et al., 2017). Pacientes pediátricos frequentemente apresentam anormalidades craniofaciais e dentais (GUTMANN et al., 2017).

O prognóstico da NF1 em geral é bom, porém presença de malignidade e doenças vasculares são associadas a morte precoce, como discutido anteriormente. MPNST costumam ter um prognóstico ruim, o que tem incentivado o desenvolvimento de pesquisas sobre terapêuticas que inibam o crescimento de tumores na NF1 (MARKHAM; KEAM, 2020).

Na NF1, a proteína neurofibromina funciona como um regulador negativo da atividade RAS, como foi previamente comentado na descrição da fisiopatologia. A falta dessa proteína em pacientes com NF1 leva à desregulação da via RAS e à predisposição a formação de tumores. Com auxílio de engenharia genética, foram criados modelos de camundongos com NF1, portadores de tumores, permitindo a realização de ensaios pré-clínicos com agentes terapêuticos direcionados, como as drogas tipifarnibe, pirfenidona, sirolimus, interferon alfa-2b peguilado e imatinib, que modificam a sinalização do RAS e de outras vias implicadas na patogênese de neurofibromas plexiformes (DOMBI et al., 2016). Logo, a inibição direcionada da via RAS com inibição da via da proteína quinase mitogenativada (MAPK) e consequentemente inibição da proteína quinase sinalizadora (MEK) é uma abordagem de tratamento lógica que teve sucesso em modelo pré-clínico de NF1 (GROSS et al., 2020). Dessa forma, com esses medicamentos pretende-se aumentar a expectativa de vida dos pacientes livre de progressão dos neurofibromas plexiformes ou mesmo diminuir o volume dos tumores já existentes (DOMBI et al., 2016).

Selumetinibe é um inibidor seletivo de MEK 1 e 2, que pode ser administrado oralmente, e que mostrou atividade contra vários cânceres avançados em adultos (DOMBI et al., 2016). Em ensaio de fase I com o selumetinibe, envolvendo 24 crianças com NF1 e neurofibromas plexiformes inoperáveis, obteve-se redução média no volume dos tumores de - 31% (faixa de - 47 a - 6%), uma resposta parcial em 17 crianças (71%), além de evidência de melhora clínica (GROSS et al., 2020). Na fase II do ensaio SPRINT, nome dado ao estudo com o selumetinibe, o uso do medicamento foi associado à redução do tumor e benefício clínico em pacientes pediátricos com NF1 e neurofibromas plexiformes inoperáveis (MARKHAM; KEAM, 2020). O medicamento Koselugo®, nome comercial do selumetinibe, foi desenvolvido pela AstraZeneca para o tratamento de NF1 e vários tipos de cânceres. Foi aprovado nos EUA para o tratamento de NF1 em crianças  $\geq 2$  anos de idade que têm neurofibromas plexiformes sintomáticos e inoperáveis, numa dosagem de 25 mg/m<sup>2</sup>, administrado por via oral, duas vezes ao dia (MARKHAM; KEAM, 2020).

A medicação acima foi aprovada pela ANVISA (autorização nº1016181) no ano de 2020, sob registro: 1161802850018, pertencendo à classe terapêutica: agentes antineoplásicos e imunomoduladores. Processo 25351.088677/2020-64, Validade/Situação 01/04/2024. O medicamento Koselugo® (Sulfato de Selumetinibe) ainda não foi precificado no Brasil, tendo como referência os valores praticados na Europa (que custam em média 15.990,00 euros - o tratamento para um mês na apresentação de 10 mg), e nos Estados Unidos em média 25.000,00 dólares o tratamento para um mês na apresentação de 10 mg. Até o momento as aquisições no Brasil estão ocorrendo via importação. A medicação não é fornecida pelo SUS. Não há protocolo clínico e diretrizes terapêuticas do Ministério da Saúde específico sobre a NF1 e não foi solicitado apreciação da medicação em questão pela CONITEC (CEARÁ, Tribunal de Justiça do Estado do Ceará, 2021).

### **Visibilidade da NF1**

A visibilidade das doenças cutâneas pode causar sofrimento psicológico significativo e sobrecarga social. Pessoas com psoríase, vitiligo, e pelo menos 30% de pacientes com doenças de pele apresentam comorbidades psiquiátricas e dificuldades de inserção psicossocial (GRANSTRÖM et al., 2012). Como consequência dos sintomas de doenças desfigurantes, os pacientes têm um risco maior de desenvolver baixa autoestima, auto rejeição, problemas nas relações interpessoais e uma imagem corporal negativa, resultando em estresse psicológico (GRANSTRÖM et al., 2012). Em pacientes com NF1, a visibilidade da doença já foi associada

à morbidade psiquiátrica e tem um impacto negativo na qualidade de vida (GRANSTRÖM et al., 2012).

A abordagem psicológica da imagem fundamenta-se em como uma pessoa percebe seu próprio corpo e quais atitudes e sentimentos têm em relação a ele. A imagem corporal é uma construção multidimensional que pode ser dividida nos seguintes aspectos: consciência corporal, limites corporais, catexia corporal e experiência corporal (GRANSTRÖM et al., 2012).

Em um estudo realizado em 2012 por Granström e colaboradores, 228 adultos com NF1 avaliaram seu próprio corpo. O resultado deste estudo evidenciou que os indivíduos com NF1 consideravam sua imagem corporal negativa e, pelo menos em parte, isso explicava o efeito da visibilidade da doença na carga psicológica. Estes resultados apontam que a experiência corporal dos pacientes pode ser melhorada com intervenção psicoterapêutica. Ser capaz de se ajustar a sintomas desfigurantes é muito importante em pacientes com NF1. Isto ajuda a reduzir a carga psicológica, levando a uma maior aceitação da sua aparência física (GRANSTRÖM et al., 2012).

Para classificar a visibilidade da NF1, Ablon (ABLON, 1996) criou uma escala que avalia o paciente com base na aparência da pessoa completamente vestida e em como os sinais podem ser percebidos em uma interação impessoal (**Quadro 2**). Entretanto deve-se atentar ao fato que muitas pessoas que não apresentam tumores em áreas visíveis vestindo roupas habituais, têm numerosos tumores ou CALMs que seriam aparentes em situações fisicamente íntimas e podem afetar gravemente o comportamento sexual (ABLON, 1996). Para avaliar a gravidade da NF1, Riccardi e Eicher (RICCARDI; EICHER, 1986) elaboraram uma escala de gravidade que se diferencia da escala de visibilidade de Ablon por avaliar implicações da NF1 que podem potencialmente afetar o estilo de vida, a mobilidade e/ou ameaçar a vida (ABLON, 1996).

Na Dinamarca um estudo nacional que envolveu 467 adultos com NF1, deixou claro a relação entre a visibilidade da doença (fenótipo) e sintomas de ansiedade e depressão, associado a necessidade de apoio multiprofissional para conduzir os problemas físicos e psicológicos relacionados ao trabalho dos indivíduos acometidos. Este estudo fornece uma compreensão dos fatores associados ao prejuízo da qualidade de vida, indicando que estes pacientes devem ter acompanhamento e cuidados otimizados na vida adulta (DOSER et al., 2020).

**Quadro 2.** Escala de visibilidade de Ablon (ABLON, 1996).

Graus	Características
<b>GRAU I - LEVE</b>	Neurofibromas cutâneos não-visíveis com a pessoa vestida com roupas habituais.  Marcha e postura dentro dos padrões normais quando observados casualmente.
<b>GRAU II - MODERADO</b>	Alguns neurofibromas são aparentes no pescoço, face e mãos.  Há escoliose discreta ou outras alterações esqueléticas leves, mas não são percebidas claudicações.
<b>GRAU III - GRAVE</b>	Numerosos neurofibromas na face (podendo ter assimetria de face).  Presença de escoliose grave ou outra alteração esquelética grave, percebidas com facilidade.

### *Qualidade de vida*

Considera-se que a qualidade de vida (QV) provém da habilidade e da capacidade dos indivíduos de satisfazerem suas necessidades, tanto as que são inerentes quanto aquelas que são aprendidas. Assim, uma qualidade de vida alta é alcançada quando o indivíduo percebe que suas necessidades são satisfeitas (HÖRNQUIST, 1982; PATRICK et al., 1988). O conceito é bem amplo e incorpora, de forma complexa, saúde física, estado psicológico, nível de independência, relações sociais, crenças pessoais e relação com aspectos significativos do meio ambiente (WHOQoL GROUP, 1995).

Em 1995, a Organização Mundial da Saúde (OMS), estabeleceu um grupo de trabalho intitulado “World Health Organization Quality of Life Group” (WHOQoL Group), que definiu qualidade de vida como “a percepção do indivíduo de sua posição na vida, no contexto de sua cultura e no sistema de valores em que vive, em relação às suas expectativas, seus padrões e suas preocupações” (NNOMADIM; BUSTAMANTE HELFRICH, 2021). Assim, o conceito de qualidade de vida surgiu com a pretensão de integrar ciências humanas e biológicas, no sentido de valorizar, durante o processo de saúde-doença, parâmetros mais amplos que o controle de sintomas, a diminuição da mortalidade ou o aumento da expectativa de vida (FLECK et al., 1999).

A complexidade para mensurar qualidade de vida reside na subjetividade que ela pretende quantificar. Buscando abranger as várias áreas que influenciam a qualidade de vida, foram criados questionários com a proposta de objetivar e mensurar um tema tão subjetivo, podendo-se estabelecer parâmetros comparativos entre as diferentes populações. Um dos resultados do trabalho do WHOQoL Group foi justamente a elaboração do questionário WHOQoL-100, desenvolvido com participação de pesquisadores de diversos países, buscando-se adequação à transculturalidade das diversas populações (FLECK et al., 2000). Este questionário avalia aspectos do estado funcional, do bem-estar e da condição geral de saúde dos sujeitos (MINAYO; HARTZ; BUSS, 2000) por meio de 100 perguntas referentes a seis domínios: físico, psicológico, nível de independência, relações sociais, meio ambiente e espiritualidade / religiosidade / crenças pessoais. O instrumento parte da premissa de que qualidade de vida é uma construção subjetiva, multidimensional e composta por elementos positivos (por exemplo, mobilidade) e negativos (por exemplo, dor) (MINAYO; HARTZ; BUSS, 2000).

Também com o objetivo de mensurar qualidade de vida, surgiu o SF-36 (*36-item Short-Form Health Survey*), um questionário de medidas genéricas sobre saúde que funciona de forma abreviada e multifuncional com 36 perguntas. Estas, estão englobadas em 8 escalas ou domínios, que são: capacidade funcional, aspectos físicos, dor, estado geral da saúde, vitalidade, aspectos sociais, aspectos emocionais e saúde mental. Objetiva aferir saúde física e mental e possui uma pontuação específica que vai de 0 (zero) à 100, onde o zero corresponde ao pior e o 100 corresponde ao melhor estado de saúde. Ele tem sido útil na comparação de populações gerais e específicas, conseguindo objetivar e comparar a carga de doenças e diferenciar os benefícios para a saúde produzidos por uma ampla gama de diferentes tratamentos (WARE, 2000).

Os muitos avanços da medicina permitem que pacientes com problemas crônicos tenham maior sobrevida, aumentando o convívio destes com suas enfermidades. Diante desse cenário, é relevante investigar a maneira como as pessoas vivem esses anos a mais e convivem com os sintomas das suas doenças. É nesse contexto que surge o conceito de qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS). QVRS trata-se de um termo que se refere aos aspectos focados na saúde que repercutem na qualidade de vida, levando em conta como o impacto das doenças e dos tratamentos influenciam nas dificuldades de funcionamento da vida diária do indivíduo. Também é um construto que foi concebido com o objetivo de aferir o impacto da auto-percepção da própria saúde e como esta repercute em sua satisfação com a vida. No entanto, QVRS pode ser usada como medida do valor individual atribuído ao longo da vida, modificado



por deficiências, estados funcionais, percepções e oportunidades e também influenciado por doenças, lesões, tratamentos e políticas públicas (HARALDSTAD et al., 2019).

Na faixa etária pediátrica, o questionário *Pediatric Quality of Life Inventory*<sup>TM</sup> (PedsQL<sup>TM</sup>) foi planejado para ser um instrumento de aferição de QVRS, podendo ser usado como uma medida genérica e também para aferir QVRS de crianças com doenças específicas (RUBIN; PEYROT, 1999). Ele inclui uma autoavaliação para crianças e adolescentes entre 5 e 18 anos e questionários para os pais das crianças e adolescentes entre 2 e 18 anos. Este questionário já foi adaptado transculturalmente em diversos países, inclusive no Brasil, e é muito utilizado na pediatria em geral (LOPES; KOCH; VARNI, 2011).

A mensuração da QV de pessoas com doenças crônicas é extremamente importante, pois melhorar a QV representa o objetivo final de todas as intervenções. Existem instrumentos específicos de aferição de qualidade de vida para algumas doenças crônicas. Como exemplo, podemos citar o *Diabetes Quality of Life*, que é um questionário projetado para medir a qualidade de vida específica em pacientes com diabetes (RUBIN; PEYROT, 1999). Sabe-se que pessoas com diabetes têm pior qualidade de vida que pessoas da população geral, porém ainda se consideram melhores que pacientes com outras doenças crônicas muito graves (RAPP et al., 1999).

Na área da saúde, questionários específicos para cada doença são mais interessantes porque medem diretamente o impacto físico, emocional e social da doença investigada, podendo ser utilizados também para avaliar desfechos de tratamentos. Além disso, questionários genéricos sobre qualidade de vida falham em avaliar problemas mais sutis relacionados a doenças específicas, que podem ser experimentados pelos pacientes. Para que a QVRS possa ser quantificada em países com culturas e idiomas diferentes, recomenda-se que esses instrumentos sejam traduzidos, validados e adaptados para as condições do país onde deverá ser usado. Nesse contexto, com relação a doenças genéticas raras, um grupo brasileiro realizou a adaptação do instrumento *Cystic Fibrosis Quality of Life Questionnaire* para o português, permitindo mensurar especificamente a qualidade de vida de pacientes com fibrose cística (ROZOV et al., 2006). Um outro grupo de pesquisadores, adaptou e validou o instrumento “Fenilcetonúria - qualidade de vida” (PKU-QoL) para o português, também objetivando analisar especificidades relacionadas à fenilcetonúria que impactam na qualidade de vida (VICENTE et al., 2019).

As doenças dermatológicas são condições comuns na população geral e, geralmente, são acompanhadas por sintomas como rubor, coceira, descamação, dor, queimação da pele e mucosas. Em comparação com outras doenças, as doenças de pele têm maior probabilidade de

causar problemas psicológicos (GUO et al., 2020). Certas doenças crônicas de pele reduzem significativamente a qualidade de vida dos pacientes. Por exemplo, a psoríase é caracterizada principalmente por coceira, que afeta o trabalho, a vida, os estudos e o sono dos pacientes, afetando, portanto, seriamente a qualidade de vida dos mesmos. Acne, queda de cabelo e dermatite atópica afetam a aparência física das pessoas e têm um grande impacto em situações emocionais, psicológicas e sociais dos indivíduos (GUO et al., 2020).

Na prática dermatológica, percebe-se que, embora a maior parte das doenças de pele não confirmem risco de vida, elas impactam na qualidade de vida do indivíduo (CHREN, 2012). Além disso, a extensão visível da doença muitas vezes não se correlaciona com o grau de incômodo causado nos pacientes. Alguns, com envolvimento clínico “mínimo” podem estar altamente angustiados; enquanto outros, com envolvimento extenso podem não estar tão incomodados. Na verdade, a gravidade de uma doença de pele parecer estar relacionada tanto à sua extensão clínica (usando medidas médicas) quanto a seus efeitos na qualidade de vida dos pacientes (usando medidas psicométricas) (CHREN, 2012).

Como uma forma de mensurar a QVRS especificamente em pessoas com doenças dermatológicas, alguns questionários mais precisos foram elaborados como o SKINDEX e o “Dermatology Life Quality Index” (DLQI) (GUO et al., 2020).

O SKINDEX, que possui duas versões, Skindex-29 e Skindex-16, com 29 e 16 questões respectivamente, objetiva medir de forma abrangente os efeitos das doenças de pele na QVRS, bem como detectar mudanças ao longo do tempo (CHREN, 2012). O questionário foi elaborado com base em uma revisão da literatura de estudos clínicos e psicológicos existentes e contou com contribuições substanciais de pacientes e médicos. Dessa forma, foi construída uma estrutura conceitual abrangente para compreender as maneiras pelas quais os sintomas dos pacientes podem afetar a sua qualidade de vida e foram considerados itens para medir todos os domínios da qualidade de vida (CHREN, 2012).

A escala DLQI foi desenvolvida para ser um questionário simples e prático a ser usado rotineiramente na prática clínica para mensuração da qualidade de vida de pacientes com doenças dermatológicas, podendo também ser utilizado em ambiente científico (FINLAY; KHAN, 1994). Para desenvolvê-la, 120 pacientes com diferentes doenças de pele foram questionados sobre o impacto de sua doença e do tratamento em suas vidas. Esta é uma escala composta por 10 itens, sendo que cada item é pontuado de 0 a 4. A pontuação total da escala equivale à soma das pontuações dos itens (GUO et al., 2020).

Métodos de mensuração do impacto das doenças dermatológicas na qualidade de vida são necessários por vários motivos: (1) permitir um comparativo com doenças sistêmicas nas

discussões sobre alocação de recursos entre as especialidades médicas; (2) avaliar a eficácia de novas terapias; (3) facilitar a avaliação comparativa em relação aos aspectos clínicos dermatológicos; (4) promover uma visão focada no paciente, permitindo medir o estado da doença durante o monitoramento clínico de rotina; (5) fornecer comparações entre a “importância” de diferentes doenças de pele e a eficácia relativa da terapia na melhora da vida dos indivíduos acometidos (FINLAY; KHAN, 1994).

### **Qualidade de vida e NF1**

As complicações da NF1 podem afetar substancialmente a qualidade de vida dos doentes. Os estudos sobre este tema têm buscado identificar os principais domínios de qualidade de vida que são afetados e os principais preditores de qualidade de vida em pessoas com NF1 (GUTMANN et al., 2017, DOSER et al., 2020, BICUDO et al., 2016).

Estudo europeu, realizado em 2013 utilizando revisou a literatura e relatou preditores de qualidade de vida em pacientes adultos com NF1, NF2 e schwannomatose. A maioria dos estudos incluídos criteriosamente nesta revisão utilizou o SF36, o Skindex ou o PedsQL™ como instrumentos para mensurar qualidade de vida e confirmou que pacientes com neurofibromatose apresentavam diminuição da qualidade de vida quando comparados à população em geral. A visibilidade e a gravidade da doença foram fortes preditores da qualidade de vida em pacientes com NF1. Dada a diminuição da qualidade de vida em pacientes com neurofibromatose, os autores consideraram importante examinar de forma mais abrangente os fatores psicossociais nesta população. As terapias integrativas foram apontadas como uma forma de tratamento abrangente e eficaz a longo prazo (VRANCEANU et al., 2013).

Em crianças e adolescentes com NF1, os resultados de pesquisas também indicam redução da qualidade de vida relativa em comparação à população considerada normal. Um estudo europeu realizado em 2018 avaliou a QVRS de 140 crianças e adolescentes com idades entre 8 e 17 anos e com NF1 associada à neurofibromas plexiformes (pNF). Neste estudo, crianças com pNF, crianças com pelo menos 1 membro da família com diagnóstico de NF1 e aquelas com dor crônica relataram piores desfechos relacionados à saúde física, mental e social do que a população não doente. Os meninos relataram interferência da dor, estigma, diminuição da mobilidade e função dos membros superiores significativamente piores do que as meninas. Crianças com pNF apresentaram QVRS significativamente pior em todos os aspectos, destacando-se a importância de monitorar a qualidade de vida destas pessoas ao longo do tempo na pesquisa e prática clínica. Os autores sugerem que pesquisas futuras devem avaliar a replicabilidade desses achados (LAI et al., 2019).

Outro estudo europeu realizado em 2018, contou com 240 participantes e mostrou que o funcionamento psicológico, o comportamento, a autoimagem e a qualidade de vida de crianças e adolescentes com NF1 estavam comprometidos. Os autores sugeriram que os serviços de saúde devem levar em consideração as dificuldades psicossociais associadas à NF1 e elaborar programas de reabilitação que visem aumentar as habilidades interpessoais das crianças, melhorando sua vida social, qualidade de vida e promovendo comportamentos mais inclusivos. Além disso, as intervenções de saúde também devem envolver os pais de crianças e adolescentes com NF1 (CIPOLLETTA; SPINA; SPOTO, 2018).

Estudo europeu realizado em 2020, avaliou a interferência da dor e como ela afetava a qualidade de vida de crianças, adolescentes e adultos jovens com NF1. Este estudo utilizou o questionário PedsQL<sup>TM</sup> que foi aplicado em 323 pacientes com idade que variaram de 5 a 25 anos. Obteve-se uma relação significativa da dor causada pela NF1 com a piora da qualidade de vida desses pacientes. Percebeu-se também que a dor influenciava no funcionamento cognitivo dos indivíduos. Estudos como esse mostram o quanto é importante uma abordagem integral a pessoas com NF1 desde a infância (VARNI; NUTAKKI; SWIGONSKI, 2020).

Em um estudo no Canadá, realizado em 2020, com 184 participantes, os indivíduos com NF1 e NF2 tiveram piores taxas de emprego e pontuações mais baixas em todos os domínios do SF-36 em comparação com a população canadense em geral. Neste estudo, a dor correlacionou-se com piores escores de qualidade de vida e a percepção sobre a aparência física foi o principal preditor de bem-estar mental na NF1 (HAMOY-JIMENEZ et al., 2020).

Estudo dinamarquês, realizado em 2020, examinou a prevalência de prejuízo autorreferido da qualidade de vida, sintomas de ansiedade e depressão, e necessidade de suporte, associados à gravidade e visibilidade da doença em pacientes com NF1. Este foi um estudo nacional e transversal, que incluiu todos os 244 adultos com NF1 diagnosticados entre 1977 e 2016 em um dos dois centros nacionais de doenças raras na Dinamarca. Observou-se qualidade de vida prejudicada entre os participantes; 19% dos pacientes relataram sintomas de depressão e 15% relataram ansiedade. Adultos com NF1 também relataram necessidade de suporte profissional para problemas físicos, psicológicos e relacionados ao trabalho. A gravidade da doença e a visibilidade foram significativamente relacionadas ao bem-estar psicossocial e à necessidade de suporte psicológico. Este estudo forneceu uma nova compreensão dos fatores que prejudicam a qualidade de vida de pacientes com NF1, indicando que o acompanhamento deve ser otimizado na vida adulta (DOSER et al., 2020).

Estudo realizado em 2020 comparou indivíduos com NF1 e controles, em relação à esperança de encontrar um emprego bem-sucedido e como isso impactava psicologicamente

nos mesmos, especialmente em relação a ansiedade e depressão, e em sua qualidade de vida. Um total de 212 indivíduos participaram do estudo, que concluiu que as barreiras enfrentadas por pessoas com NF1 para serem bem-sucedidas no emprego impactavam na qualidade de vida, e contribuía para aumentar ansiedade e depressão. Barreiras na obtenção de bons empregos observadas entre pessoas com doenças genéticas pareceram afetar significativamente a saúde mental e a qualidade de vida das mesmas (BUONO et al., 2021).

Uma revisão sistemática e metanálise europeia, realizada em 2021, avaliou o impacto de terapias integrativas na qualidade de vida de pacientes com NF1. Os resultados demonstraram que as estratégias de terapias integrativas foram associadas a melhorias físicas, psicológicas, ambientais e sociais (WEI; FAROOQ; KUMAR, 2021).

No Brasil, estudo realizado em 2016, por nosso grupo de pesquisa, através de metodologia mista, qualitativa e quantitativa, evidenciou a interferência da visibilidade da NF1 dos indivíduos acometidos principalmente nos aspectos psicológicos e nas relações sociais. Os pacientes mencionaram curiosidade alheia sobre a NF1 e confusão da doença com doenças contagiosas, o que levava ao preconceito. Os pacientes com NF1 também estavam preocupados com o futuro e como a doença se desenvolveria em si mesmos e em seus filhos, e enfatizaram as dificuldades em acessar cuidados de saúde adequados (BICUDO et al., 2016).

Considerando a inexistência de uma escala específica para aferir a qualidade de vida de pacientes com NF1, em 2017, um grupo de pesquisadores do Reino Unido, coordenados pela Dra. Rosalie Ferner, professora de neurologia no Guys and St. Thomas's Hospital e no Departamento de Neurociência Clínica do King's College London, elaborou um questionário intitulado INF1-QoL (*Impact of NF1 on Quality of Life*). O objetivo foi desenvolver e validar um questionário específico para NF1 para medir a qualidade de vida, que fosse adequado como uma ferramenta tanto em situações de avaliação na prática clínica quanto em ensaios clínicos de novas terapias. O questionário de impacto da NF1 na qualidade de vida foi denominado INF1-QoL e foi desenvolvido em etapas sequenciais para garantir uma construção robusta. Inicialmente, uma lista abrangente de sintomas, dificuldades sociais e emocionais relacionadas à NF1 foi produzida a partir da revisão da literatura e de resultados de entrevistas qualitativas e opiniões de médicos e enfermeiros com experiência em NF1. Para isso, seis pacientes atendidos no serviço de NF1 do Guys and St. Thomas's Hospital foram convidados para uma sessão de grupo onde discutiram sintomas e preocupações que poderiam impactar na qualidade de vida. Adicionalmente, também foram recrutados 21 indivíduos com NF1 para participarem de entrevistas qualitativas individuais semiestruturadas em profundidade; estes indivíduos eram representativos da população geral de NF1 quanto à idade, sexo e gravidade da doença. Os

resultados da sessão de grupo e das entrevistas individuais permitiram uma primeira abordagem do assunto. Por meio desse processo, foi gerada uma lista de 55 itens pertinentes ao assunto qualidade de vida e NF1; essa lista foi analisada por um painel multidisciplinar de especialistas em NF1 e um psicólogo para produzir um questionário piloto de 16 itens. Este questionário piloto foi aplicado em 50 participantes com NF1 e foi analisado por meio de correlações bivariadas entre os itens, análise fatorial exploratória, análise de validade convergente comparando-o com o escore de gravidade da NF1, e análise de validade concorrente comparando-o com o questionário EuroQoL (o EuroQoL contém um escore global de saúde e abrange mobilidade, autocuidado, atividades usuais, dor/desconforto, ansiedade e depressão). O resultado do pré-teste sugeriu a remoção de duas questões, relacionadas a interações com serviços de saúde e atitudes de outras pessoas quanto à NF1, devido a redundância com outros itens. O questionário com 14 itens foi aplicado novamente em 50 pessoas com NF1 e foi realizada nova análise psicométrica, que demonstrou boas medidas de ajuste. Na versão final do INF1QoL foi incluída uma questão aberta para que os participantes explicassem e ampliassem as informações sobre qualquer item que impactasse na sua qualidade de vida (FERNER et al., 2017).

O INF1-QoL mostrou-se um instrumento válido, confiável, de fácil e rápido preenchimento, extremamente útil na avaliação individual do paciente, como uma medida objetiva de aferição de qualidade de vida. Com a aplicação da versão final do INF1-QoL, da qual participaram 50 indivíduos adultos com idades entre 18 a 77 anos, sendo 56% mulheres e 44% homens, verificou-se que papel e perspectivas de vida, ansiedade e depressão tiveram o maior impacto na qualidade de vida dos doentes. O INF1-QoL também mostrou prejuízo da qualidade de vida proporcionalmente à gravidade clínica da doença (FERNER et al., 2017).

Utilizando o INF1-QoL, um estudo chinês, realizado em 2020, avaliou a qualidade de vida geral e investigou os fatores de impacto em pacientes com NF1, particularmente naqueles com neurofibromas plexiformes craniofaciais. O estudo envolveu 27 pacientes, com idades entre 3 a 49 anos. Idade e neurofibromas cutâneos foram os dois principais fatores que tiveram impacto negativo na qualidade de vida dos pacientes com neurofibromas plexiformes craniofaciais. Os adultos relataram menor qualidade de vida no quesito aparência estética, no papel, na perspectiva de vida e na qualidade de vida geral. Pacientes com mais de 50 neurofibromas cutâneos relataram impacto ainda mais negativo sobre o papel e a perspectiva de vida. O estudo concluiu que é necessária uma gestão de cuidados multidisciplinar para esses pacientes com NF1, incluindo intervenção psicossocial sempre que necessário (REN et al., 2020).

### ***Justificativas para o estudo***

Existe um avanço significativo nos últimos anos nas pesquisas relacionadas à qualidade de vida. Pode-se perceber isto de forma objetiva, quando se procura o tema nas bases de dados científicas e observa-se um número crescente de artigos relacionados ao assunto. Há um interesse em mensurar a qualidade de vida de indivíduos com doenças crônicas e comparar os resultados obtidos com a população em geral, afim de se detectar os pontos-chaves que são passíveis de intervenção e melhoria, uma vez que a maioria das doenças crônicas não são passíveis de cura.

Até o desenvolvimento da presente pesquisa, o único instrumento específico desenvolvido para mensurar qualidade de vida de pessoas com NF1, ou seja, o INF1-QoL, não estava disponível no Brasil. Alguns instrumentos globais e não específicos, que já foram validados para o português, têm sido utilizados para mensurar qualidade de vida em pessoas com NF1 e se mostraram de extrema utilidade em pesquisas relacionadas ao manejo clínico e ao aconselhamento genético (BICUDO et al., 2016; PROTAS, 2016).

Uma melhor compreensão sobre como a NF1 afeta a vida dos indivíduos no Brasil pode apoiar a criação de políticas e estratégias de saúde que visem assegurar e intervir nos aspectos críticos afim de melhorar a vida dos pacientes e garantir a equidade do SUS (Sistema Único de Saúde). Além disso, por se tratar de doença genética hereditária, os resultados relacionados à qualidade de vida e NF1 podem contribuir para um melhor entendimento sobre o impacto da doença na vida dos indivíduos, e colaborar no processo de aconselhamento genético familiar.

A existência de um questionário em inglês específico para qualidade de vida de pacientes com NF1 e a enorme contribuição de instrumentos análogos, relacionados a outras doenças genéticas raras, que já foram validados para o português (ROZOV et al., 2006; VICENTE et al., 2019), motivou a realização da adaptação transcultural do questionário INF1-QoL do inglês para o português.

## **OBJETIVOS**

### ***Gerais***

Contribuir na investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida de indivíduos acometidos, por meio da disponibilização de um instrumento válido para mensurar este construto no Brasil, a saber, o INF1-QoL.

### ***Específicos***

- ✓ Elaborar uma escala de autoavaliação de visibilidade da NF1.
- ✓ Realizar a adaptação transcultural do questionário INF1-QoL do inglês para o português.
- ✓ Analisar as propriedades de medida do INF1-QoL em uma amostra de indivíduos brasileiros com NF1.



## METODOLOGIA

### *Desenho e cenário do estudo*

Esta é uma pesquisa descritiva e transversal, que utilizou metodologia mista, ou seja, quantitativa e qualitativa (DOORENBOS, 2014; HALCOM; HICKMAN, 2015) e que foi desenvolvida junto ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da UFSCar, após aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar (**Anexo 1**). A inclusão de todos os participantes na pesquisa se deu mediante assinatura de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (**Anexos 2, 3, 4 e 5**).

### *Elaboração de uma escala de autoavaliação de visibilidade NF1*

Para avaliar a percepção que pessoas com NF1 têm sobre a visibilidade da sua doença (GRANSTRÖM et al., 2012), foi elaborada uma escala de autoavaliação de visibilidade para ser aplicada de modo online. A escala elaborada foi baseada na escala de visibilidade de Ablon (ABLON, 1996) que tradicionalmente classifica os pacientes em três graus: leve, moderado ou grave.

A escala de autoavaliação de visibilidade NF1 foi elaborada com oito questões (sim/não) que dialogam diretamente com os critérios da escala de Ablon, como pode ser visto na **Quadro 3**. Com base na combinação de respostas, a visibilidade da NF1 pode ser classificada em graus 1 (leve), 2 (moderado) ou 3 (grave). A doença é considerada grau I quando há apenas manchas café com leite pelo corpo e se não há neurofibromas cutâneos visíveis. A NF1 é considerada grau II quando há neurofibromas aparentes em rosto, pescoço e mãos e/ou escoliose leve. A NF1 é classificada como grau 3 quando há muitos neurofibromas aparentes e/ou escoliose grave e/ou assimetria de face. Além disso, a escala conta com uma última questão aberta (nona questão) para identificação de problemas de saúde associados à NF1.

**Quadro 3.** Itens que compõem a escala online de autoavaliação de visibilidade da NF1.

Questões	Grau de visibilidade
1. Tenho manchas café com leite (manchas marrons) pelo corpo	Pode ser grau I, II ou III*
2. Tenho pequenos neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo que não são visíveis (ficam cobertos pelas roupas)	Grau I
3. Tenho alguns neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo aparentes no pescoço, no rosto e nas mãos	Grau II
4. Tenho muitos neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo aparentes no pescoço, no rosto e nas mãos	Grau III
5. Tenho escoliose leve (desvio na coluna), que não é percebida (notada) pelas outras pessoas	Grau II
6. Tenho escoliose mais grave (desvio na coluna), que é percebida (notada) pelas outras pessoas	Grau III
7. Precisei fazer cirurgia por causa da escoliose (desvio na coluna)	Grau III
8. Tenho assimetria da face, ou seja, existe diferença entre os dois lados do meu rosto	Grau III
9. Tenho outros problemas de saúde por causa da Neurofibromatose tipo 1. Nesse caso, descreva os problemas	-

\* Considerar como Grau I, se assinalado isoladamente.

Na construção da escala foi utilizado um vocabulário acessível a fim de facilitar a compreensão do paciente sobre termos técnicos e fomentar sua autonomia para identificar seu acometimento de forma consciente e correta. Para aplicação remota, a escala foi introduzida na plataforma de formulários do Google, juntamente com imagens provenientes do Dermatology Information System (DermIS.net), que orientam o indivíduo durante o preenchimento da escala. A escala desenvolvida foi depositada no repositório científico Figshare, está disponível em <https://doi.org/10.6084/m9.figshare.14442107.v4> (BICUDO; MELO, 2022a) e também no **Apêndice 1.**

### ***Adaptação transcultural do INF1-QoL***

Antes de iniciarmos a adaptação do INF1-QoL, contatamos por e-mail a Profa. Dra. Rosalie Ferner, autora correspondente do artigo original referente ao questionário INF1-QoL (FERNER et al., 2017), e obtivemos autorização para realizarmos o trabalho (**Anexo 6**).

O INF1-QoL (**Anexo 7**) é um questionário de 14 perguntas com respostas numa escala de 0 a 3. A pontuação máxima potencial para o questionário é de 42, sendo que quanto maior a pontuação pior a qualidade de vida. Além disso, o questionário contém uma última pergunta aberta, a 15ª questão, sobre o impacto da NF1 na qualidade de vida.

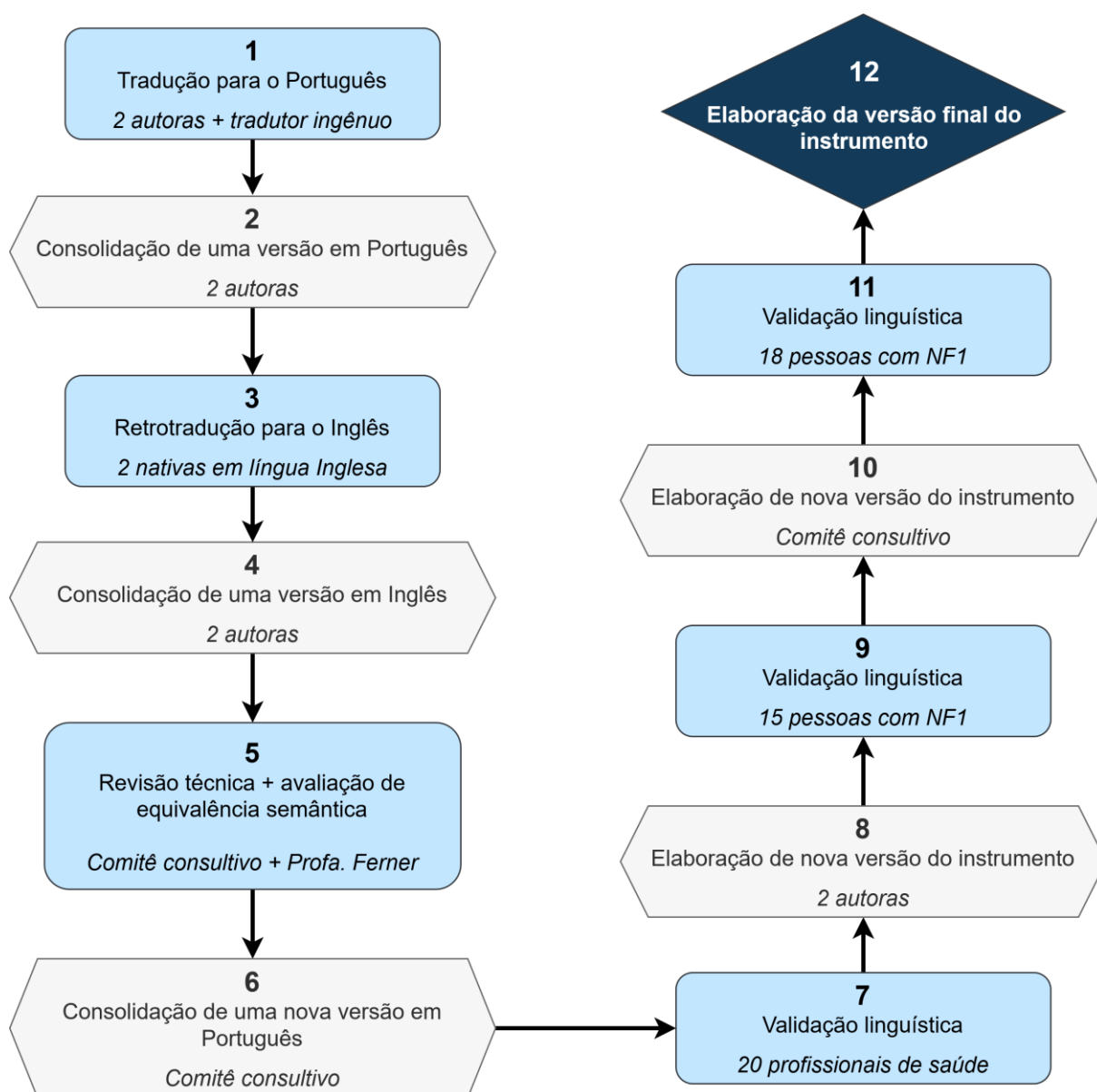
A adaptação transcultural da versão em inglês do questionário INF1-QoL foi realizada com base nos procedimentos sugeridos por Guillemin et al., 1993; Beaton et al., 2000; e Reichenheim e Moraes, 2007; e aplicados por Conti; Slater; Latorre, 2009; Teixeira et al., 2011; e Zumpano et al., 2017, adequados pelas pesquisadoras para este estudo. Dessa forma, foi definido um comitê consultivo, composto pela mestranda, sua orientadora e uma outra professora universitária, habituada com pesquisas sobre qualidade de vida, Profa. Dra. Carla Maria Ramos Germano (<http://lattes.cnpq.br/1685750854841732>). Para garantir a adaptação transcultural, foram cumpridas as 12 etapas abaixo, sintetizadas na **Figura 8**.

- (1) O instrumento original, na versão inglesa, foi traduzido para o idioma português de forma independente, pela mestranda e pela orientadora; além de ter sido traduzido também por um tradutor “ingênuo”, ou seja, alguém que não era da área da saúde e não tinha aproximação com os assuntos “qualidade de vida” ou “NF1”.
- (2) Uma versão consolidada do questionário em português foi elaborada pelas duas autoras (mestranda e orientadora), sintetizando as três traduções realizadas na etapa anterior.
- (3) O instrumento consolidado na etapa 2 foi retrotraduzido para o inglês, por duas professoras nativas de língua inglesa, sendo uma de origem norte-americana e outra de origem britânica. Ambas estavam cientes do objetivo do estudo, porém não eram habituadas com o assunto.
- (4) Uma versão consolidada do questionário em inglês foi elaborada pelas duas autoras (mestranda e orientadora), sintetizando as duas retrotraduções realizadas na etapa 3.
- (5) Foi realizada revisão técnica e avaliação da equivalência semântica tanto pelo comitê consultivo como pela autora do questionário original (Profa. Dra. Rosalie

Ferner), por meio da comparação das três versões do instrumento: versão original em inglês; versão consolidada traduzida em português (resultado da etapa 2); e versão consolidada retrotraduzida em inglês (resultado da etapa 4). Foram valorizados (i) o significado referencial (denotativo) do instrumento comparando-se a versão original em inglês com a versão retrotraduzida (também em inglês), e (ii) o significado geral (conotativo) da versão traduzida em português em relação a versão original (em inglês).

- (6) Uma nova versão consolidada do questionário em português foi elaborada pelo comitê consultivo, baseada na revisão realizada na etapa anterior.
- (7) O instrumento elaborado na etapa 6 foi analisado por especialistas da área da saúde (13 médicos e 07 enfermeiros) totalizando 20 profissionais, para validação linguística e avaliação do grau de compreensão. Este processo foi realizado de forma remota, por meio de formulário autoaplicável. Os profissionais foram escolhidos por conveniência (JAGER; PUTNICK; BORNSTEIN, 2017) entre os membros da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica ([www.sbgm.org.br](http://www.sbgm.org.br)) e da Sociedade Brasileira de Enfermagem em Genética e Genômica ([www.sbegg.org](http://www.sbegg.org)). Como critério de inclusão, os profissionais precisavam declarar já terem tido contato prévio com pessoas com NF1. Foi aplicada uma escala do tipo Likert de 6 pontos (**Apêndice 2**) para que cada profissional avaliasse a clareza e o grau de compreensão de cada questão e da instrução do questionário. Para isso, o profissional deveria responder à seguinte questão: “Você entendeu o que foi perguntado?”. As respostas eram: 0 - não entendi nada; 1 - entendi só um pouco; 2 - entendi mais ou menos; 3 - entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas; 4 - entendi quase tudo; 5 - entendi perfeitamente e não tenho dúvidas. Respostas 0, 1, 2 e 3 foram utilizadas como critério de compreensão insuficiente, enquanto respostas 4 e 5 foram consideradas satisfatórias, conforme sugerido por Conti; Slater; Latorre, 2009; e Teixeira et al., 2011. Caso o especialista não compreendesse a questão ou a linguagem não parecesse adequada, foi solicitado que sugerisse alterações, justificando os motivos. O grau de compreensão foi calculado, tanto para cada questão isoladamente como para o instrumento como um todo, por meio da soma dos itens pontuados pelos especialistas, dividido pelo número total de respostas. Um grau de compreensão superior a 4 foi considerado adequado.

- (8) Foi elaborada uma nova versão do instrumento, considerando-se a avaliação dos especialistas realizada na etapa anterior.
- (9) O instrumento elaborado na etapa 8 foi avaliado por 15 pessoas com NF1, de forma remota, por meio de formulário autoaplicável. As pessoas foram escolhidas por conveniência (JAGER; PUTNICK; BORNSTEIN, 2017) a partir de convites realizados em grupos de pessoas com NF1 em redes sociais. Foi aplicada a mesma escala Likert da etapa 7 (**Apêndice 2**), permitindo que os participantes avaliassem a clareza e o grau de compreensão de cada questão e da instrução do questionário. Novamente, um grau de compreensão superior a 4 foi considerado adequado.
- (10) Uma nova versão consolidada do questionário em português foi elaborada, baseada na revisão realizada na etapa anterior, após triangulação do comitê consultivo.
- (11) O instrumento elaborado na etapa 10 foi avaliado por 18 pessoas com NF1, de forma remota, por meio de formulários autoaplicável. As pessoas foram escolhidas por conveniência (JAGER; PUTNICK; BORNSTEIN, 2017) entre participantes (n=6) de um estudo prévio desenvolvido pelas pesquisadoras (BICUDO et al., 2016) e também a partir de convites realizados em grupos de pessoas com NF1 (n=12) em redes sociais. Foi aplicada a mesma escala Likert das etapas 7 e 9 (**Apêndice 2**), permitindo que os participantes avaliassem a clareza e o grau de compreensão de cada questão e da instrução do questionário; um grau de compreensão superior a 4 foi considerado satisfatório.
- (12) Ao final desse processo, foi elaborada uma nova versão do instrumento, considerada a versão final, utilizada para aplicação junto a uma amostra de pessoas com NF1.



**Figura 8.** Fluxograma ilustrando as etapas da adaptação transcultural do INF1-QoL.

### ***Aplicação do INF1-QoL em uma amostra de pessoas do Brasil com NF1***

Foi realizado um pré-teste do questionário INF1-QoL em português. Para isso, indivíduos adultos (com mais de 18 anos) com diagnóstico de NF1 foram convidados a responder um questionário com informações sociodemográficas, a escala online de autoavaliação de visibilidade da NF1 (BICUDO; MELO, 2021) e o INF1-QoL na sua versão em português. Critério de exclusão para participar desta etapa da pesquisa foi não ter participado das etapas 9 ou 11 da adaptação transcultural do INF1-QoL, ou seja, das validações linguísticas.

As informações sociodemográficas coletadas foram: sexo, idade, cidade e estado de origem, data de nascimento, cor da pele, estado civil, religião, escolaridade, número de filhos vivos, antecedentes familiares e histórico de exérese de neurofibromas (**Apêndice 3**).

Os formulários de coleta de dados foram incluídos na plataforma de formulários do Google e os indivíduos com NF1 foram identificados a partir de grupos de redes sociais do Facebook<sup>1</sup>, constituindo-se assim uma amostra de conveniência (JAGER; PUTNICK; BORNSTEIN, 2017). Os dados foram coletados entre 17 de outubro de 2021 e 6 de janeiro de 2022.

### ***Forma de análise dos resultados do INF1-QoL***

Os dados coletados foram manejados e analisados de forma anônima, sem identificação nominal das pessoas que participaram da pesquisa (profissionais ou pessoas com NF1), e são apresentados em frequências e porcentagens, média, mediana e desvio-padrão, conforme o tipo de variável. Foi avaliada a frequência de respostas para cada item do INF1-QoL e construído um diagrama de frequências.

A versão em português do INF1-QoL foi avaliada por meio do cálculo das taxas dos efeitos chão e teto. O efeito chão é a porcentagem de sujeitos que tiveram o escore mais baixo (ou seja, 0), enquanto o efeito teto corresponde a porcentagem de sujeitos com escore mais alto (42). Taxas de efeito piso e efeito teto inferiores a 15% foram consideradas adequadas (HAYS; ANDERSON; REVICKI, 1993).

A confiabilidade da versão em português do INF1-QoL foi avaliada por meio da análise de consistência interna através do coeficiente alfa de Cronbach. Valores acima de 0,70 foram considerados satisfatórios (SOUZA; ALEXANDRE; GUIRARDELLO, 2017).

A normalidade da variável “qualidade de vida”, mensurada por meio do escore total INF1-QoL, foi verificada através do teste de Kolmogorov-Smirnov com correção de Lilliefors. Uma vez que a normalidade da variável “qualidade de vida” foi rejeitada ( $D=0,1169$ ;  $p=0,0017$ ), foram usados métodos estatísticos não paramétricos.

---

<sup>1</sup> <https://www.facebook.com/groups/neurofibromatose/>  
<https://www.facebook.com/groups/445181408893268/>  
<https://www.facebook.com/groups/281491398533330/>  
<https://www.facebook.com/groups/1481416792154438/>  
<https://www.facebook.com/groups/125527211327/>

Correlações binárias entre os diferentes itens do INF1-QoL entre si (inter-item) e também com a qualidade de vida (item-escore total) foram determinadas pelo método de Spearman. A intensidade do coeficiente de correlação ( $\rho$ ) foi estabelecida como entre 0 e 0,3 correlação fraca; entre  $>0,3$  e 0,6 correlação moderada; e acima de 0,6 correlação forte (MARTINS e DOMINGUES, 2017).

O comportamento da variável “qualidade de vida” em relação aos fatores sociodemográficos e clínicos foi analisado por meio dos testes de Mann-Whitney ou Kruskal-Wallis com pós-teste de Dunn, conforme o número de grupos em cada variável. Correlação de Spearman foi utilizada para verificar o grau de correlação binária entre a qualidade de vida e cada uma das demais variáveis sociodemográficas e clínicas.

A avaliação de construto interna foi realizada através da análise fatorial exploratória (AFE). A AFE analisa o padrão de correlações existentes entre as variáveis e utiliza esses padrões de correlações para agrupar as variáveis em fatores, os quais são variáveis não observadas, ou seja, fatores latentes, que se pretende medir a partir das variáveis observadas (DAMÁSIO, 2012; WATKINS, 2018). Como pré-requisitos para indicar se a matriz era fatorável foram considerados aceitáveis índice de Kaiser-Meyer-Olkin (KMO) acima de 0,5 e valores do teste de esfericidade de Bartlett com níveis de significância  $p < 0,05$  (DAMÁSIO, 2012), além de um número amostral mínimo de cinco respondentes por item do questionário, ou seja, 70 participantes no pré-teste (GORSUCH, 1983; HAIR et al., 2005). A análise foi implementada utilizando uma matriz policórica e método de extração Robust Diagonally Weighted Least Squares (RDWLS) (ASPAROUHOV; MUTHEN, 2010). A decisão sobre o número de fatores a ser retido foi realizada por meio da técnica da Análise Paralela com permutação aleatória dos dados observados (TIMMERMAN; LORENZO-SEVA, 2011) e a rotação utilizada foi a Robust Promin (LORENZO-SEVA; FERRANDO, 2019). A adequação do modelo foi avaliada por meio dos índices de ajuste: Root Mean Square Error of Approximation (RMSEA), Comparative Fit Index (CFI) e Tucker-Lewis Index (TLI). De acordo com a literatura, valores de RMSEA devem ser menores que 0,08, e valores de CFI e TLI devem ser acima de 0,90, ou preferencialmente, acima de 0,95 (BROWN, 2006). A estabilidade dos fatores foi avaliada por meio do índice H, que considera quão bem um conjunto de itens representa um fator comum. Os valores de H variam de 0 a 1. Valores altos de H ( $>0,80$ ) sugerem uma variável latente bem definida, que é mais provável que seja estável em diferentes estudos, ou seja, replicável. Valores baixos de H sugerem uma variável latente mal definida, e provavelmente instável e não replicável em diferentes estudos (FERRANDO; LORENZO-SEVA, 2018).



Para analisar a validade de construto externa foi investigada a validade convergente entre o INF1-QoL e o grau de visibilidade da NF1 por meio da correlação entre os dois escores. Além disso, foi analisada a validade discriminativa entre grupos conhecidos considerando-se a relação já bem definida na literatura entre qualidade de vida e escolaridade (EDGERTON; ROBERTS; VON BELOW, 2012). Esperava-se que indivíduos com baixa escolaridade expressassem maior insatisfação em relação à sua qualidade de vida.

Em todas as análises o nível de significância adotado foi de 5% ( $p < 0,05$ ). As análises foram realizadas com auxílio dos programas JASP 0.16 (JASP, 2021), MedCalc versão 20.014 (MEDCALC, 2022) e FACTOR versão 12.01.02 (ROGERS, 2021; LORENZO-SEVA; FERRANDO, 2006).

As respostas à última pergunta do INF1-QoL, que é uma questão aberta, foram examinadas e submetidas à análise temática (MINAYO, 2014). De acordo com MINAYO (2014) a noção de tema está ligada a uma afirmação a respeito de determinado assunto. Assim, fazer uma análise temática consiste em observar os “núcleos de sentido” que compõem a comunicação, e cuja presença ou frequência de aparição poderão significar alguma coisa para o objetivo analítico escolhido.

A análise temática foi realizada individualmente pela mestranda a partir do desmembramento e reagrupamento dos conteúdos presentes nos depoimentos dos participantes, que foram classificados e circunscritos em temas, de acordo com seus significados (KIGER; VARPIO, 2020). Os temas foram então discutidos e validados pela orientadora, desenvolvendo-se progressivamente a categorização temática apresentados nos resultados. Posteriormente, os temas apreendidos foram discutidos com subsídio da literatura e da experiência das pesquisadoras, por meio de uma abordagem compreensiva e interpretativa.

## RESULTADOS

### *Escala de autoavaliação de visibilidade da NF1*

Para testar a viabilidade da escala de autoavaliação de visibilidade da NF1, realizamos um estudo clínico observacional com sete pacientes adultos com NF1. Seis desses pacientes haviam participado de uma pesquisa prévia, conduzida pelo nosso grupo em 2014 e, na ocasião, foram classificados presencialmente de acordo com a escala de Ablon, pela mestrandia (BICUDO et al, 2016). Um dos pacientes, foi recrutado pela primeira vez. Entre abril e maio de 2021, os sete indivíduos se autoclassificaram utilizando a escala de autoavaliação de visibilidade recém elaborada e, posteriormente, foram classificados pela mestrandia de forma remota com o mesmo instrumento.

A **Quadro 4** compara os resultados da classificação feita em 2014, usando a escala de Ablon, com as classificações feitas em 2021 pelo próprio paciente e pela mestrandia, utilizando a escala de autoavaliação de visibilidade recém-elaborada. Dois pacientes mantiveram a mesma classificação nas três avaliações. Outros quatro pacientes se autoclassificaram como tendo uma doença mais visível do que aquela identificada na classificação presencial, realizada em 2014, porém equivalente a classificação feita de forma remota pelo especialista em 2021. Entendemos que essa discrepância entre a classificação de 2014 e 2021, ocorreu devido à evolução natural da doença, o que parece ser reforçado pelo fato de que nenhum dos pacientes se identificou como tendo um grau de visibilidade da doença menor do que aquele que havia sido determinado previamente. Houve concordância absoluta nas classificações feitas pelo próprio paciente e pela mestrandia, utilizando a escala de autoavaliação de visibilidade.

**Quadro 4.** Classificações dos indivíduos investigados pela escala de visibilidade de Ablon e pela escala de autoavaliação de visibilidade NF1.

Pacientes	Gênero†	Idade	Escala de visibilidade de Ablon (avaliação presencial 2014)	Escala de autoavaliação de visibilidade da NF1	
				Autoavaliação 2021	Avaliação feita pela pesquisadora (remota 2021)
1	M	26	Grau I	Grau I	Grau I
2	F	60	Grau II	Grau III	Grau III
3	M	26	Grau I	Grau I	Grau I
4	M	23	Grau I	Grau II	Grau II
5	F	37	Grau II	Grau III	Grau III
6	F	24	Grau I	Grau II	Grau II
7	M	18	-	Grau III	Grau III

† Gênero: M=masculino; F=feminino.

### ***Adaptação transcultural do INF1-QoL***

No **Quadro 5** são apresentados os resultados da primeira etapa da adaptação transcultural do INF1-QoL, ou seja, as traduções feitas pela mestranda, pela orientadora e pelo tradutor ingênuo. O tradutor ingênuo, Lucas Nascimento Ferraz Costa, é Doutor em Ciência Política pela UFSCar e realizou estágio pós-doutoral nos EUA (<http://lattes.cnpq.br/5825771500862011>). A última coluna do **Quadro 5** representa a segunda etapa da adaptação transcultural, ou seja, a primeira versão em português do INF1-QoL.

No **Quadro 6** são apresentados os resultados da terceira etapa da adaptação transcultural do INF1-QoL, ou seja, a retrotradução do questionário consolidado em português na segunda etapa para o inglês. Essa retrotradução foi realizada por duas professoras nativas de língua inglesa e fluentes em português, a primeira de origem britânica (Jane Godwin Coury - <https://www.publications.com.br/>) e a segunda norte-americana (Mary Jo Haggerty - <https://www.emjh.com.br/>), habituadas a fazerem traduções de material científico. A última coluna do **Quadro 6** representa a quarta etapa da adaptação transcultural, ou seja, a consolidação de uma nova versão do INF1-QoL em inglês.

**Quadro 5.** Resultados da primeira e da segunda etapas da adaptação transcultural do INF1-QoL.

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
<b>1</b>	<b>Os problemas com sua visão interfere nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Os problemas com sua visão interferem no estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Problemas com sua visão interferem com o estudo, trabalho, atividades diárias, ou atividades sociais?</b>	<b>Problemas com sua visão interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
	Sem problemas com a visão	Sem problemas com a visão	Sem problemas com a visão	Sem problemas com a visão
	Problemas leves mas é capaz de executar atividades	Problemas leves de visão, mas é capaz de realizar atividades	Problemas brandos, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades
	Problemas moderados com a visão que me causam dificuldades na execução das atividades	Problemas moderados de visão que causam dificuldade na realização de atividades	Problemas moderados com a visão me causam dificuldade em realizar atividades	Problemas moderados com a visão que me causam dificuldade para realizar atividades
	Problemas graves com a visão que interrompem minhas atividades	Problemas graves de visão que interrompem as atividades	Problemas severos de visão me impedem de realizar atividades	Problemas graves de visão impedem minhas atividades
<b>2</b>	<b>A aparência cosmética dos seus neurofibromas (a forma como eles aparecem) interfere nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>A aparência estética de seus neurofibromas (a aparência deles) interfere no estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>A aparência cosmética de seus neurofibromas (o modo como eles se parecem) interferem com o estudo, trabalho, atividades diárias ou atividades sociais?</b>	<b>A aparência cosmética de seus neurofibromas (o modo como eles aparecem) interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
	Nenhuma dificuldade com a aparência dos meus neurofibromas	Sem dificuldades com a aparência dos meus neurofibromas	Sem dificuldades com a aparências de meus neurofibromas	Sem dificuldades com a aparência dos meus neurofibromas
	Dificuldade leve mas é capaz de executar atividades	Dificuldades leves, mas é capaz de realizar atividades	Dificuldades brandas, mas capaz de realizar atividades	Dificuldades leves, mas capaz de realizar atividades

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
	A aparência dos meus neurofibromas causa dificuldade moderada na execução das atividades	O aparecimento dos meus neurofibromas causa dificuldade moderada na realização de atividades	A aparência de meus neurofibromas causa dificuldade moderada para a realização de atividades	A aparência de meus neurofibromas causa dificuldade moderada para realizar atividades
	A aparência cosmética dos meus neurofibromas interrompem minhas atividades	A aparência estética dos meus neurofibromas interrompe minhas atividades	A aparência cosmética de meus neurofibromas me impede de realizar atividades	A aparência cosmética dos meus neurofibromas impede minhas atividades
<b>3</b>	<b>Você sofre com dor que interfere nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Dor - Você sofre de dor que interfere com estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Dor – você sofre uma dor que interfere com o estudo, trabalho, atividades diárias ou atividades sociais?</b>	<b>Dor - Você sofre de dor que interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
	Nenhum problema com dor	Sem problemas com dor	Sem problemas com a dor	Sem problemas com dor
	Problemas leves mas é capaz de executar atividades	Problemas leves com dor, mas é capaz de realizar atividades	Problemas brandos, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades
	Dor me causa moderada dificuldade na execução das atividades	A dor causa dificuldade moderada na realização de atividades	A dor me causa dificuldade moderada em realizar atividades	A dor me causa dificuldade moderada para realizar atividades
	Dor grave que interrompe minhas atividades	A dor grave interrompe minhas atividades	Dor severa me impede de realizar atividades	Dor grave impede minhas atividades
<b>4</b>	<b>Usualmente quão ruim é sua dor ?</b>	<b>Quão ruim é sua dor normalmente?</b>	<b>Quão ruim é sua dor normalmente?</b>	<b>Quão ruim é sua dor normalmente?</b>
	0 = sem dor	0 = Sem dor	0 = sem dor	0 = Sem dor
	1-4 = dor leve	1-4 = Dor leve	1-4 = dor branda	1-4 = Dor leve
	5-7 = dor moderada	5-7 = Dor moderada	5-7 = dor moderada	5-7 = Dor moderada
	8-10 = dor grave	8-10 = Dor grave	8-10 = dor severa	8-10 = Dor grave

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
5	<b>Problemas de aprendizado (ex.: problemas com leitura, escrita, fala, matemática, concentração, coordenação, organização) interfere nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Os problemas de aprendizagem (por exemplo, problemas de leitura, escrita, ortografia, matemática, concentração, coordenação, organização) interferem no estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Problemas de aprendizado (e.g. problemas com leitura, escrita, fala, matemática, concentração, coordenação, organização) interferem com o estudo, trabalho, atividades diárias ou atividades sociais?</b>	<b>Problemas de aprendizagem (por exemplo, problemas de leitura, escrita, fala, matemática, concentração, coordenação, organização) interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
	Sem problemas de aprendizado	Sem problemas de aprendizagem	Sem problemas com aprendizado	Sem problemas de aprendizagem
	Problemas leves mas é capaz de executar atividades	Problemas leves de aprendizagem, mas é capaz de realizar atividades	Problemas brandos, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades
	Problemas de aprendizado me causam dificuldade moderada em executar atividades	Problemas de aprendizagem que causam dificuldade moderada na realização de atividades	Problemas de aprendizado me causam dificuldade moderada em realizar atividades	Problemas de aprendizagem que causam dificuldade moderada para realizar atividades
	Problemas graves de aprendizado interrompem minhas atividades	Problemas graves de aprendizado que interrompem minhas atividades	Problemas severos de aprendizado impedem a realização de minhas atividades	Problemas graves de aprendizagem impedem minhas atividades
6	<b>Você tem problemas com o comportamento ou personalidade que interferem nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais (ex.: dificuldade em fazer amigos, autismo, dificuldade em</b>	<b>Você tem problemas com seu comportamento ou personalidade que interferem nos seus estudos, nas atividades da vida diária ou nas atividades sociais (por exemplo, dificuldade em fazer amigos, autismo,</b>	<b>Você tem problemas com seu comportamento ou personalidade que interferem com seus estudos, trabalho ou atividades diárias ou atividades sociais (e.g. dificuldade em fazer amigos, autismo, dificuldade em entender</b>	<b>Você tem problemas com seu comportamento ou personalidade que interferem com seus estudos, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo, dificuldade em fazer amigos, autismo, dificuldade</b>

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
	<b>entender brincadeiras, gestos e linguagem corporal)?</b>	<b>dificuldade em entender piadas, gestos e linguagem corporal?)</b>	<b>piadas, gestos e linguagem corporal)?</b>	<b>em entender piadas, gestos e linguagem corporal)?</b>
	Sem problemas com comportamento ou personalidade	Sem problemas de comportamento ou personalidade	Sem problemas com comportamento ou personalidade	Sem problemas com comportamento ou personalidade
	Problemas leves mas é capaz de executar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades	Problemas brandos, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades
	Comportamento ou personalidade me causam dificuldade moderada em executar atividades	Comportamento ou personalidade que causam dificuldade moderada na realização de atividades	Comportamento ou personalidade me causam dificuldade moderada em realizar atividade	Comportamento ou personalidade me causam dificuldade moderada para realizar atividades
	Problemas graves de comportamento ou personalidade interrompem minhas atividades	Problemas graves de comportamento ou de personalidade que interrompem minhas atividades	Problemas severos de comportamento ou personalidade impedem a realização de minhas atividades	Problemas graves de comportamento ou personalidade impedem minhas atividades
<b>7</b>	<b>Você tem problemas com mobilidade ou caminhada?</b>	<b>Você tem problemas com mobilidade e com caminhar?</b>	<b>Você tem problemas com mobilidade ou para andar?</b>	<b>Você tem problemas com mobilidade e para andar?</b>
	Sem problemas com mobilidade e caminhada	Sem problemas com mobilidade e com caminhar	Sem problemas com mobilidade ou para andar	Sem problemas com mobilidade e para andar
	Problemas leves mas pode gerenciar sem ajuda	Problemas leves com mobilidade e com caminhar, mas pode desempenhar essas habilidades sem ajuda	Problemas brandos, mas posso administrá-los sem ajuda	Problemas leves, mas pode lidar com isso sem ajuda
	Problemas moderados com caminhada – necessita de ajuda para caminhar	Problemas moderados para caminhar - precisa de ajuda para caminhar	Problemas moderados para andar – precisa de ajuda para andar	Problemas moderados para andar – precisa de ajuda para andar

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
	Problemas graves ao caminhar – incapacidade de caminhar	Problemas graves para caminhar - impossíveis de andar	Problemas severos para andar – incapaz de andar	Problemas graves para andar – incapaz de andar
<b>8</b>	<p><b>Você tem problemas com fraqueza, dormência ou descoordenação das mãos, que interferem nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais (ex.: usando a faca e o garfo, escrevendo, abotoando botões, cozinhando ou penteando seu cabelo)?</b></p> <p>Sem problemas com uso das minhas mãos</p> <p>Problemas leves mas é capaz de executar sem ajuda</p> <p>Problemas moderados com uso das minhas mãos – necessito de ajuda com atividades de vida diária</p> <p>Problemas graves com uso das minhas mãos – incapacidade de realizar as atividades de vida diária</p>	<p><b>Você tem problemas com fraqueza, dormência ou dificuldade para usar as mãos que interferem no estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo, usar faca e garfo, escrever, apertar botões, cozinhar, escovar os cabelos)?</b></p> <p>Sem problemas ao usar minhas mãos</p> <p>Problemas leves, mas pode desempenhar essas habilidades sem ajuda</p> <p>Problemas moderados ao usar minhas mãos - precisa de ajuda nas atividades da vida diária</p> <p>Problemas graves ao usar minhas mãos - incapaz de fazer atividades da vida diária</p>	<p><b>Você tem problemas com fraqueza, dormência ou descoordenação de suas mãos os quais interferem com estudo, atividades diárias ou atividades sociais (e.g. usar garfo e faca, escrever, abotoar, cozinhar, pentear seus cabelos)?</b></p> <p>Sem problemas para usar minhas mãos</p> <p>Problemas brandos, mas posso administrá-los sem ajuda</p> <p>Problemas moderados para usar minhas mãos – preciso de ajuda com atividades diárias</p> <p>Problemas severos para usar minhas mãos – incapaz de realizar atividades diárias</p>	<p><b>Você tem problemas com fraqueza, dormência ou descoordenação das suas mãos, que interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo, usar garfo e faca, escrever, abotoar, cozinhar, pentear seus cabelos)?</b></p> <p>Sem problemas para usar minhas mãos</p> <p>Problemas leves, mas pode lidar com isso sem ajuda</p> <p>Problemas moderados para usar minhas mãos – precisa de ajuda com atividades diárias</p> <p>Problemas graves para usar minhas mãos – incapaz de realizar atividades da vida diária</p>
<b>9</b>	<b>Os problemas com seu discurso interferem nos seus estudos,</b>	<b>Os problemas com a sua fala interferem no estudo, trabalho,</b>	<b>Problemas com sua fala interferem com estudo,</b>	<b>Problemas com sua fala interferem com o estudo,</b>



Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
	<b>trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>trabalho, atividades diárias ou atividades sociais?</b>	<b>trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
	Sem problemas com discurso	Sem problemas de fala	Sem problemas com a fala	Sem problemas de fala
	Problemas leves mas é capaz de executar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades	Problemas brandos, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades
	Problemas moderados com o discurso me causam alguma dificuldade na realização de atividades	Problemas moderados de fala que causam alguma dificuldade na realização de atividades	Problemas moderados de fala me causam alguma dificuldade em realizar atividades	Problemas moderados de fala me causam alguma dificuldade para realizar atividades
	Problemas graves com o discurso impedem minhas atividades	Problemas graves de fala que interrompem minhas atividades	Problemas severos de fala impedem a realização de minhas atividades	Problemas graves de fala impedem minhas atividades
<b>10</b>	<b>Os problemas com seus ossos interferem nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais? (ex.: escoliose ou cifose; pseudoartrose – curvas e fraturas nos ossos das pernas e braços; osteoporose)</b>	<b>Os problemas com seus ossos interferem no estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, escoliose ou desvio da coluna vertebral; pseudoartrose - curvatura e fratura de ossos nas pernas ou braços; osteoporose)</b>	<b>Problemas com seus ossos interferem com estudo, trabalho, atividades diárias ou atividades sociais? (e.g. escoliose ou curvatura da espinha; pseudoartrose – curvatura e fratura dos ossos das pernas ou braços; osteoporose)</b>	<b>Problemas com seus ossos interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, escoliose ou desvio da coluna; pseudoartrose – curvatura e fratura dos ossos das pernas ou braços; osteoporose)</b>
	Sem problemas com ossos	Sem problemas com ossos	Sem problema com os ossos	Sem problemas com ossos
	Problemas leves com os ossos mas é capaz de executar atividades	Problemas leves com ossos, mas capaz de realizar atividades	Problemas brandos com os ossos, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves com ossos, mas capaz de realizar atividades
	Problemas moderados com ossos – necessita de ajuda	Problemas moderados com ossos - precisa de ajuda para realizar atividades diárias	Problemas moderados com os ossos – precisa de ajuda	Problemas moderados com ossos - precisa de ajuda para realizar atividades diárias

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
	para executar atividades diárias		para realizar atividades diárias	
	Problemas graves com ossos que me interrompem a execução das atividades	Problemas graves com ossos que impedem a realização de atividades	Problemas severos com os ossos me impedem de realizar atividades	Problemas graves com ossos me impedem de realizar atividades
<b>11</b>	<b>Os problemas com sua respiração interferem nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Os problemas respiratórios interferem no estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Problemas com sua respiração interferem com estudo, trabalho, atividades diárias ou atividades sociais?</b>	<b>Problemas com sua respiração interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
	Sem problemas com a respiração	Sem problemas com a respiração	Sem problemas com respiração	Sem problemas com respiração
	Problemas leves com a respiração mas é capaz de executar atividades	Problemas leves com a respiração, mas capaz de realizar atividades	Problemas brandos com respiração, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves com respiração, mas capaz de realizar atividades
	Problemas moderados com a respiração – necessita de ajuda para executar atividades	Problemas moderados na respiração - precisa de ajuda para realizar atividades	Problemas moderados com respiração – precisa de ajuda para realizar atividade	Problemas moderados com respiração – precisa de ajuda para realizar atividades
	Problemas graves com a respiração que me interrompem a execução das atividades	Problemas graves com a respiração que impedem de realizar atividades	Problemas severos com respiração me impedem de realizar atividades	Problemas graves com respiração me impedem de realizar atividades
<b>12</b>	<b>Os problemas com o sono interferem nos seus estudos, trabalho, atividades de vida diária ou atividades sociais (ex.: dificuldade em iniciar o sono, acordar precocemente durante</b>	<b>Os problemas com o sono interferem no estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, dificuldade em dormir, acordar cedo ou acordar durante a noite,</b>	<b>Problemas para dormir interferem com estudo, trabalho, atividades diárias ou atividades sociais? (e.g. dificuldade em pegar no sono, acordar antes da hora ou</b>	<b>Problemas com o sono interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, dificuldade em pegar no sono, acordar antes</b>

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
	<b>a noite, sono não reparador, sonhos ruins, sonolência excessiva) ?</b>	<b>sono agitado, pesadelos, sonolência excessiva)</b>	<b>durante a noite, sono intranquilo, pesadelos, sonolência excessiva)</b>	<b>da hora ou durante a noite, sono agitado, pesadelos, sonolência excessiva)</b>
	Sem problemas com o sono	Sem problemas com o sono	Sem problemas para dormir	Sem problemas com sono
	Problemas leves mas é capaz de executar atividades	Problemas leves de sono, mas capaz de realizar atividades	Problemas brandos, mas capaz de realizar atividades	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades
	Problemas moderados com o sono me causam alguma dificuldade em executar atividades	Problemas moderados de sono que causam alguma dificuldade na realização de atividades	Problemas moderados para dormir me causam alguma dificuldade em realizar atividades	Problemas moderados de sono me causam alguma dificuldade para realizar atividades
	Problemas graves com o sono interrompem minhas atividades	Problemas graves de sono que interrompem minhas atividades	Problemas severos para dormir impedem a realização de minhas atividades	Problemas graves de sono impedem minhas atividades
<b>13</b>	<b>A NF1 afetou seu papel e perspectivas de vida? (ex.: carreira, confiança, relacionamentos, cuidados com a família, ter filhos, medo de passar NF1 para os filhos)</b>	<b>A Neurofibromatose 1 afetou seu papel e perspectivas de vida? (por exemplo, carreira, confiança, relacionamentos, cuidar da família, ter filhos, medo de passar a Neurofibromatose 1 para os filhos)</b>	<b>A NF1 afetou seu papel e sua visão da vida? (e.g. carreira, confiança, relacionamentos, cuidado com a família, ter filhos, medo de passar a NF1 para os filhos)</b>	<b>A Neurofibromatose 1 afetou seu papel e perspectivas de vida? (por exemplo, carreira, confiança, relacionamentos, cuidados com a família, ter filhos, medo de passar a Neurofibromatose 1 para os filhos)</b>
	Nenhum efeito ou efeito positivo	Nenhum efeito ou efeito positivo	Sem efeito ou efeito positivo	Sem efeito ou efeito positivo
	Pequeno efeito negativo	Pequeno efeito negativo	Pequeno efeito negativo	Pequeno efeito negativo
	Efeito negativo moderado	Moderado efeito negativo	Moderado efeito negativo	Moderado efeito negativo
	Grande efeito negativo	Grande efeito negativo	Grande efeito negativo	Grande efeito negativo

Questões do INF1-QoL	TRADUÇÃO NATÁLIA	TRADUÇÃO DÉBORA	TRADUÇÃO INGÊNUA	CONSOLIDADO
14	<b>Você sofre atualmente de depressão ou ansiedade?</b>	<b>Atualmente, você sofre de depressão ou ansiedade?</b>	<b>Você sofre atualmente com depressão ou ansiedade?</b>	<b>Você sofre atualmente com depressão ou ansiedade?</b>
	Sem problemas com ansiedade ou depressão	Sem problemas de ansiedade ou depressão	Sem problema com ansiedade ou depressão	Sem problema com ansiedade ou depressão
	Depressão ou ansiedade leve mas é capaz de executar atividades	Ansiedade ou depressão leves, mas posso realizar minhas atividades	Ansiedade ou depressão branda, mas capaz de realizar minhas atividades	Ansiedade ou depressão leves, mas capaz de realizar minhas atividades
	Ansiedade moderada ou depressão interfere nas minhas atividades	Ansiedade ou depressão moderadas que interferem nas minhas atividades	Ansiedade ou depressão moderada que interfere com minhas atividades	Ansiedade ou depressão moderadas que interferem com minhas atividades
	Ansiedade ou depressão grave interrompe a execução das minhas atividades	Ansiedade ou depressão grave que me impedem de realizar minhas atividades	Ansiedade ou depressão severa que me impede de realizar minhas atividades	Ansiedade ou depressão graves que me impedem de realizar minhas atividades
15 Geral	<b>Se há algo a mais que você gostaria de adicionar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 na sua qualidade de vida, por favor, escreva abaixo nos seus comentários.</b>	<b>Se houver mais alguma coisa que você gostaria de acrescentar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 em sua qualidade de vida, por favor, escreva seus comentários aqui.</b>	<b>Se houver algo a mais que você gostaria de acrescentar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 em sua qualidade de vida, por favor escreva seus comentários aqui</b>	<b>Se houver algo a mais que você gostaria de acrescentar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 em sua qualidade de vida, por favor, escreva seus comentários aqui</b>

**Quadro 6.** Resultados da terceira e da quarta etapas da adaptação transcultural do INF1-QoL.

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
1	<b>Problemas com sua visão interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Do problems with your vision interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	<b>Do problems with your vision interfere with your studies, work, daily activities in life or social activities?</b>	<b>Do problems with your vision interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>
	Sem problemas com a visão	No problems with vision	No vision problems	No problems with vision
	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades	Mild problems, but able to carry out activities	Slight problems, but capable of doing activities	Mild problems, but able to carry out (of doing) activities
	Problemas moderados com a visão que me causam dificuldade para realizar atividades	Moderate problems with vision cause me difficulty in carrying out activities	Moderate problems with vision that causes difficulty in doing activities	Moderate problems with vision cause me difficulty in carrying out (in doing) activities
	Problemas graves de visão impedem minhas atividades	Severe vision problems stop my activities	Serious vision problems prevent me from doing my activities	Severe vision problems stop my activities
2	<b>A aparência cosmética de seus neurofibromas (o modo como eles aparecem) interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they look) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	<b>Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they appear) interfere with your studies, work, daily activities in life, or social activities?</b>	<b>Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they look) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>
	Sem dificuldades com a aparência dos meus neurofibromas	No difficulties with the appearance of my neurofibromas	No difficulty with the appearance of my neurofibromas	No difficulties with the appearance of my neurofibromas
	Dificuldades leves, mas capaz de realizar atividades	Mild difficulties, but able to carry out activities	Slight problems, but able to do activities	Mild difficulties, but able to carry out (to do) activities

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
	A aparência de meus neurofibromas causa dificuldade moderada para realizar atividades	The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in carrying out activities	The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in doing activities	The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in carrying out (in doing) activities
	A aparência cosmética dos meus neurofibromas impede minhas atividades	The cosmetic appearance of my neurofibromas stops my activities	The cosmetic appearance of my neurofibromas prevents me from doing my activities	The cosmetic appearance of my neurofibromas stops my activities
<b>3</b>	<b>Dor - Você sofre de dor que interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Pain – Do you suffer from pain that interferes with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	<b>Pain – Do you suffer pain that interferes with your studies, work, daily activities in life or social activities?</b>	<b>Pain – Do you suffer from pain that interferes with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>
	Sem problemas com dor	No problems with pain	No problems with pain	No problems with pain
	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades	Mild problems, but able to carry out activities	Slight problems, but able to do activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities
	A dor me causa dificuldade moderada para realizar atividades	Pain causes me moderate difficulty in carrying out activities	The pain causes moderate difficulty to do activities	Pain causes me moderate difficulty in carrying out (to do) activities
	Dor grave impede minhas atividades	Severe pain stops my activities	Serious pain that prevents me from doing my activities	Severe pain stops my activities
<b>4</b>	<b>Quão ruim é sua dor normalmente?</b>	<b>How bad is your pain usually?</b>	<b>How bad is your pain normally?</b>	<b>How bad is your pain usually?</b>
	0 = Sem dor	0 = No pain	0 = No pain	0 = No pain
	1-4 = Dor leve	1-4 = Mild pain	1-4 = Slight pain	1-4 = Mild pain
	5-7 = Dor moderada	5-7 = Moderate pain	5-7 = Moderate pain	5-7 = Moderate pain
	8-10 = Dor grave	8-10 = Severe pain	8-10 = Serious pain	8-10 = Severe pain

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
5	<p><b>Problemas de aprendizagem (por exemplo, problemas de leitura, escrita, fala, matemática, concentração, coordenação, organização) interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b></p> <p>Sem problemas de aprendizagem</p> <p>Problemas leves, mas capaz de realizar atividades</p> <p>Problemas de aprendizagem que causam dificuldade moderada para realizar atividades</p> <p>Problemas graves de aprendizagem impedem minhas atividades</p>	<p><b>Do learning problems (e.g. reading, writing, speech mathematics, concentration, co-ordination, organisation problems) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b></p> <p>No problems with learning</p> <p>Mild problems, but able to carry out activities</p> <p>Learning problems that cause moderate difficulty in carrying out activities</p> <p>Severe learning problems stop my activities</p>	<p><b>Do learning problems ( for example, reading, writing, speaking, mathematics, concentration, coordination, organization problems) interfere with your studies, daily activities in life or social activities?</b></p> <p>No learning problems</p> <p>Slight problems, but able to do activities</p> <p>Learning problems that cause moderate difficulty in doing activities</p> <p>Serious problems in learning that prevent me from doing my activities</p>	<p><b>Do learning problems (e.g. reading, writing, speech (speaking), mathematics, concentration, co-ordination, organisation problems) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b></p> <p>No problems with learning</p> <p>Mild problems, but able to carry out (to do) activities</p> <p>Learning problems that cause moderate difficulty in carrying out (in doing) activities</p> <p>Severe learning problems stop my activities</p>
6	<p><b>Você tem problemas com seu comportamento ou personalidade que interferem com seus estudos, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo, dificuldade em fazer amigos, autismo, dificuldade em entender piadas, gestos e linguagem corporal)?</b></p>	<p><b>Do you have problems with your behaviour or personality that interfere with your studies, work, activities of daily living or social activities (e.g. difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures and body language)?</b></p>	<p><b>Do you have problems with your behavior or personality that interfere with your studies, work, daily activities or social activities (for example, difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures, and body language)?</b></p>	<p><b>Do you have problems with your behaviour or personality that interfere with your studies, work, activities of daily living or social activities (e.g. difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures and body language)?</b></p>

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
	Sem problemas com comportamento ou personalidade	No problems with behaviour and personality	No problems with behavior or personality	No problems with behaviour or personality
	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades	Mild problems, but able to carry out activities	Slight problems, but able to do activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities
	Comportamento ou personalidade me causam dificuldade moderada para realizar atividades	Behaviour or personality cause me moderate difficulty in carrying out activities	Behavior or personality cause me moderate difficulty in doing activities	Behaviour or personality cause me moderate difficulty in carrying out (in doing) activities
	Problemas graves de comportamento ou personalidade impedem minhas atividades	Serious behaviour or personality problems stop my activities	Serious problems in behavior and personality prevent me from doing my activities	Serious behaviour or personality problems stop my activities
<b>7</b>	<b>Você tem problemas com mobilidade e para andar?</b>	<b>Do you have problems with mobility and walking?</b>	<b>Do you have problems with mobility and walking?</b>	<b>Do you have problems with mobility and walking?</b>
	Sem problemas com mobilidade e para andar	No problems with mobility and walking	No problems with mobility and walking	No problems with mobility and walking
	Problemas leves, mas pode lidar com isso sem ajuda	Mild problems, but can manage without help	Slight problems, but can cope with this without help	Mild problems, but can manage without help
	Problemas moderados para andar – precisa de ajuda para andar	Moderate problems with walking – need help to walk	Moderate problems walking – needs help walking	Moderate problems with walking – need help to walk
	Problemas graves para andar – incapaz de andar	Severe problems walking – unable to walk	Serious problems walking - incapable of walking	Severe problems walking – unable to walk
<b>8</b>	<b>Você tem problemas com fraqueza, dormência ou descoordenação das suas mãos,</b>	<b>Do you have problems with weakness, numbness or uncoordinated hands that</b>	<b>Do you have problems with weakness, numbness, or uncoordination of your hands,</b>	<b>Do you have problems with weakness, numbness or uncoordinated of your hands</b>



Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
	<b>que interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo, usar garfo e faca, escrever, abotoar, cozinhar, pentear seus cabelos)?</b>	<b>interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. using a knife and fork, writing, doing up buttons, cooking, combing your hair)?</b>	<b>that interfere with studies, work, daily activities in life or social activities (for example, use a fork or knife, write, button, cook, comb your hair)?</b>	<b>that interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. using a knife and fork, writing, doing up buttons, cooking, combing your hair)?</b>
	Sem problemas para usar minhas mãos	No problems using my hands	No problems in using my hands	No problems in using my hands
	Problemas leves, mas pode lidar com isso sem ajuda	Mild problems, but can manage without help	Slight problems, but can cope with this without help	Mild problems, but can manage without help
	Problemas moderados para usar minhas mãos – precisa de ajuda com atividades diárias	Moderate problems using my hands – need help with activities of daily living	Moderate problems using my hands – need help with daily activities	Moderate problems using my hands – need help with activities of daily living
	Problemas graves para usar minhas mãos – incapaz de realizar atividades da vida diária	Severe problems using my hands – unable to do activities of daily living	Serious problems using my hands - incapable of doing daily activities in life	Severe problems using my hands – unable to do activities of daily living
<b>9</b>	<b>Problemas com sua fala interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Do problems with your speech interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	<b>Do speech problems interfere with your studies, work, daily activities in life or social activities?</b>	<b>Do problems with your speech interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>
	Sem problemas de fala	No problems with speech	No speech problems	No problems with speech
	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades	Mild problems, but able to carry out activities	Slight problems, but able to do activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities
	Problemas moderados de fala me causam alguma dificuldade para realizar atividades	Moderate speech problems cause me some difficulty in carrying out activities	Moderate problems in speech cause me some difficulty in doing activities	Moderate speech problems cause me some difficulty in

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
				carrying out (in doing) activities
	Problemas graves de fala impedem minhas atividades	Severe speech problems stop my activities	Serious speech problems prevent me from doing my activities	Severe speech problems stop my activities
<b>10</b>	<b>Problemas com seus ossos interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, escoliose ou desvio da coluna; pseudoartrose – curvatura e fratura dos ossos das pernas ou braços; osteoporose)</b>	<b>Do problems with your bones interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. scoliosis or curving of spine; pseudarthrosis – curving and fracture of bones in legs or arms; osteoporosis)?</b>	<b>Do problems in your bones interfere with studies, work, daily activities in life or social activities? ( for example, scoliosis or deviation in the spinal column; pseudoarthrosis - curvature and fracture of bones in the legs or arms; osteoporosis)</b>	<b>Do problems with your bones interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. scoliosis or curving of spine; pseudarthrosis – curving and fracture of bones in legs or arms; osteoporosis)?</b>
	Sem problemas com ossos	No problems with bones	No bone problems	No problems with bones
	Problemas leves com ossos, mas capaz de realizar atividades	Mild problems with bones, but able to carry out activities	Slight problems in the bones, but able to do activities	Mild problems with bones, but able to carry out activities
	Problemas moderados com ossos - precisa de ajuda para realizar atividades diárias	Moderate problems with bones – need help in carrying out activities of daily living	Moderate bone problems – need help doing daily activities	Moderate problems with bones – need help in carrying out daily activities
	Problemas graves com ossos me impedem de realizar atividades	Severe problems with bones stop me carrying out activities	Serious bone problems prevent me from doing activities	Severe problems with bones stop me carrying out activities
<b>11</b>	<b>Problemas com sua respiração interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	<b>Do problems with your breathing interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	<b>Do breathing problems interfere with your studies, work, daily activities in life or social activities?</b>	<b>Do problems with your breathing interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
	Sem problemas com respiração	No problems with breathing	No problems breathing	No problems with breathing
	Problemas leves com respiração, mas capaz de realizar atividades	Mild problems with breathing, but able to carry out activities	Slight breathing problems, but able to do activities	Mild problems with breathing, but able to carry out activities
	Problemas moderados com respiração – precisa de ajuda para realizar atividades	Moderate problems with breathing – need help to carry out activities	Moderate breathing problems – need help in doing activities	Moderate problems with breathing – need help to carry out activities
	Problemas graves com respiração me impedem de realizar atividades	Serious problems with breathing stop me carrying out activities	Serious breathing problems prevent me from doing activities	Serious problems with breathing stop me carrying out activities
12	<b>Problemas com o sono interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, dificuldade em pegar no sono, acordar antes da hora ou durante a noite, sono agitado, pesadelos, sonolência excessiva)</b>	<b>Do problems with sleeping interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. difficulty in getting to sleep, waking up early or during the night, restless sleeping, nightmares, excessive sleepiness)?</b>	<b>Do sleeping problems interfere with studies, work, daily activities in life or social activities? ( for example, difficulty in dosing off to sleep, waking up before needed or during the night, agitated sleep, nightmares, excessive sleepiness)</b>	<b>Do problems with sleeping interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. difficulty in getting to sleep, waking up early or during the night, restless sleeping, nightmares, excessive sleepiness)?</b>
	Sem problemas com sono	No problems with sleep	No problems sleeping	No problems with sleep
	Problemas leves, mas capaz de realizar atividades	Mild problems, but able to carry out activities	Slight problems, but able to do activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities
	Problemas moderados de sono me causam alguma dificuldade para realizar atividades	Moderate sleep problems cause me some difficulty in carrying out activities	Moderate sleeping problems cause me some difficulty in doing activities	Moderate sleep problems cause me some difficulty in carrying out (in doing) activities

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
	Problemas graves de sono impedem minhas atividades	Serious sleep problems stop my activities	Serious sleeping problems prevent me from doing my activities	Serious sleep problems stop my activities
13	<p><b>A Neurofibromatose 1 afetou seu papel e perspectivas de vida? (por exemplo, carreira, confiança, relacionamentos, cuidados com a família, ter filhos, medo de passar a Neurofibromatose 1 para os filhos)</b></p> <p>Sem efeito ou efeito positivo</p> <p>Pequeno efeito negativo</p> <p>Moderado efeito negativo</p> <p>Grande efeito negativo</p>	<p><b>Has Neurofibromatosis 1 affected your role and outlook on life (e.g. career, confidence, relationships, caring for family, having children, fear of passing on Neurofibromatosis 1 to children)?</b></p> <p>No effect or positive effect</p> <p>Slight negative effect</p> <p>Moderate negative effect</p> <p>Significant negative effect</p>	<p><b>Did the neurofibromatosis 1 effect your role and perspectives in life? (for example, career, confidence, relationships, family care, having children, fear in passing the Neurofibromatosis 1 to your children)</b></p> <p>No effect or no positive effect</p> <p>Slight negative effect</p> <p>Moderate negative effect</p> <p>Big negative effect</p>	<p><b>Has Neurofibromatosis 1 affected your role and outlook on life (e.g. career, confidence, relationships, caring for family, having children, fear of passing on Neurofibromatosis 1 to children)?</b></p> <p>No effect or positive effect</p> <p>Slight negative effect</p> <p>Moderate negative effect</p> <p>Significant (big) negative effect</p>
14	<p><b>Você sofre atualmente com depressão ou ansiedade?</b></p> <p>Sem problema com ansiedade ou depressão</p> <p>Ansiedade ou depressão leves, mas capaz de realizar minhas atividades</p> <p>Ansiedade ou depressão moderadas que interferem com minhas atividades</p>	<p><b>Do you currently suffer from depression or anxiety?</b></p> <p>No problem with anxiety or depression</p> <p>Mild anxiety or depression, but can carry out my activities</p> <p>Moderate anxiety or depression that interfere with my activities</p>	<p><b>Do you suffer from depression or anxiety at the present?</b></p> <p>No anxiety or depression problems</p> <p>Slight anxiety or depression, but capable of doing my activities</p> <p>Moderate anxiety or depression that interferes with my activities</p>	<p><b>Do you currently suffer from depression or anxiety?</b></p> <p>No problem with anxiety or depression</p> <p>Mild anxiety or depression, but can carry out my activities</p> <p>Moderate anxiety or depression that interferes with my activities</p>

Questões do INF1-QoL	PORTUGUÊS CONSOLIDADO	INGLÊS – Jane (UK)	INGLÊS - Mary Jo (USA)	CONSOLIDADO EM INGLÊS
	Ansiedade ou depressão graves que me impedem de realizar minhas atividades	Severe anxiety or depression that stop me carrying out my activities	Serious anxiety or depression that prevents me from doing my activities	Severe anxiety or depression that stop me doing my activities
<b>15 Geral General</b>	<b>Se houver algo a mais que você gostaria de acrescentar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 em sua qualidade de vida, por favor, escreva seus comentários aqui</b>	<b>If there is anything else you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 on your quality of life, please write your comments here</b>	<b>If there is anything you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 in your quality of life, please, write your comments here</b>	<b>If there is anything else you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 on your quality of life, please write your comments here</b>

Nos **Quadros 7 e 8** são apresentados os resultados da quinta etapa da adaptação transcultural que consistiu na revisão técnica e avaliação da equivalência semântica tanto pela Profa. Dra. Carla Germano (**Quadro 7**), que faz parte do comitê consultivo da pesquisa, como pela autora do questionário original, Profa. Dra. Rosalie Ferner (**Quadro 8**), por meio da comparação das três versões do instrumento: a versão original em inglês; a versão traduzida em português (resultado da etapa 2); e a versão retrotraduzida em inglês (resultado da etapa 4).

No **Quadro 9** é apresentada uma nova versão consolidada do questionário em português, baseada na revisão realizada na etapa anterior, após reunião e discussão do comitê consultivo. Disto resulta a etapa 6 da adaptação transcultural.

O questionário apresentado no **Quadro 9** foi enviado para ser avaliado por 20 profissionais de saúde, sendo 13 médicos vinculados à SBGM e 7 enfermeiros vinculados à SBGGE. Como explicitado na metodologia, para realizar essa validação linguística, os profissionais preencheram uma escala Likert de seis pontos (**Apêndice 2**) explicitando a clareza e o grau de compreensão de cada questão e da instrução do questionário. Os resultados da validação linguística feita pelos especialistas, que corresponde a etapa 7 da adaptação transcultural, são apresentados na **Tabela 1**. Observa-se que todas as questões foram consideradas adequadas pelos profissionais e obtiveram grau de compreensão superior a 4, enquanto o questionário como um todo apresentou grau de compreensão de  $4,82 \pm 0,26$ . Além de avaliar o grau de compreensão do INF1-QoL em português por meio da escala Likert, os profissionais fizeram críticas e sugestões em relação ao instrumento, que estão listadas no **Quadro 10**.

Baseado nas sugestões realizadas pelos profissionais de saúde na etapa 7, as duas principais autoras se reuniram e elaboraram uma nova versão do instrumento em português apresentada no **Quadro 11**. Disto resulta a etapa 8 da adaptação transcultural do INF1-QoL.

O questionário apresentado no **Quadro 11** foi avaliado do ponto de vista linguístico por 15 pessoas com NF1, o que corresponde a etapa 9 da adaptação transcultural. Estes resultados da primeira validação linguística feita pelas pessoas com NF1 são apresentados no **Tabela 2**, onde se observa que todas as questões foram consideradas adequadas e obtiveram grau de compreensão superior a 4, enquanto o questionário como um todo apresentou grau de compreensão de  $4,98 \pm 0,09$ .

**Quadro 7.** Resultados da quinta etapa da adaptação transcultural do INF1-QoL: revisão técnica e avaliação da equivalência semântica feita pela Profa. Dra. Carla Germano.

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
1	<b>Do problems with your vision interfere with studying, work, daily living activities, or social activities?</b>	<b>Do problems with your vision interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	Same meaning
	No problems with vision	No problems with vision	Same meaning
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (of doing) activities	, but é o correto gramaticalmente, pois as frases são independentes. Sentido é o mesmo. Perform, acho que está mais relacionado com competência em fazer, conduzir a atividade. Carry out implica para mim em executar a atividade, isto é, terminá-la. (*) No dicionário porém estão como sinônimos.
	Moderate problems with vision cause me difficulty in performing activities	Moderate problems with vision cause me difficulty in carrying out (in doing) activities	Mesmo que acima (*)
	Severe vision problems stop my activities	Severe vision problems stop my activities	Same meaning
2	<b>Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they look) interfere with studying, work, daily living activities or social activities?</b>	<b>Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they look) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	Same meaning
	No difficulties with appearance of my neurofibromas	No difficulties with the appearance of my neurofibromas	Primeira frase relacionada a surgimento dos neurofibromas. Segunda relacionada à aparência deles.

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	Mild difficulties but able to perform activities	Mild difficulties, but able to carry out (to do) activities	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo. Segunda parte, mesmo que acima (*)
	The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in performing activities	The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in carrying out (in doing) activities	Mesmo que acima (*)
	The cosmetic appearance of my neurofibromas stops my activities	The cosmetic appearance of my neurofibromas stops my activities	Same meaning
<b>3</b>	<b>Pain – Do you suffer from pain that interferes with studying, work, daily living activities or social activities</b>	<b>Pain – Do you suffer from pain that interferes with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	<b>Same meaning</b>
	No problems with pain	No problems with pain	Same meaning
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo. Segunda parte, mesmo que acima (*)
	Pain causes me moderate difficulty in performing activities	Pain causes me moderate difficulty in carrying out (to do) activities	Mesmo que acima (*)
	Severe pain stops my activities	Severe pain stops my activities	Same meaning
<b>4</b>	<b>How bad is your pain usually?</b>	<b>How bad is your pain usually?</b>	<b>Same meaning</b>
	0 = no pain	0 = No pain	Same meaning
	1-4 = mild pain	1-4 = Mild pain	Same meaning
	5-7 = moderate pain	5-7 = Moderate pain	Same meaning
	8-10 = severe pain	8-10 = Severe pain	Same meaning
<b>5</b>	<b>Do learning problems (e.g. problems with reading, writing, spelling, maths, concentration, co-ordination,</b>	<b>Do learning problems (e.g. reading, writing, speech (speaking), mathematics, concentration, co-</b>	<b>Acho que não é necessário repetir problems. Speech é diferente de spelling, que é soletrar. Speech diz respeito à fala.</b>



	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	<b>organisation) interfere with studying, work, daily living activities or social activities?</b>	<b>ordination, organisation problems) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	
	No problems with learning	No problems with learning	Same meaning
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo. Segunda parte, mesmo que acima (*)
	Learning problems cause me moderate difficulty in performing activities	Learning problems that cause moderate difficulty in carrying out (in doing) activities	Significado diferente. A primeira frase diz respeito ao fato de que problemas de aprendizagem causam, na pessoa que fala, dificuldade em realizar atividades. A segunda sugere que haverá uma descrição dos problemas específicos que causam dificuldades em completar tarefas e não obrigatoriamente causando problemas para o interlocutor, especificamente.
	Severe learning problems stop my activities	Severe learning problems stop my activities	Same meaning, mas acho a frase estranha em inglês.
<b>6</b>	<b>Do you have problems with your behaviour or personality that interfere with your studies, work daily living activities or social activities (e.g. difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures and body language?)</b>	<b>Do you have problems with your behaviour or personality that interfere with your studies, work, activities of daily living or social activities (e.g. difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures and body language)?</b>	<b>Significado diferente: atividades de vida diária relacionadas ao trabalho não é igual a trabalho, atividades de vida diária.</b>
	No problems with behaviour or personality	No problems with behaviour or personality	Same meaning
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo.

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	Behaviour or personality causes me moderate difficulty <b>in performing</b> activities	Behaviour or personality cause me moderate difficulty <b>in carrying out (in doing)</b> activities	Mesmo que acima (*)
	<b>Severe</b> behaviour or personality problems stop my activities	<b>Serious</b> behaviour or personality problems stop my activities	Não acho que é o mesmo. Severe me dá uma noção de intensidade dentro de um espectro (leve, moderado, grave), que pode existir dentro de um problema sério (importante).
7	<b>Do you have problems with mobility and walking?</b>	<b>Do you have problems with mobility and walking?</b>	<b>Same meaning</b>
	No problems with mobility and walking	No problems with mobility and walking	Same meaning
	Mild problems but can manage without help	Mild problems, but can manage without help	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo.
	Moderate problems with walking – need help to walk	Moderate problems with walking – need help to walk	Same meaning
	Severe problems walking -unable to walk <b>at all</b>	Severe problems walking – unable to walk	At all, significa inabilidade de andar em todas as circunstâncias, de nenhuma forma. Diferente de simplesmente dizer que não consegue andar.
8	<b>Do you have problems with weakness, numbness or <b>clumsiness</b> of your hands that interfere with studying, work, <b>daily living activities</b> or social activities (e.g. using a knife and fork, writing, doing up buttons, doing the cooking, <b>brushing</b> your hair)?</b>	<b>Do you have problems with weakness, numbness or <b>uncoordinated</b> of your hands that interfere with studying, work, <b>activities of daily living</b> or social activities (e.g. using a knife and fork, writing, doing up buttons, cooking, <b>combing</b> your hair)?</b>	<b>Clumsiness ≠ uncoordinated. Incoordinated pode ser uma especificação de clumsiness.</b> <b>A segunda expressão grifada o sentido é o mesmo.</b> <b>Brushing=escovar ≠ combing=pentear</b>
	No problems <b>with</b> using my hands	No problems <b>in</b> using my hands	O certo é with.

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	Mild problems but can manage without help	Mild problems, but can manage without help	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo.
	Moderate problems <b>with</b> using my hands– need help with <b>daily living activities</b>	Moderate problems using my hands – need help with <b>activities of daily living</b>	Acho que é com with. Same meaning
	Severe problems <b>with</b> using my hands - unable to do <b>daily living activities</b>	Severe problems using my hands – unable to do <b>activities of daily living</b>	O certo é com with. Same meaning
<b>9</b>	<b>Do problems with your speech interfere with studying, work, <b>daily living activities</b> or social activities?</b>	<b>Do problems with your speech interfere with studying, work, <b>activities of daily living</b> or social activities?</b>	<b>Same meaning</b>
	No problems with speech	No problems with speech	Same meaning
	Mild problems but able <b>to perform</b> activities	Mild problems, but able <b>to carry out (to do)</b> activities	Mesmo que acima (*)
	Moderate speech problems cause me some difficulty <b>in performing</b> activities	Moderate speech problems cause me some difficulty <b>in carrying out (in doing)</b> activities	Mesmo que acima (*)
	Severe speech problems stop my activities	Severe speech problems stop my activities	Same meaning
<b>10</b>	<b>Do problems with your bones interfere with studying, work, <b>daily living activities</b> or social activities? (e.g. scoliosis or curving of spine; pseudarthrosis – curving and fracture of bones in legs or arms; osteoporosis)</b>	<b>Do problems with your bones interfere with studying, work, <b>activities of daily living</b> or social activities (e.g. scoliosis or curving of spine; pseudarthrosis – curving and fracture of bones in legs or arms; osteoporosis)?</b>	<b>Same meaning</b>
	No problems with bones	No problems with bones	Same meaning

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	Mild problems with bones but able to carry out activities	Mild problems with bones, but able to carry out activities	Same meaning
	Moderate problems with bones – need help to carry out daily activities	Moderate problems with bones – need help in carrying out daily activities	Gramaticalmente, para ser coerente com a frase: <i>Mild problems with breathing but able to carry out activities</i> , acho melhor manter a frase da coluna à esquerda. O sentido é o mesmo
	Severe problems with bones stop me carrying out activities	Severe problems with bones stop me carrying out activities	Same meaning
11	<b>Do problems with your breathing interfere with studying, work, daily living activities or social activities?</b>	<b>Do problems with your breathing interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	<b>Same meaning</b>
	No problems with breathing	No problems with breathing	Same meaning
	Mild problems with breathing but able to carry out activities	Mild problems with breathing, but able to carry out activities	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo.
	Moderate problems with breathing – need help to carry out activities	Moderate problems with breathing – need help to carry out activities	Same meaning
	Severe problems with breathing stop me carrying out activities	Serious problems with breathing stop me carrying out activities	Não acho que é o mesmo. Severe me dá uma noção de intensidade dentro de um espectro (leve, moderado, grave), que pode existir dentro de um problema sério (importante).
12	<b>Do problems with sleeping interfere with studying, work, daily living activities or social activities? (e.g. difficulty getting to sleep, waking up early or during the night, restless sleeping, bad dreams, excessive sleepiness)</b>	<b>Do problems with sleeping interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. difficulty in getting to sleep, waking up early or during the night, restless sleeping, nightmares, excessive sleepiness)?</b>	<b>Same meaning.</b> <b>Bad dreams menos intenso que nightmares=pesadelos.</b>

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	No problems with sleep	No problems with sleep	Same meaning.
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	Same meaning.
	Moderate sleep problems cause me some difficulty in performing activities	Moderate sleep problems cause me some difficulty in carrying out (in doing) activities	Same meaning.
	Severe sleep problems stop my activities	Serious sleep problems stop my activities	Não acho que é o mesmo. Severe me dá uma noção de intensidade dentro de um espectro (leve, moderado, grave), que pode existir dentro de um problema sério (importante).
13	Has NF1 affected your role and outlook on life? (e.g. career, confidence, relationships, caring for family, having children, fear of passing on NF1 to children)	Has Neurofibromatosis 1 affected your role and outlook on life (e.g. career, confidence, relationships, caring for family, having children, fear of passing on Neurofibromatosis 1 to children)?	Acho importante detalhar a patologia por extenso no questionário. Pode não estar familiarizado com a sigla.
	No effect or positive effect	No effect or positive effect	Same meaning.
	Small negative effect	Slight negative effect	Small=pequeno; Slight=leve; Significado diferente
	Moderate negative effect	Moderate negative effect	Same meaning.
	Large negative effect	Significant (big) negative effect	Large= grande; significant=importante Significado diferente
14	Do you suffer currently from depression or anxiety?	Do you currently suffer from depression or anxiety?	Currently dá a ideia de atualmente e numa questão fica à frente do verbo principal, ou seja, o mais correto é a segunda opção (à direita). Sentido é o mesmo.
	No problem with anxiety or depression	No problem with anxiety or depression	Same meaning.

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	Mild anxiety or depression but can carry out my activities	Mild anxiety or depression, but can carry out my activities	, but é o correto gramaticalmente. Sentido é o mesmo.
	Moderate anxiety or depression that interferes with my activities	Moderate anxiety or depression that interferes with my activities	Same meaning.
	Severe anxiety or depression that stops me doing my activities	Severe anxiety or depression that stop me doing my activities	Stop me parece uma melhor escolha para correção gramatical. Mesmo sentido
<b>15 General</b>	<b>If there is anything else you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 on your quality of life please write <b>down</b> your comments here.</b>	<b>If there is anything else you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 on your quality of life, please write your comments here</b>	<b>Significados diferentes: Write=escrever e Write down=anotar.</b>

**Quadro 8.** Resultados da quinta etapa da adaptação transcultural do INF1-QoL: revisão técnica e avaliação da equivalência semântica feita pela Profa. Dra. Rosalie Ferner.

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
1	<b>Do problems with your vision interfere with studying, work, daily living activities, or social activities?</b>	<b>Do problems with your vision interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	
	No problems with vision	No problems with vision	
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (of doing) activities	Carry out is fine. Of doing does not make sense
	Moderate problems with vision cause me difficulty in performing activities	Moderate problems with vision cause me difficulty in carrying out (in doing) activities	
	Severe vision problems stop my activities	Severe vision problems stop my activities	
2	<b>Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they look) interfere with studying, work, daily living activities or social activities?</b>	<b>Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they look) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	
	No difficulties with appearance of my neurofibromas	No difficulties with the appearance of my neurofibromas	
	Mild difficulties but able to perform activities	Mild difficulties, but able to carry out (to do) activities	
	The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in performing activities	The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in carrying out (in doing) activities	

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	The cosmetic appearance of my neurofibromas stops my activities	The cosmetic appearance of my neurofibromas stops my activities	
3	<b>Pain – Do you suffer from pain that interferes with studying, work, daily living activities or social activities</b>	<b>Pain – Do you suffer from pain that interferes with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	
	No problems with pain	No problems with pain	
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	
	Pain causes me moderate difficulty in performing activities	Pain causes me moderate difficulty in carrying out (to do) activities	(to do) should be in doing
	Severe pain stops my activities	Severe pain stops my activities	
4	<b>How bad is your pain usually?</b>	<b>How bad is your pain usually?</b>	
	0 = no pain	0 = No pain	
	1-4 = mild pain	1-4 = Mild pain	
	5-7 = moderate pain	5-7 = Moderate pain	
	8-10 = severe pain	8-10 = Severe pain	
5	<b>Do learning problems (e.g. problems with reading, writing, spelling, maths, concentration, co-ordination, organisation) interfere with studying, work, daily living activities or social activities?</b>	<b>Do learning problems (e.g. reading, writing, speech (speaking), mathematics, concentration, co-ordination, organisation problems) interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	Speech (speaking) is incorrect. It should be spelling (writing words correctly)
	No problems with learning	No problems with learning	



	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	
	Learning problems cause me moderate difficulty in performing activities	Learning problems that cause moderate difficulty in carrying out (in doing) activities	
	Severe learning problems stop my activities	Severe learning problems stop my activities	
6	<b>Do you have problems with your behaviour or personality that interfere with your studies, work daily living activities or social activities (e.g. difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures and body language?)</b>	<b>Do you have problems with your behaviour or personality that interfere with your studies, work, activities of daily living or social activities (e.g. difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures and body language)?</b>	
	No problems with behaviour or personality	No problems with behaviour or personality	
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	
	Behaviour or personality causes me moderate difficulty in performing activities	Behaviour or personality cause me moderate difficulty in carrying out (in doing) activities	
	Severe behaviour or personality problems stop my activities	Serious behaviour or personality problems stop my activities	Serious is not the same as severe. It should be severe (very significant)
7	<b>Do you have problems with mobility and walking?</b>	<b>Do you have problems with mobility and walking?</b>	

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
	No problems with mobility and walking	No problems with mobility and walking	
	Mild problems but can manage without help	Mild problems, but can manage without help	
	Moderate problems with walking – need help to walk	Moderate problems with walking – need help to walk	
	Severe problems walking -unable to walk <b>at all</b>	Severe problems walking – unable to walk	
<b>8</b>	<b>Do you have problems with weakness, numbness or <b>clumsiness</b> of your hands that interfere with studying, work, <b>daily living activities</b> or social activities (e.g. using a knife and fork, writing, doing up buttons, doing the cooking, <b>brushing</b> your hair)?</b>	<b>Do you have problems with weakness, numbness or <b>uncoordinated</b> of your hands that interfere with studying, work, <b>activities of daily living</b> or social activities (e.g. using a knife and fork, writing, doing up buttons, cooking, <b>combing</b> your hair)?</b> <b>This should be brushing not combing</b>	<b>Uncoordinated does not make sense. It should be clumsiness or incoordination</b>
	No problems <b>with</b> using my hands	No problems <b>in</b> using my hands	In or with both acceptable
	Mild problems but can manage without help	Mild problems, but can manage without help	
	Moderate problems <b>with</b> using my hands– need help with <b>daily living activities</b>	Moderate problems using my hands – need help with <b>activities of daily living</b>	
	Severe problems <b>with</b> using my hands -unable to do <b>daily living activities</b>	Severe problems using my hands – unable to do <b>activities of daily living</b>	

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
9	<b>Do problems with your speech interfere with studying, work, daily living activities or social activities?</b>	<b>Do problems with your speech interfere with studying, work, activities of daily living or social activities?</b>	
	No problems with speech	No problems with speech	
	Mild problems but able to perform activities	Mild problems, but able to carry out (to do) activities	
	Moderate speech problems cause me some difficulty in performing activities	Moderate speech problems cause me some difficulty in carrying out (in doing) activities	
	Severe speech problems stop my activities	Severe speech problems stop my activities	
10	<b>Do problems with your bones interfere with studying, work, daily living activities or social activities? (e.g. scoliosis or curving of spine; pseudarthrosis – curving and fracture of bones in legs or arms; osteoporosis)</b>	<b>Do problems with your bones interfere with studying, work, activities of daily living or social activities (e.g. scoliosis or curving of spine; pseudarthrosis – curving and fracture of bones in legs or arms; osteoporosis)?</b>	
	No problems with bones	No problems with bones	
	Mild problems with bones but able to carry out activities	Mild problems with bones, but able to carry out activities	
	Moderate problems with bones – need help to carry out daily activities	Moderate problems with bones – need help in carrying out daily activities	
	Severe problems with bones stop me carrying out activities	Severe problems with bones stop me carrying out activities	

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
11	<b>Do problems with your breathing interfere with studying, work, <b>daily living activities</b> or social activities?</b>	<b>Do problems with your breathing interfere with studying, work, <b>activities of daily living</b> or social activities?</b>	
	No problems with breathing	No problems with breathing	
	Mild problems with breathing but able to carry out activities	Mild problems with breathing, but able to carry out activities	
	Moderate problems with breathing – need help to carry out activities	Moderate problems with breathing – need help to carry out activities	
	<b>Severe</b> problems with breathing stop me carrying out activities	<b>Serious</b> problems with breathing stop me carrying out activities	This should be severe not serious (significant)
12	<b>Do problems with sleeping interfere with studying, work, <b>daily living activities</b> or social activities? (e.g. difficulty getting to sleep, waking up early or during the night, restless sleeping, <b>bad dreams</b>, excessive sleepiness)</b>	<b>Do problems with sleeping interfere with studying, work, <b>activities of daily living</b> or social activities (e.g. difficulty in getting to sleep, waking up early or during the night, restless sleeping, <b>nightmares</b>, excessive sleepiness)?</b>	
	No problems with sleep	No problems with sleep	
	Mild problems but able <b>to perform</b> activities	Mild problems, but able <b>to carry out (to do)</b> activities	
	Moderate sleep problems cause me some difficulty <b>in performing</b> activities	Moderate sleep problems cause me some difficulty <b>in carrying out (in doing)</b> activities	
	<b>Severe</b> sleep problems stop my activities	<b>Serious</b> sleep problems stop my activities	

	ORIGINAL QUESTIONNAIRE INF1-QoL	BACK-TRANSLATED QUESTIONNAIRE	DO THE SENTENCES HAVE THE SAME MEANING IN BOTH QUESTIONNAIRES? Please, if necessary, explain your answer.
13	<b>Has NF1 affected your role and outlook on life? (e.g. career, confidence, relationships, caring for family, having children, fear of passing on NF1 to children)</b>	<b>Has Neurofibromatosis 1 affected your role and outlook on life (e.g. career, confidence, relationships, caring for family, having children, fear of passing on Neurofibromatosis 1 to children)?</b>	
	No effect or positive effect	No effect or positive effect	
	Small negative effect	Slight negative effect	This should be small
	Moderate negative effect	Moderate negative effect	
	Large negative effect	Significant (big) negative effect	Large
14	<b>Do you suffer currently from depression or anxiety?</b>	<b>Do you currently suffer from depression or anxiety?</b>	
	No problem with anxiety or depression	No problem with anxiety or depression	
	Mild anxiety or depression but can carry out my activities	Mild anxiety or depression, but can carry out my activities	
	Moderate anxiety or depression that interferes with my activities	Moderate anxiety or depression that interferes with my activities	
	Severe anxiety or depression that stops me doing my activities	Severe anxiety or depression that stop me doing my activities	
15 General	<b>If there is anything else you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 on your quality of life please write down your comments here.</b>	<b>If there is anything else you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 on your quality of life, please write your comments here</b>	

**Quadro 9.** Nova versão consolidada do questionário em português, correspondente à etapa 6. Este questionário foi enviado para validação linguística por 20 profissionais de saúde (etapa 7).

<b>PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS VALIDAÇÃO SEMÂNTICA PELA AUTORA (DRA. FERNER) E PELA PROFA. CARLA GERMANO</b>
<b>1) Problemas com sua visão interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
Sem problemas com a visão
Problemas leves, mas capaz de realizar atividades
Problemas moderados com a visão que me causam dificuldade para realizar atividades
Problemas graves de visão impedem minhas atividades
<b>2) A aparência cosmética de seus neurofibromas (como eles se parecem) interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
Sem dificuldades com a aparência dos meus neurofibromas
Dificuldades leves, mas capaz de realizar atividades
A aparência de meus neurofibromas causa dificuldade moderada para realizar atividades
A aparência cosmética dos meus neurofibromas impede minhas atividades
<b>3) Dor - Você sofre de dor que interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
Sem problemas com dor
Problemas leves, mas capaz de realizar atividades

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS VALIDAÇÃO SEMÂNTICA PELA AUTORA (DRA. FERNER) E PELA PROFA. CARLA GERMANO**

A dor me causa dificuldade moderada para realizar atividades

Dor grave impede minhas atividades

**4) Quão ruim é sua dor normalmente?**

0 = Sem dor

1-4 = Dor leve

5-7 = Dor moderada

8-10 = Dor grave

**5) Problemas de aprendizagem (por exemplo, problemas de leitura, escrita, soletração, matemática, concentração, coordenação, organização) interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**

Sem problemas de aprendizagem

Problemas leves, mas capaz de realizar atividades

Problemas de aprendizagem que causam dificuldade moderada para realizar atividades

Problemas graves de aprendizagem impedem minhas atividades

**6) Você tem problemas com seu comportamento ou personalidade que interferem com seus estudos, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo, dificuldade em fazer amigos, autismo, dificuldade em entender piadas, gestos e linguagem corporal)?**

Sem problemas com comportamento ou personalidade

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS VALIDAÇÃO SEMÂNTICA PELA AUTORA (DRA. FERNER) E PELA PROFA. CARLA GERMANO**

Problemas leves, mas capaz de realizar atividades

Comportamento ou personalidade me causam dificuldade moderada para realizar atividades

Problemas graves de comportamento ou personalidade impedem minhas atividades

**7) Você tem problemas para se mover e para andar?**

Sem problemas para se mover e para andar

Problemas leves, mas pode lidar com isso sem ajuda

Problemas moderados para andar – precisa de ajuda para andar

Problemas graves para andar – incapaz de andar em qualquer circunstância

**8) Você tem problemas com fraqueza, dormência, incoordenação ou falta de jeito para usar as suas mãos, que interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo, usar garfo e faca, escrever, abotoar, cozinhar, escovar seus cabelos)?**

Sem problemas para usar minhas mãos

Problemas leves, mas pode lidar com isso sem ajuda

Problemas moderados para usar minhas mãos – precisa de ajuda com atividades diárias

Problemas graves para usar minhas mãos – incapaz de realizar atividades da vida diária

**9) Problemas com sua fala interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**



**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS VALIDAÇÃO SEMÂNTICA PELA AUTORA (DRA. FERNER) E PELA PROFA. CARLA GERMANO**

Sem problemas de fala

Problemas leves, mas capaz de realizar atividades

Problemas moderados de fala me causam alguma dificuldade para realizar atividades

Problemas graves de fala impedem minhas atividades

**10) Problemas com seus ossos interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, escoliose ou desvio da coluna; pseudoartrose – curvatura e fratura dos ossos das pernas ou braços; osteoporose)**

Sem problemas com ossos

Problemas leves com ossos, mas capaz de realizar atividades

Problemas moderados com ossos - precisa de ajuda para realizar atividades diárias

Problemas graves com ossos me impedem de realizar atividades

**11) Problemas com sua respiração interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**

Sem problemas com respiração

Problemas leves com respiração, mas capaz de realizar atividades

Problemas moderados com respiração – precisa de ajuda para realizar atividades

Problemas graves com respiração me impedem de realizar atividades

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS VALIDAÇÃO SEMÂNTICA PELA AUTORA (DRA. FERNER) E PELA PROFA. CARLA GERMANO**

**12) Problemas com o sono interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo, dificuldade em pegar no sono, acordar muito cedo ou durante a noite, sono agitado, pesadelos, sonolência excessiva)**

Sem problemas com sono

Problemas leves, mas capaz de realizar atividades

Problemas moderados de sono me causam alguma dificuldade para realizar atividades

Problemas graves de sono impedem minhas atividades

**13) A Neurofibromatose 1 afetou seu papel e perspectivas de vida? (por exemplo, carreira, confiança, relacionamentos, cuidados com a família, ter filhos, medo de passar a Neurofibromatose 1 para os filhos)**

Sem efeito ou efeito positivo

Pequeno efeito negativo

Moderado efeito negativo

Grande efeito negativo

**14) Você sofre atualmente com depressão ou ansiedade?**

Sem problema com ansiedade ou depressão

Ansiedade ou depressão leves, mas capaz de realizar minhas atividades

Ansiedade ou depressão moderadas que interferem com minhas atividades

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS VALIDAÇÃO SEMÂNTICA PELA AUTORA (DRA. FERNER) E PELA PROFA. CARLA GERMANO**

Ansiedade ou depressão graves que me impedem de realizar minhas atividades

**15) Se houver algo a mais que você gostaria de acrescentar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 em sua qualidade de vida, por favor, anote seus comentários aqui**

**Tabela 1.** Resultados da validação linguística do INF1-QoL em português realizada pelos 20 profissionais de saúde (etapa 7).

Profissionais†	Gênero‡	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	Pontuação	Grau de compreensão	Grau de compreensão total	
1	M	F	5	2	5	5	4	5	2	3	5	4	4	5	4	5	5	63	4,20	4,82±0,26
2	M	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
3	M	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
4	M	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
5	M	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
6	M	M	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
7	M	M	5	4	5	5	5	5	4	5	5	5	5	5	5	5	5	73	4,87	
8	M	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
9	M	F	5	5	5	5	5	5	3	5	3	5	5	5	4	5	5	70	4,67	
10	M	F	5	3	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	73	4,87	
11	M	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	2	4	5	71	4,73	
12	M	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
13	E	F	5	5	4	5	5	5	4	4	5	5	4	5	2	4	5	67	4,47	
14	E	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
15	E	M	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
16	E	M	5	4	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	74	4,93	

Profissionais†	Gênero‡	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	Pontuação	Grau de compreensão	Grau de compreensão total	
17	E	F	5	5	5	3	5	1	3	5	5	2	4	5	5	5	63	4,20		
18	E	F	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00		
19	E	F	5	5	5	5	5	5	4	5	5	5	5	5	5	1	70	4,67		
20	E	F	4	5	5	4	5	4	5	5	5	5	5	5	5	4	71	4,73		
<b>Pontuação de cada questão</b>		-	99	93	99	97	99	93	92	95	100	96	97	100	92	93	100	-	-	-
<b>Grau de compreensão de cada questão</b>		-	4,95	4,65	4,95	4,85	4,95	4,65	4,60	4,75	5,00	4,80	4,85	5,00	4,60	4,65	5,00	-	-	-

† Profissionais: M=médicos; E=enfermeiros.

‡ Gênero: M=masculino; F=feminino.

**Quadro 10.** Críticas e sugestões recebidas de profissionais de saúde sobre o INF1-QoL em português, correspondente à etapa 7.

Questão	Críticas/Sugestões aceitas	Críticas/Sugestões rejeitadas
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Na 3a. Possibilidade de resposta, colocaria uma vírgula após a palavra "visão"</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Acho que poderia melhorar o comando inicial: "Você apresenta problemas de visão e como eles interferem em suas atividades do dia-a-dia: estudo, trabalho..."</li> <li>- A palavra visão pode ser mais simples para o paciente</li> <li>- Citar exemplos</li> <li>- Trocar a palavra "problema" por "alteração", pois o paciente pode ter alterações que não julgue por problema, e pode confundir</li> </ul>
2	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Acho que o enunciado afirma a presença de neurofibromas, mas muitos pacientes não têm neurofibromas aparentes</li> <li>- Retiraria a palavra cosmética</li> <li>- Tiraria a palavra cosméticos, que as pessoas não entendem bem o significado</li> <li>- Trocaria cosmética por estética</li> <li>- Nem todos os pacientes tem neurofibromas</li> <li>- Aparência cosmética não é um termo comum entre pacientes</li> <li>- O contexto "aparência cosmética" não é algo comumente utilizado no Brasil. Acho que se mudarmos para "aparência estética" pode deixar mais claro para quem estiver respondendo ao questionário</li> <li>- Tiraria a palavra "cosmética" porque pode remeter a produto para algumas pessoas</li> <li>- Para normatizar as categorias de respostas, ou tiraria a palavra "cosmética" da última possibilidade ou a incluiria após a palavra aparência, nas demais categorias. Vejo o termo "cosmética" como um potencial elemento complicador, inclusive na questão.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Acho que poderiam dar exemplos de atividades de vida diária e sociais para facilitar a compreensão</li> <li>- Impedimento físico ou emocional?</li> <li>- Linguagem mais popular</li> <li>- Minha aparência física (incluindo meus neurofibromas)...</li> </ul>
3	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Retiraria grave da última alternativa</li> </ul>

Questão	Críticas/Sugestões aceitas	Críticas/Sugestões rejeitadas
		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Você sente dor? A dor que sente interfere com...</li> <li>- Também por questões de padronização, penso que o termo "dor" seja desnecessário aparecer no início da questão, tanto quanto o hífen</li> </ul>
4	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Explicaria que os números fazem parte de uma escala</li> <li>- Melhorar o comando. Poderia quantificar a sua dor?</li> <li>- Qual a intensidade da sua dor?</li> <li>- Acho que poderia deixar claro que as alternativas fazem referência a uma escala de 0-10 em que zero é igual a nenhuma dor e dez igual ao máximo de dor possível</li> <li>- Utilizando uma escala de dor (numérica) de zero (0) a dez (10) sendo zero nenhuma dor e dez a pior dor possível, qual seria a sua dor normalmente?"</li> <li>- Como é sua dor normalmente..... Usar o termo ruim já dá juízo de valor à pergunta</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Sugiro adicionar escala de dor ou alguma representação gráfica</li> <li>- O paciente pode ter dor leve em alguns momentos e dor moderada em outros. O que deveria responder nesse caso? Acho também que a palavra normalmente faz parecer que a dor seja algo normal, o que não deveria ser. Acredito que a pergunta poderia causar menos dúvida se fosse da seguinte maneira: Como você classifica a dor que sente na maior parte do tempo?</li> <li>- 5-7 dor forte 8-10 dor muito forte</li> <li>- Em termos da forma lógica como as questões estão sequencialmente dispostas, penso que a mesma traz números e se assemelha à uma escala de gradação, destoando das questões que vieram e que se seguem após esta</li> <li>- "Sobre a sua queixa de dor, qual o número que você classifica a sua dor?" Não se deve classificar antecipadamente a dor do paciente, você realizou um julgamento !!</li> </ul>
5	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Melhorar o texto da pergunta: Você apresenta problemas de aprendizagem... e como eles interferem nas...</li> <li>- Não tenho problemas de aprendizagem;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- O grau de aprendizagem poderia ser a primeira questão a ser aplicada para definir a capacidade de compreensão das questões subsequentes.</li> <li>- Tenho dúvidas se os respondentes compreenderão o significado da palavra "soletração". Ademais, na</li> </ul>

Questão	Críticas/Sugestões aceitas	Críticas/Sugestões rejeitadas
		<p>questão parece haver uma certa confusão entre processos cognitivos e uma área de conhecimento (matemática)</p>
6	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Na terceira opção, colocaria "problemas de comportamento ou personalidade me causam (...)</li> <li>- O seu comportamento ou personalidade interferem nos seus estudos...</li> <li>- Problemas de comportamento ou de personalidade.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- A mim parece que o termo 'autismo' isoladamente será considerado se for autodeclarado o que acho improvável de acontecer. Eu talvez o substituísse para diagnóstico de autismo ou simplesmente retiraria dos exemplos</li> <li>- Tiraria o autismo que é um outro diagnóstico que cursa com os mesmos sinais de aprendizados do NF 1</li> <li>- Novamente, o termo problema traz uma interpretação ineficaz. Coloque "Suas características de pensamento e comportamento"</li> <li>- Acredito que ao invés de colocar autismo, pode colocar uma característica do autismo, pois terão pessoas que não saberão o significado de autismo</li> <li>- Sugiro retirar o termo autismo, pois à semelhança da questão 6, parece ser de um âmbito diferente dos termos com os quais este está agrupado entre parênteses</li> <li>- Aconselho modificar a palavra autismo por relação com o outro, isolamento etc.</li> </ul>
7	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Acho que as respostas deveriam estar na primeira pessoa, e "locomover" parece mais adequado do que mover</li> <li>- Movimentar ao invés de mover</li> <li>- Para manter o padrão deveria ser sem problemas para me mover, ou para mover</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Poderiam exemplificar o 3º item (auxílio de outra pessoa, uso de muletas...</li> <li>- Descreveria melhor o tipo de ajudar que poderia ser utilizada (apoio unilateral, muletas, bengalas)?</li> </ul>



Questão	Críticas/Sugestões aceitas	Críticas/Sugestões rejeitadas
	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Fiquei em dúvida se o termo é "mover" mesmo, ou se seria "locomover". Sugiro redigir as duas últimas possibilidades de resposta, retirando os hifens</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– O paciente pode apresentar dificuldade para se mover, mas não necessariamente para andar. Como deve preencher caso tenha problemas para mover os membros superiores mesmo, mas que isso não necessariamente acarrete dificuldade para anda?</li> </ul>
8	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Acho os verbos da resposta deveriam estar na primeira pessoa</li> <li>– Problemas como...</li> <li>– retirar "problemas"... você sente fraqueza...</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– pensar sobre possíveis adaptações ao termo "falta de jeito para usar as suas mãos"</li> </ul>
9	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Mudaria o comando inicial: Você apresenta problemas com sua fala...</li> <li>– troque problema por dificuldade</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Referente aos hifens, idem à sugestão supracitada.</li> </ul>
10	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Colocar todos os verbos das respostas na primeira pessoa</li> <li>– Mesma da anterior: Você apresenta problemas ósseos...</li> <li>– Problemas com seus ossos é uma expressão estranha. Talvez problemas ortopédicos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Acho que nem sempre é claro para o paciente classificar o problema ósseo como leve, moderado ou grave. Ele pode ter um problema que classifica como moderado, mas que não interfere em suas atividades de vida diária. Acho que as opções de respostas ficariam melhores se classificassem o tipo de interferência, e não o problema ósseo</li> <li>– Troque problemas por alterações</li> <li>– Acredito que termos técnicos poderão não ser compreendidos por alguns</li> <li>– Para padronizar, entre parênteses, sugiro retirar o hífen e também usar o termo "ou", como citado no caso da escoliose...</li> </ul>
11	<ul style="list-style-type: none"> <li>– colocar todos os verbos das respostas na primeira pessoa</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Idem. Você apresenta problemas respiratórios e como interferem...</li> </ul>

Questão	Críticas/Sugestões aceitas	Críticas/Sugestões rejeitadas
		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Colocaria entre parênteses quais auxílios vocês estão se referindo. Medicação? Ventilação mecânica? Oxigênio por cateter?</li> <li>- Mesma sugestão da pergunta 10: Acho que as opções de respostas ficariam melhores se classificassem o tipo de interferência, e não o problema respiratório</li> <li>- Troque problema por dificuldades</li> <li>- Idem ao acima citado referente ao uso do hífen em algumas categorias de resposta e em outras não</li> </ul>
12	- idem aos anteriores	-
13	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>- A pergunta é muito ampla e abrange áreas muito heterogêneas da vida. Não sei qual é a ideia original, mas seria importante um campo aberto para que a pessoa que está respondendo esclarecer qual a dificuldade a que ela se refere</li> <li>- Não entendi porque foi usado o termo 'papel' de vida - ou o que ele acrescentou na pergunta. Entre os exemplos, incluiria a palavra 'decisão' ante de 'ter filhos'. Entre as alternativas penso que poderiam estar separadas as opções: efeito positivo e sem efeito. Também não entendi bem a diferença entre moderado e grande efeito negativo. Acho que um deles é dispensável</li> <li>- Sugiro pensar em alterar título para algo do tipo... "Como você acredita que a NF1 afetou seu papel na sociedade e perspectivas de vida"</li> </ul>

Questão	Críticas/Sugestões aceitas	Críticas/Sugestões rejeitadas
14	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Como a NF1 afetou seu papel na família e perspectivas de vida?</li> <li>- Ansiedade e depressão nesta questão são autodeclarados ou diagnóstico de um profissional da saúde mental?</li> <li>- O foco seria entender se interfere nas atividades laborais? Ou impacto nas atividades de vida diária?</li> <li>- Ao meu ver essa é uma questão que apresenta problemas significativos, pois traz de forma associada dois importantes problemas do âmbito da saúde mental. Ambos problemas nem sempre estão associados. Eu colocaria uma questão sobre ansiedade e outra sobre depressão, separadamente. Lembrando que em processos de validação, são permitidas alterações na estrutura interna dos instrumentos.</li> <li>- Acredito ser importante descrever ansiedade e depressão, facilita a compreensão do paciente</li> </ul>
15	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Achei as perguntas complexas para serem compreendidos. Sugiro que seja avaliado o grau de compreensão de cada participante e ajustar o questionários de acordo com esse grau</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Acho relevante a adaptação para o português. A identificação dos problemas na visão do paciente pode direcionar mais objetivamente as ações que visem minimizar os danos causados pela doença. Observação: a primeira questão sobre a frequência do atendimento a pacientes com NF tipo 1 poderia ser melhorada. O que quer dizer "raramente atendo"?</li> </ul>

<p><b>Outras observações</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Sim! Acho bem relevante</li> <li>– Não sei como poderia ser usado no dia-a-dia</li> <li>– A adaptação transcultural é sempre importante. Esse questionário ajuda a perceber e ponderar as necessidades e problemas principais destes pacientes</li> <li>– Sem dúvidas contribuirá para uma melhor compreensão acerca do impacto da doença em nosso meio e servirá como um balizador para a nossa prática diária, sobretudo reforçando e direcionando a necessidade da assistência interdisciplinar</li> <li>– Muito importante</li> <li>– Muito importante poder quantificar e padronizar isso para melhoria no atendimento dos pacientes</li> <li>– Será muito relevante. Tornará possível tornar objetivo o impacto da doença e sua progressão ou não no decorrer do seguimento clínico dos pacientes. P.S.: Não conheço a versão original em inglês. Por isso, sugeri algumas adaptações nas alternativas sem saber se pode ou não alterar a interpretação ou quantificação final</li> <li>– Sim! Será de grande valia! Parabéns pela iniciativa</li> <li>– Sempre é importante a adaptação cultural; pois nosso país e nossa população tem características próprias</li> <li>– Pode nos auxiliar no mapeamento da patologia, no cenário da língua portuguesa</li> <li>– Acho que a adaptação transcultural será de grande importância, visto que a neurofibromatose é uma doença crônica que pode apresentar diferentes manifestações nos seus portadores, o que pode desencadear inclusive em ansiedade, medo, vergonha e depressão. Na prática clínica um questionário de qualidade de vida focado em uma patologia específica nos ajuda a direcionar melhor o cuidado do paciente, de acordo com as suas reais necessidades. Pensando no caso de uma doença hereditária, o questionário poderá inclusive nos auxiliar na indicação do teste genético para os familiares, dando um melhor direcionamento de abordagem e momento para a indicação</li> <li>– Acredito ser essencial compreender dificuldades e desafios na perspectiva dos pacientes, e como isso interfere diretamente em suas vidas e sonhos</li> <li>– E para as regiões também</li> <li>– Geralmente, uma revisão de gramática e ortografia não faz parte dos protocolos de validação, os quais são mais focados nas análises psicométricas. Todavia, com base na minha experiência, citada no e-mail que lhes encaminhei, penso que seja uma etapa que aprimora bastante a versão final de uma escala. Novamente, desejo-lhes sorte nesse trabalho, o qual é de grande relevância científica e psicossocial</li> <li>– Realmente necessita de pequenos ajustes, pois o grau de informação/educação da nossa população é muito diverso do país de origem da pesquisa. Acredito que este estudo vai oferecer maior visibilidade desta população no cenário brasileiro. Além disso, muitos sem ideia de serem portadores de uma doença genética hereditária</li> </ul>
----------------------------------	--

**Quadro 11.** Nova versão consolidada do questionário em português, correspondente à etapa 8. Este questionário foi enviado para primeira validação linguística por 15 pessoas com NF1 (etapa 9).

<b>PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA POR PROFISSIONAIS DE SAÚDE (MÉDICOS/ENFERMEIROS)</b>
<b>1) Você apresenta problemas com sua visão, que interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
Não tenho problemas com a visão
Tenho problemas leves com a visão, mas sou capaz de realizar as atividades
Tenho problemas moderados com a visão, que me causam dificuldade para realizar as atividades
Tenho problemas graves de visão, que impedem a realização das minhas atividades
<b>2) A aparência estética de seus neurofibromas (como eles se parecem) interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
Os meus neurofibromas não me incomodam ou não tenho neurofibromas
A aparência de meus neurofibromas causa dificuldade leve, mas sou capaz de realizar as atividades
A aparência de meus neurofibromas causa dificuldade moderada para realizar as atividades
A aparência estética dos meus neurofibromas impede a realização das minhas atividades
<b>3) Você sofre de dor que interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>
Não tenho problemas com dor

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA POR PROFISSIONAIS DE SAÚDE  
(MÉDICOS/ENFERMEIROS)**

Tenho problemas de dor leve, mas sou capaz de realizar as atividades

Tenho problemas de dor moderada, que causam dificuldades para realizar as atividades

Tenho dor grave, que impede a realização das minhas atividades

**4) Numa escala de 0 a 10, sendo zero nenhuma dor e dez a pior dor possível, quão ruim é sua dor normalmente?**

0 = Sem dor

1-4 = Dor leve

5-7 = Dor moderada

8-10 = Dor grave

**5) Você apresenta problemas de aprendizagem (por exemplo: problemas de leitura, escrita, soletração, matemática, concentração, coordenação, organização), que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**

Não tenho problemas de aprendizagem

Tenho problemas leves de aprendizagem, mas sou capaz de realizar as atividades

Tenho problemas moderados de aprendizagem, que causam dificuldade para realizar as atividades

Tenho problemas graves de aprendizagem, que impedem a realização das minhas atividades

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A VALIDAÇÃO LINGÜÍSTICA FEITA POR PROFISSIONAIS DE SAÚDE  
(MÉDICOS/ENFERMEIROS)**

**6) Você tem problemas com seu comportamento ou personalidade que interferem com seus estudos, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo: dificuldade em fazer amigos, autismo, dificuldade em entender piadas, gestos e linguagem corporal)?**

Não tenho problemas de comportamento ou personalidade

Tenho problemas leves de comportamento ou personalidade, mas sou capaz de realizar as atividades

Tenho problemas moderados de comportamento ou personalidade, que causam dificuldade para eu realizar as atividades

Tenho problemas graves de comportamento ou personalidade, que impedem a realização das minhas atividades

**7) Você tem problemas para se locomover e andar?**

Não tenho problemas para me locomover e andar

Tenho problemas leves para me locomover e andar, mas posso fazer isso sem ajuda

Tenho problemas moderados para me locomover e andar, e preciso de ajuda para fazer isso

Tenho problemas graves para me locomover e andar, e não consigo andar de jeito nenhum

**8) Você tem problemas para usar as suas mãos, como fraqueza, dormência, falta de coordenação ou falta de jeito, que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo: usar garfo e faca, escrever, abotoar, cozinhar, escovar seus cabelos)?**

Não tenho problemas para usar minhas mãos

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA POR PROFISSIONAIS DE SAÚDE  
(MÉDICOS/ENFERMEIROS)**

Tenho problemas leves para usar minhas mãos, mas posso fazer isso sem ajuda

Tenho problemas moderados para usar minhas mãos, e preciso de ajuda com minhas atividades diárias

Tenho problemas graves para usar minhas mãos, e não consigo realizar as minhas atividades da vida diária

**9) Você tem problemas com sua fala, que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**

Não tenho problemas de fala

Tenho problemas leves de fala, mas sou capaz de realizar as atividades

Tenho problemas moderados de fala, que causam dificuldade para eu realizar as atividades

Tenho problemas graves de fala, que impedem a realização das minhas atividades

**10) Você tem problemas nos seus ossos que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo: escoliose ou desvio da coluna; pseudoartrose – curvatura e fratura dos ossos das pernas ou braços; osteoporose)**

Não tenho problemas nos ossos

Tenho problemas leves nos ossos, mas sou capaz de realizar as atividades

Tenho problemas moderados nos ossos, e preciso de ajuda para realizar as atividades diárias

Tenho problemas graves nos ossos, que me impedem de realizar as atividades

**11) Você tem problemas respiratórios que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**



**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA POR PROFISSIONAIS DE SAÚDE  
(MÉDICOS/ENFERMEIROS)**

Não tenho problemas respiratórios

Tenho problemas respiratórios leves, mas sou capaz de realizar as atividades

Tenho problemas respiratórios moderados, e preciso de ajuda para realizar as atividades

Tenho problemas respiratórios graves, que me impedem de realizar as atividades

**12) Você tem problemas com o sono que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo: dificuldade em pegar no sono, acordar muito cedo ou acordar durante a noite, sono agitado, pesadelos, sonolência excessiva)**

Não tenho problemas com o sono

Tenho problemas leves com o sono, mas sou capaz de realizar as atividades

Tenho problemas moderados com o sono, que me causam dificuldade para realizar as atividades

Tenho problemas graves de sono, que impedem a realização das minhas atividades

**13) A Neurofibromatose 1 afetou seu papel na sociedade e perspectivas de vida? (por exemplo: carreira, confiança, relacionamentos, cuidados com a família, decisão de ter filhos, medo de passar a Neurofibromatose 1 para os filhos)**

A Neurofibromatose não teve efeito ou teve efeito positivo na minha vida

A Neurofibromatose teve pequeno efeito negativo na minha vida

A Neurofibromatose teve moderado efeito negativo na minha vida

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A VALIDAÇÃO LINGÜÍSTICA FEITA POR PROFISSIONAIS DE SAÚDE  
(MÉDICOS/ENFERMEIROS)**

A Neurofibromatose teve grande efeito negativo na minha vida

**14) Você sofre atualmente com depressão ou ansiedade?**

Não tenho problemas com ansiedade ou depressão

Tenho ansiedade ou depressão leves, mas sou capaz de realizar minhas atividades

Tenho ansiedade ou depressão moderadas, que interferem na realização das minhas atividades

Tenho ansiedade ou depressão graves, que impedem a realização das minhas atividades

**15) Se tiver algo a mais que você gostaria de acrescentar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 em sua qualidade de vida, por favor, escreva seus comentários aqui:**

**Tabela 2.** Resultados da primeira validação linguística do INF1-QoL em português, realizada por 15 pessoas com NF1 (etapa 9).

Pessoas com NF1†		Idade	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	Pontuação	Grau de compreensão	Grau de compreensão total
1	F	35	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	<b>4,98±0,09</b>
2	F	40	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
3	F	40	5	5	2	4	5	4	5	5	5	5	5	5	5	5	5	70	4,67	
4	F	18	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
5	F	26	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
6	F	38	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
7	F	-	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
8	F	37	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
9	F	28	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
10	F	-	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
11	F	40	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
12	M	59	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
13	F	39	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
14	M	18	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
15	M	67	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
<b>Pontuação de cada questão</b>		-	75	75	72	74	75	74	75	75	75	75	75	75	75	75	75	-	-	-
<b>Grau de compreensão de cada questão</b>		-	5,00	5,00	4,80	4,93	5,00	4,93	5,00	5,00	5,00	5,00	5,00	5,00	5,00	5,00	5,00	-	-	-

† Pessoas com NF1: M=masculino; F=feminino.

Baseado nas sugestões realizadas pelas 15 pessoas com NF1 na etapa 9, o comitê consultivo se reuniu e elaborou uma nova versão do instrumento em português apresentada no **Quadro 12**. Disto resulta a etapa 10 da adaptação transcultural do INF1-QoL.

O questionário apresentado no **Quadro 12** foi avaliado novamente do ponto de vista linguístico por 18 pessoas com NF1, o que corresponde à etapa 9 da adaptação transcultural. Estes resultados da segunda validação linguística feita pelas pessoas com NF1 são apresentados no **Tabela 3**, onde se observa que todas as questões foram consideradas adequadas e obtiveram grau de compreensão superior a 4, enquanto o questionário como um todo apresentou grau de compreensão de  $4,98 \pm 0,06$ .

A versão final do instrumento corresponde ao questionário apresentado no **Quadro 12** porque não houve mudanças no questionário em função da segunda validação linguística feita pelas 18 pessoas com NF1. O INF1-QoL adaptado ao português foi depositado no repositório científico Figshare e está disponível em <https://doi.org/10.6084/m9.figshare.19617162.v1> (BICUDO; MELO, 2022b).

**Quadro 12.** Nova versão consolidada do questionário em português, correspondente à etapa 10. Este questionário foi enviado para segunda validação linguística por 18 pessoas com NF1 (etapa 11) e não sofreu alterações, correspondendo, portanto, ao questionário final (etapa 12).

<b>PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A PRIMEIRA VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA PELAS 15 PESSOAS COM NF1 E APÓS TRIANGULAÇÃO FEITA PELO COMITÊ CONSULTIVO</b>	
<b>1) Você apresenta problemas de visão, que interferem com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	
Não tenho problemas de visão	
Tenho problemas leves de visão, mas sou capaz de realizar as minhas atividades	
Problemas moderados de visão me causam dificuldade para realizar as minhas atividades	
Tenho problemas graves de visão, que impedem a realização das minhas atividades	
<b>2) A aparência estética de seus neurofibromas (como eles se parecem) interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	
Não tenho problemas com a aparência dos meus neurofibromas	
Tenho problemas leves com a aparência de meus neurofibromas, mas sou capaz de realizar as minhas atividades	
A aparência de meus neurofibromas me causa dificuldade moderada para realizar as minhas atividades	
A aparência estética dos meus neurofibromas impede a realização das minhas atividades	
<b>3) Você sofre de dor que interfere com o estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?</b>	
Não tenho problemas de dor	

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A PRIMEIRA VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA PELAS 15 PESSOAS COM NF1 E APÓS TRIANGULAÇÃO FEITA PELO COMITÊ CONSULTIVO**

Tenho problemas leves de dor, mas sou capaz de realizar as minhas atividades

A dor me causa dificuldade moderada para realizar as minhas atividades

Tenho dor grave, que impede a realização das minhas atividades

**4) Numa escala de 0 a 10, sendo zero nenhuma dor e dez a pior dor possível, quão ruim é sua dor normalmente?**

0 = Sem dor

1-4 = Dor leve

5-7 = Dor moderada

8-10 = Dor grave

**5) Você apresenta problemas de aprendizagem (por exemplo: problemas de leitura, escrita, soletração, matemática, concentração, coordenação, organização), que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**

Não tenho problemas de aprendizagem

Tenho problemas leves de aprendizagem, mas sou capaz de realizar as minhas atividades

Problemas de aprendizagem me causam dificuldade moderada para realizar as minhas atividades

Problemas graves de aprendizagem impedem a realização das minhas atividades

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A PRIMEIRA VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA PELAS 15 PESSOAS COM NF1 E APÓS TRIANGULAÇÃO FEITA PELO COMITÊ CONSULTIVO**

**6) Você tem problemas com seu comportamento ou personalidade que interferem com seus estudos, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo: dificuldade em fazer amigos, autismo, dificuldade em entender piadas, gestos e linguagem corporal)?**

Não tenho problemas de comportamento ou personalidade

Tenho problemas leves de comportamento ou personalidade, mas sou capaz de realizar as minhas atividades

Meu comportamento ou personalidade me causam dificuldade moderada para realizar as minhas atividades

Problemas graves de comportamento ou personalidade impedem a realização das minhas atividades

**7) Você tem problemas para se locomover e andar?**

Não tenho problemas para me locomover e andar

Tenho problemas leves para me locomover e andar, mas posso fazer isso sem ajuda

Tenho problemas moderados para andar - preciso de ajuda para andar

Tenho problemas graves para andar - não consigo andar de jeito nenhum

**8) Você tem problemas para usar as suas mãos, como fraqueza, dormência, falta de coordenação, que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais (por exemplo: usar garfo e faca, escrever, abotoar, cozinhar, escovar seus cabelos)?**

Não tenho problemas para usar minhas mãos

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A PRIMEIRA VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA PELAS 15 PESSOAS COM NF1 E APÓS TRIANGULAÇÃO FEITA PELO COMITÊ CONSULTIVO**

Tenho problemas leves para usar minhas mãos, mas posso fazer minhas atividades sem ajuda

Tenho problemas moderados para usar minhas mãos - preciso de ajuda com minhas atividades diárias

Tenho problemas graves para usar minhas mãos - não consigo realizar as minhas atividades da vida diária

**9) Você tem problemas de fala, que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**

Não tenho problemas de fala

Tenho problemas leves de fala, mas sou capaz de realizar as minhas atividades

Problemas moderados de fala me causam alguma dificuldade para realizar as minhas atividades

Problemas graves de fala impedem a realização das minhas atividades

**10) Você tem problemas nos ossos que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo: escoliose ou desvio da coluna; pseudoartrose – curvatura e fratura dos ossos das pernas ou braços; osteoporose)**

Não tenho problemas nos ossos

Tenho problemas leves nos ossos, mas sou capaz de realizar as minhas atividades

Tenho problemas moderados nos ossos - preciso de ajuda para realizar minhas atividades diárias

Problemas graves nos ossos me impedem de realizar as minhas atividades

**11) Você tem problemas respiratórios que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais?**



**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A PRIMEIRA VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA PELAS 15 PESSOAS COM NF1 E APÓS TRIANGULAÇÃO FEITA PELO COMITÊ CONSULTIVO**

Não tenho problemas respiratórios

Tenho problemas respiratórios leves, mas sou capaz de realizar as minhas atividades

Tenho problemas respiratórios moderados - preciso de ajuda para realizar as minhas atividades

Problemas respiratórios graves me impedem de realizar as minhas atividades

**12) Você tem problemas de sono que interferem com o seu estudo, trabalho, atividades da vida diária ou atividades sociais? (por exemplo: dificuldade em pegar no sono, acordar muito cedo ou acordar durante a noite, sono agitado, pesadelos, sonolência excessiva)**

Não tenho problemas de sono

Tenho problemas leves de sono, mas sou capaz de realizar as minhas atividades

Problemas moderados de sono me causam alguma dificuldade para realizar as minhas atividades

Problemas graves de sono me impedem de realizar as minhas atividades

**13) A Neurofibromatose 1 afetou seu papel na sociedade e perspectivas de vida? (por exemplo: carreira, confiança, relacionamentos, cuidados com a família, decisão de ter filhos, medo de passar a Neurofibromatose 1 para os filhos)**

A Neurofibromatose não teve efeito ou teve efeito positivo

A Neurofibromatose teve pequeno efeito negativo

A Neurofibromatose teve moderado efeito negativo

**PORTUGUÊS CONSOLIDADO APÓS A PRIMEIRA VALIDAÇÃO LINGUÍSTICA FEITA PELAS 15 PESSOAS COM NF1 E APÓS TRIANGULAÇÃO FEITA PELO COMITÊ CONSULTIVO**

A Neurofibromatose teve grande efeito negativo

**14) Você sofre atualmente com depressão ou ansiedade?**

Não tenho problemas com ansiedade ou depressão

Tenho ansiedade ou depressão leves, mas sou capaz de realizar minhas atividades

Tenho ansiedade ou depressão moderadas, que interferem na realização das minhas atividades

Ansiedade ou depressão graves me impedem de realizar as minhas atividades

**15) Se tiver algo a mais que você gostaria de acrescentar sobre o impacto da Neurofibromatose 1 em sua qualidade de vida, por favor, escreva seus comentários aqui:**

**Tabela 3.** Resultados da segunda validação linguística do INF1-QoL em português, realizada por 18 pessoas com NF1 (etapa 11).

Pessoas com NF1†		Idade	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	Pontuação	Grau de compreensão	Grau de compreensão total
1	F	34	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	<b>4,98±0,06</b>
2	F	40	3	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	73	4,87	
3	F	40	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
4	M	18	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
5	F	39	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
6	F	28	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
7	F	25	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
8	M	23	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
9	M	27	5	4	4	4	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	72	4,80	
10	F	61	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
11	M	27	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
12	F	38	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
13	M	18	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
14	F	37	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
15	M	67	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
16	F	26	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
17	F	42	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
18	F	40	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	75	5,00	
<b>Pontuação de cada questão</b>		-	88	89	89	89	90	90	90	90	90	90	90	90	90	90	90	-	-	-
<b>Grau de compreensão de cada questão</b>		-	<b>4,89</b>	<b>4,94</b>	<b>4,94</b>	<b>4,94</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	<b>5,00</b>	-	-	-

† Pessoas com NF1: M=masculino; F=feminino.

### ***Aplicação do INF1-QoL em uma amostra de pessoas do Brasil com NF1***

O questionário INF1-QoL em português, resultante da etapa 12 do processo de adaptação transcultural, foi aplicado numa amostra de conveniência composta por 103 pessoas adultas com NF1, que foram recrutadas por meio de redes sociais. Dessas 103 pessoas, duas foram excluídas por já terem participado de etapa prévia de validação linguística do questionário (etapa 11). Dessa forma, foram considerados 101 participantes no pré-teste. Os participantes eram procedentes dos seguintes estados da federação: São Paulo com o maior número de participantes - n=40 (39,60%), seguido de Minas Gerais - n=12 (11,89%) e Paraná - n=8 (7,92%). Tivemos também participantes de mais 15 estados, representando assim todas as regiões geográficas do Brasil, como pode ser visto na **Tabela 4**.

**Tabela 4.** Procedência geográfica dos participantes do pré-teste.

Estado	Número de participantes	%
São Paulo	40	39,60
Minas Gerais	12	11,89
Paraná	8	7,92
Rio Grande do Sul	7	6,93
Goiás	6	5,94
Bahia	5	4,95
Rio de Janeiro	5	4,95
Ceará	4	3,96
Mato Grosso	3	2,97
Amazonas	2	1,98
Amapá	2	1,98
Mato Grosso do Sul	1	0,99
Brasília	1	0,99
Paraíba	1	0,99
Tocantins	1	0,99
Maranhão	1	0,99
Pernambuco	1	0,99
Santa Catarina	1	0,99

A **Tabela 5** apresenta a caracterização da amostra submetida ao pré-teste com o INF1-QoL. As pessoas com NF1 que participaram do pré-teste tinham entre 18 e 59 anos, com média de 35,54 anos ( $\pm 9,63$ ), sendo predominantemente do gênero feminino – n=84 (83,16%).

**Tabela 5.** Caracterização da amostra de pessoas com NF1 que foi submetida ao pré-teste com o questionário INF1-QoL em português.

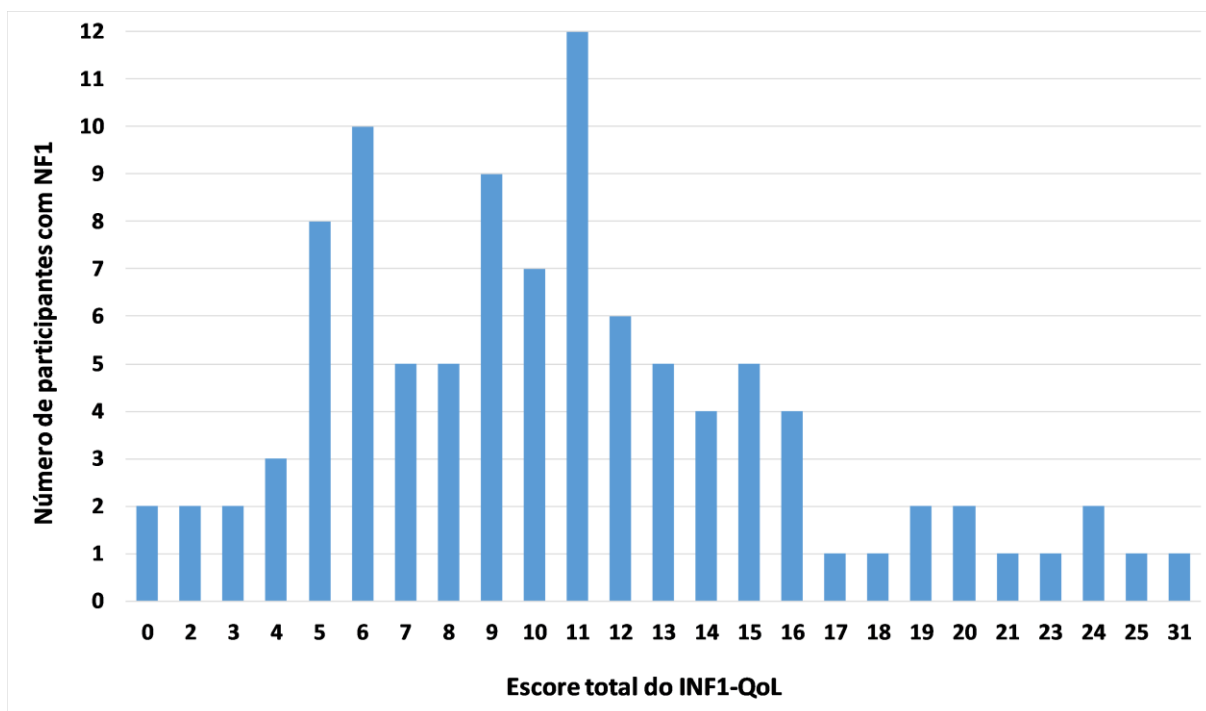
Características	N (%)
<b>Sexo</b>	
Feminino	84 (83,17)
Masculino	17 (16,83)
<b>Faixa etária (anos)</b>	
18 – 25	17 (16,83)
> 25 – 30	14 (13,86)
> 30 – 35	18 (17,82)
> 35 – 59	52 (51,49)
<b>Cor da pele</b>	
Branca	49 (48,52)
Parda	39 (38,61)
Preta	9 (8,91)
Amarela	3 (2,97)
Indígena	1 (1)
<b>Estado civil</b>	
Solteiro	60 (59,41)
Casado	28 (27,72)
Relação estável	11 (10,89)
Divorciado/Separado	2 (1,98)
<b>Escolaridade</b>	
Ensino fundamental incompleto	2 (1,98)
Ensino fundamental completo	1 (1)
Ensino médio incompleto	7 (6,93)
Ensino médio completo	27 (26,73)

Formação técnica	7 (6,93)
Ensino superior completo ou incompleto	40 (39,60)
Pós-graduação lato sensu	16 (15,84)
Pós-graduação stricto sensu	1 (1)
<b>Número de vivo filhos</b>	
Nenhum	61 (60,40)
1	20 (19,80)
2	12 (11,88)
≥ 3	8 (7,92)
<b>História familiar de NF1</b>	
Nenhuma	54 (53,47)
Pai ou mãe com NF1	19 (18,81)
Filhos com NF1	19 (18,81)
Outros	9 (8,91)
<b>Religião</b>	
Católica	40 (39,60)
Evangélica	22 (21,78)
Outras religiões cristãs	10 (9,90)
Espírita	6 (5,94)
Religiões orientais	4 (3,96)
Candomblé	1 (1)
Sem religião	18 (17,82)
<b>Antecedente de exérese de neurofibroma</b>	
Nunca	30 (29,70)
Uma vez apenas	22 (21,78)
Mais de uma vez	49 (48,52)
<b>Classificação de acordo com a escala de autoavaliação de visibilidade da NF1</b>	
Grau 1	28 (27,72)
Grau 2	20 (19,80)
Grau 3	53 (52,48)

A média do escore total do INF1-QoL foi 10,62 ( $\pm 5,63$ ), com mediana de 10, valor mínimo de 0 e máximo de 31 pontos. A **Tabela 6** apresenta os resultados descritivos do INF1-QoL no pré-teste, que apresentou efeito chão de 2% e efeito teto de 0%. Na **Figura 9** são apresentados os resultados do escore total do INF1-QoL entre os participantes do pré-teste.

**Tabela 6.** Resultados descritivos do INF1-QoL no pré-teste (n=101 participantes).

Mínimo	Máximo	Média	Desvio padrão	95% IC Média	Mediana	95% IC Mediana	Efeito chão (%)	Efeito teto (%)
0	31	10,62	5,63	9,51 - 11,73	10,0	9,0 - 11,0	2	0



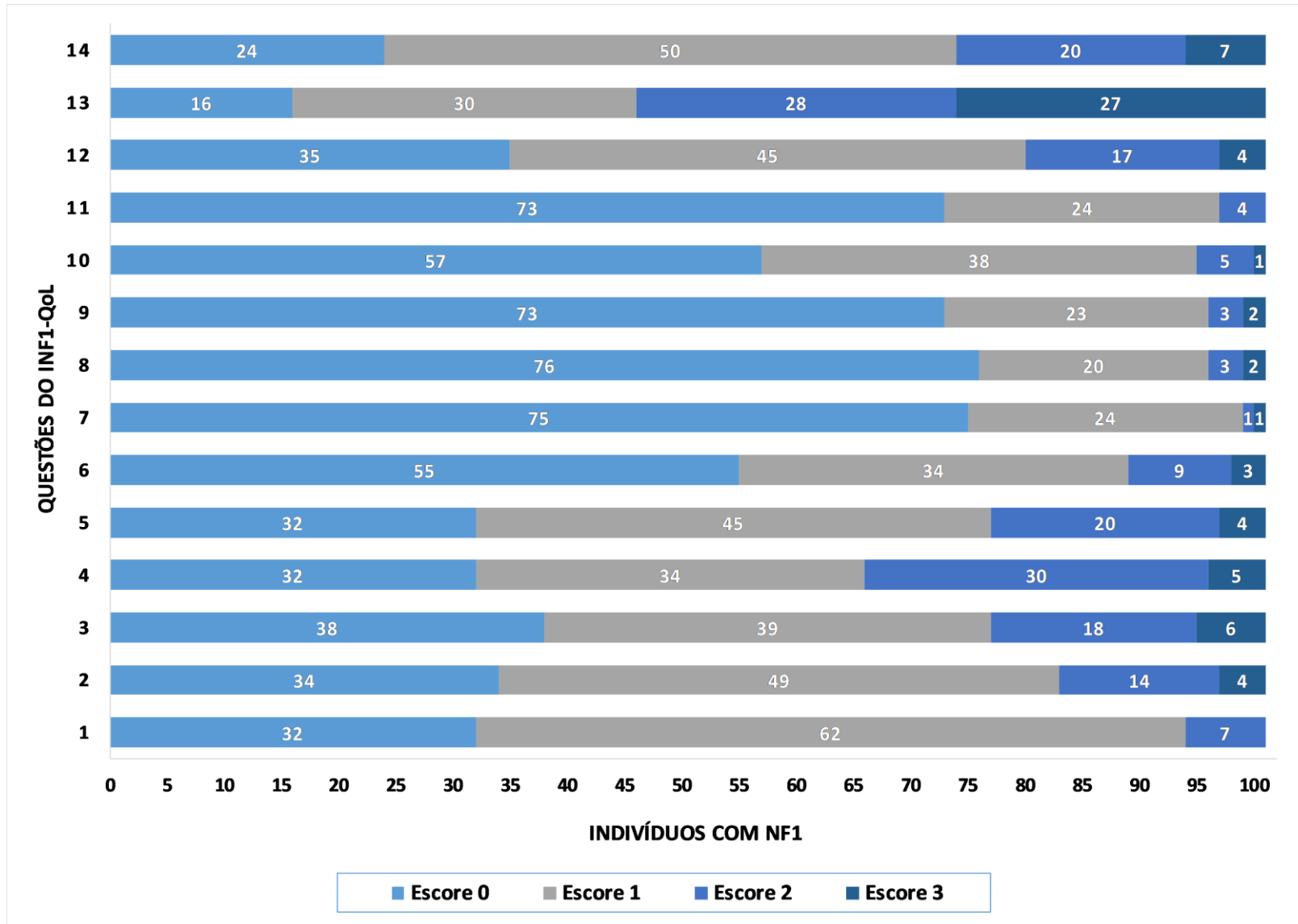
**Figura 9.** Distribuição do escore total do INF1-QoL entre os participantes do pré-teste (n=101).

A frequência de resposta de cada item do questionário INF1-QoL é apresentada na **Tabela 7**. Na **Figura 10** é apresentado o diagrama de frequência de respostas aos 14 itens do INF1-QoL entre os participantes do pré-teste.

**Tabela 7.** INF1-QoL – respostas por questão (n=101 participantes).

Questão	Sem problema N (%)	Problema leve N (%)	Problema moderado N (%)	Problema grave N (%)
1	32 (31,68)	62 (61,38)	7 (6,93)	-
2	34 (33,66)	49 (48,52)	14 (13,86)	4 (3,96)
3	38 (37,62)	39 (38,61)	18 (17,82)	6 (5,94)
4	32 (31,68)	34 (33,66)	30 (29,70)	5 (4,95)
5	32 (31,68)	45 (44,55)	20 (19,80)	4 (3,96)
6	55 (54,46)	34 (33,66)	9 (8,91)	3 (2,97)
7	75 (74,26)	24 (23,76)	1 (1)	1 (1)
8	76 (75,25)	20 (19,80)	3 (2,97)	2 (1,98)
9	73 (72,28)	23 (22,77)	3 (2,97)	2 (1,98)
10	57 (56,44)	38 (37,62)	5 (4,95)	1 (1)
11	73 (72,28)	24 (23,76)	4 (3,96)	-
12	35 (34,65)	45 (44,55)	17 (16,83)	4 (3,96)
13	16 (15,84)	30 (29,70)	28 (27,72)	27 (26,73)
14	24 (23,76)	50 (49,50)	20 (19,80)	7 (6,93)





**Figura 10.** Diagrama de frequência de respostas aos 14 itens do INF1-QoL entre os participantes do pré-teste (n=101).

Os resultados do alfa de Cronbach estão apresentados na **Tabela 8** e mostraram alta confiabilidade do questionário INF1-QoL em português, como um todo e também de cada uma das questões.

**Tabela 8.** Resultados do alfa de Cronbach do questionário INF1-QoL em português (n=101).

INF1-QoL e suas questões	Alfa de Cronbach
1	0,7963
2	0,7772
3	0,7535
4	0,7605
5	0,7744
6	0,7738
7	0,7792
8	0,7754
9	0,7761
10	0,7786
11	0,7745
12	0,7566
13	0,7736
14	0,7547
<b>Total</b>	<b>0,8009</b>

Na **Tabelas 9** e no **Apêndice 4** são apresentadas as correlações binárias entre cada uma das questões do INF1-QoL entre si e com o escore da qualidade de vida total. Observa-se que apenas a primeira questão, relativa à visão, não apresentou correlação significativa com a qualidade de vida. Além disso, como esperado, foram identificadas várias correlações binárias entre os 14 itens do questionário.

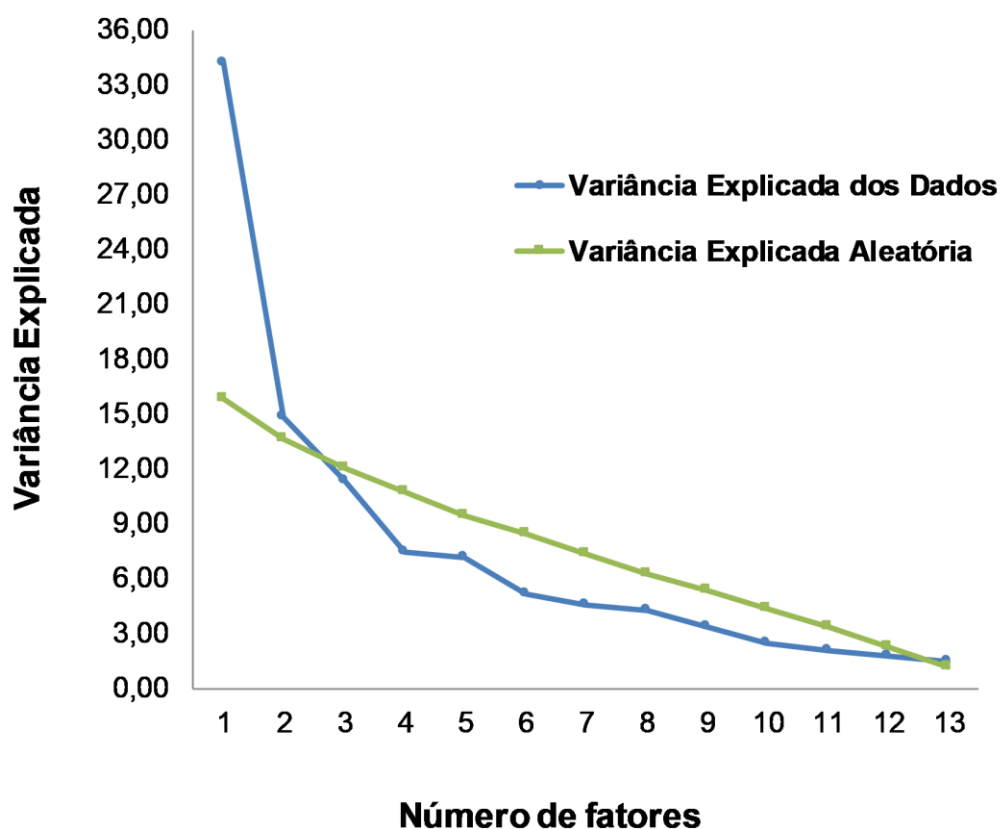
**Tabela 9.** Coeficientes de correlação (rho) inter-item e item-total para o INF1-QoL (n=101).

	Total	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
<b>1</b>	0,193	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>2</b>	0,485***	0,031	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>3</b>	0,683***	0,130	0,256**	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>4</b>	0,616***	0,041	0,274**	0,817***	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>5</b>	0,479***	0,068	0,249*	0,179	0,155	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>6</b>	0,388***	0,130	0,103	-0,006	-0,012	0,481***	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>7</b>	0,450***	-0,031	-0,049	0,515***	0,354***	0,009	0,032	-	-	-	-	-	-	-
<b>8</b>	0,447***	0,107	-0,008	0,342***	0,284**	0,173	0,187	0,363***	-	-	-	-	-	-
<b>9</b>	0,405***	0,057	0,140	0,123	0,093	0,131	0,279**	0,146	0,231*	-	-	-	-	-
<b>10</b>	0,363***	0,069	2,749e-4	0,249*	0,242*	-0,058	0,074	0,302**	0,249*	0,185	-	-	-	-
<b>11</b>	0,386***	0,026	-0,037	0,327***	0,227*	0,110	0,163	0,245*	0,434***	0,207*	0,325***	-	-	-
<b>12</b>	0,607***	0,083	0,270**	0,338***	0,242*	0,244*	0,240*	0,257**	0,196*	0,362***	0,275**	0,138	-	-
<b>13</b>	0,598***	0,030	0,484***	0,199*	0,282**	0,258**	0,186	0,135	0,093	0,219*	0,152	0,076	0,299**	-
<b>14</b>	0,648***	0,075	0,391***	0,386***	0,346***	0,345***	0,273**	0,214*	0,124	0,202*	0,130	0,172	0,434***	0,418***

† Correlação de Spearman; \*p<0,05; \*\*p<0,01; \*\*\*p<0,001.

O número amostral do pré-teste com 101 indivíduos com NF1 permitiu a realização da AFE. Gorsuch (1983), em consonância com Hair et al. (2005), recomendam que para execução de AFEs o número de sujeitos deve ser de pelo menos 100, além de um número mínimo de cinco respondentes por item (GORSUCH, 1983; HAIR et al., 2005). Adicionalmente, o índice de KMO (0,69333) e o teste de esfericidade de Bartlett (1088,0;  $gl=91$ ;  $p<0,001$ ) sugeriram interpretabilidade da matriz de correlação dos itens.

A Análise Paralela apontou dois fatores como sendo os mais representativos para os dados, uma vez que dois fatores dos dados reais apresentaram porcentagem de variância explicada maior do que a variância dos dados aleatórios (**Figura 11 e Tabela 10**). A variância explicada total dos dois fatores do INF1-QoL foi de 49%. É importante destacar que os valores de Unidimensional Congruence (UniCo=0,893;  $<0,95$ ), Explained Common Variance (ECV=0,735;  $<0,85$ ) e Mean of Item REsidual Absolute Loadings (MIREAL=0,307;  $>0,300$ ) confirmaram que os dados não permitem considerar o INF1-QoL como unidimensional.



**Figura 11.** Resultados da Análise Paralela.

**Tabela 10.** Resultados numéricos da Análise Paralela.

Fatores	Percentual de variância explicada dos dados reais	Percentual médio de variância explicada dos dados aleatórios
1	34,1944	15,8417
2	14,7988	13,6341
3	11,3570	12,0461
4	7,4190	10,6902
5	7,1664	9,4741
6	5,1245	8,3938
7	4,5288	7,3231
8	4,2695	6,2883
9	3,3936	5,2976
10	2,4565	4,3115
11	2,0218	3,3209
12	1,7654	2,2393
13	1,5043	1,1390

As cargas fatoriais dos 14 itens do INF1-QoL podem ser observadas na **Tabela 11**. Também são reportados os índices de fidedignidade composta, bem como estimativas de replicabilidade dos escores fatoriais (índices H).

Os itens apresentaram cargas fatoriais adequadas, com cargas fatoriais elevadas em seus respectivos fatores. Não foi encontrado padrão de cargas cruzadas (i.e., questões com cargas fatoriais acima de 0,30 em mais de um fator). A questão 1 apresentou valor de Measure of Sampling Adequacy (MSA) abaixo de 0,50 sugerindo que este item não mede o mesmo domínio que os demais itens do questionário e, por isso, foi removido pelo programa da análise fatorial (LORENZO-SEVA, FERRANDO, 2021).

Os escores fatoriais gerados foram considerados confiáveis uma vez que os valores de ORION (Overall Reliability of fully-Informative prior Oblique N-EAP) foram acima de 0,80 nos dois fatores. Além disso, como os valores de FDI (Factor Determinacy Index) alcançaram valores acima de 0,90, podemos considerar que os dois fatores representam de fato o traço

latente e podem ser utilizados tanto para pesquisa quanto para avaliação clínica individual (FERRANDO; LORENZO-SEVA, 2018).

A fidedignidade composta dos fatores também foi adequada (acima de 0,70) para os dois fatores. Já a medida de replicabilidade da estrutura fatorial (índices H) sugeriu que o fator 1 poderá não ser facilmente replicável em estudos futuros por possuir índice H-observado de 0,77 ( $H < 0,80$ ).

Por fim, cabe destacar que a estrutura fatorial apresentou índices de ajuste adequados:  $\chi^2=98,476$ ;  $gl=64$ ;  $p=0,00367$ ;  $RMSEA=0,073$  (IC 90% 0,00-0,094);  $CFI=0,948$  (IC 90% 0,901-0,998);  $TLI=0,927$  (IC 90% 0,860-0,997).

**Tabela 11.** Estrutura fatorial do INF1-QoL em português.

QUESTÕES	FATOR 1	FATOR 2
Questão 1 – visão	0,141	0,017
Questão 2 – aparência estética	<b>0,529</b>	0,045
Questão 3 – dor	-0,018	<b>0,920</b>
Questão 4 – intensidade da dor	0,034	<b>0,808</b>
Questão 5 – aprendizagem	<b>0,779</b>	-0,202
Questão 6 – comportamento/personalidade	<b>0,822</b>	-0,258
Questão 7 – locomoção	-0,164	<b>0,797</b>
Questão 8 – coordenação motora fina de mãos	0,058	<b>0,603</b>
Questão 9 – fala	<b>0,488</b>	0,100
Questão 10 – problemas nos ossos	0,036	<b>0,490</b>
Questão 11 – problemas respiratórios	0,093	<b>0,541</b>
Questão 12 – sono	<b>0,529</b>	0,244
Questão 13 – papel na sociedade/perspectiva de vida	<b>0,540</b>	0,106
Questão 14 – depressão/ansiedade	<b>0,612</b>	0,180
ORION	<b>0,846</b>	<b>0,912</b>
FDI	<b>0,920</b>	<b>0,955</b>
Fidedignidade Composta	<b>0,813</b>	<b>0,854</b>
H-latente	<b>0,846</b>	<b>0,912</b>
H-observado	<b>0,777</b>	<b>0,821</b>

A relação das características sociodemográficas e clínicas com a qualidade de vida estão apresentadas na **Tabela 12**. Foram identificadas diferenças significativas na distribuição média da qualidade de vida de acordo com cor da pele ( $p=0,006$ ), escolaridade ( $p=0,003$ ), história familiar de NF1 ( $p=0,019$ ) e antecedente cirúrgico de exérese de neurofibromas ( $p=0,036$ ).

Com relação à cor da pele, o pós-teste de teste de Dunn mostrou que a diferença ocorreu entre as pessoas com cor de pele parda e branca ( $p<0,001$ ) e entre pessoas com cor de pele parda e preta ( $p=0,006$ ).

Com relação à escolaridade, de acordo com pós-teste de teste de Dunn, o grupo “ensino fundamental incompleto ou completo/ médio incompleto” diferiu dos grupos “ensino médio completo” ( $p<0,001$ ), “formação técnica” ( $p=0,030$ ), “ensino superior completo ou incompleto” ( $p<0,001$ ) e “pós-graduação lato sensu/stricto sensu” ( $p<0,001$ ). Cabe ressaltar que estes resultados confirmam que o INF1-QoL foi capaz de separar os subgrupos de indivíduos de acordo com a escolaridade, explicitando a validade discriminativa do instrumento.

Quanto à história familiar, indivíduos com história familiar positiva pontuaram menos no INF1-QoL e, portanto, apresentaram melhor qualidade de vida ( $p=0,019$ ).

No que diz respeito a antecedente cirúrgico de neurofibromas, o pós-teste de teste de Dunn mostrou diferença significativa entre indivíduos que nunca fizeram exérese e aqueles que fizeram exérese de neurofibroma uma única vez ( $p=0,005$ ), e também entre indivíduos que fizeram exérese de neurofibroma uma única vez e aqueles que fizeram exérese mais de uma vez ( $p=0,039$ ).

**Tabela 12.** Associação entre as variáveis sociodemográficas e a qualidade de vida (INF1-QoL) na amostra investigada (n=101).

Variáveis	N	Qualidade de vida			Valor de p†
		Média	DP	Mediana	
<b>Sexo</b>					
Feminino	84	10,23	5,25	10	0,177
Masculino	17	12,59	7,08	12	
<b>Faixa etária (anos)</b>					
18 – 25	17	9,06	5,36	10	0,471
> 25 – 30	14	9,43	4,65	7,5	
> 30 – 35	18	11,72	5,49	11	
> 35 – 59	51	11,08	5,97	10	
<b>Cor da pele</b>					
Branca	49	9,47	5,51	9	0,006**
Parda	39	12,64	4,86	11	
Preta	9	7,78	5,70	6	
Amarela/Indígena	4	11,50	9,15	8	
<b>Estado civil</b>					
Casado/Relação estável	39	10	6,11	9	0,301
Solteiro/Divorciado/Separado	62	11,02	5,32	10,5	
<b>Escolaridade</b>					
Ensino fundamental incompleto ou completo/médio incompleto	10	18,40	6,57	17	0,003**
Ensino médio completo	27	10,07	5,25	10	
Formação técnica	7	10,86	3,44	12	
Ensino superior completo ou incompleto	40	9,48	4,62	9	
Pós-graduação lato sensu/stricto sensu	17	9,53	5,43	8	
<b>Número de filhos vivos</b>					
Nenhum	61	9,92	4,94	10	0,212
1	20	10,70	5,12	10	
2	12	14,42	7,43	12,5	



Variáveis	N	Qualidade de vida			Valor de p†
		Média	DP	Mediana	
≥ 3	8	10,13	7,47	10	
<b>História familiar de NF1</b>					
Não	54	11,67	5,61	11	0,019*
Sim	47	9,43	5,46	9	
<b>Religião</b>					
Católica	40	9,98	4,58	10,5	0,286
Evangélica	22	9,50	6,46	9	
Outras religiões cristãs	10	14,00	7,69	12,5	
Espírita/Religiões orientais e afrodescendentes	11	9,73	4,03	9	
Sem religião	18	12,11	5,79	12,5	
<b>Antecedente de exérese de neurofibroma</b>					
Nunca	30	12,03	6,24	12	0,036*
Uma vez apenas	22	8,46	4,97	8	
Mais de uma vez	49	10,74	5,31	10	
<b>Classificação de acordo com a escala de autoavaliação de visibilidade da NF1</b>					
Grau 1	28	9,11	5,48	9	0,088
Grau 2	20	9,85	5,20	9	
Grau 3	53	11,72	5,72	11	

† Teste de Mann-Whitney ou Kruskal-Wallis; \*p<0,05; \*\*p<0,01.

Na **Tabela 13** são apresentadas as correlações binárias entre cada uma das variáveis sociodemográficas e clínicas dos participantes do pré-teste e o escore da qualidade de vida de acordo com a INF1-QoL.

Observa-se que houve uma correlação fraca, porém significativa entre qualidade de vida e escolaridade ( $\rho=-0,264$ ;  $p=0,008$ ), indicando que quanto menor a escolaridade, maior o escore no INF1-QoL e pior a qualidade de vida.

História familiar foi outra variável correlacionada com a qualidade de vida de maneira fraca, mas significativa ( $\rho=-0,235$ ,  $p=0,018$ ), indicando que pessoas com a forma esporádica

da doença tem escore mais alto no NF1-QoL e sofrem, portanto, maior impacto sobre a qualidade de vida.

Finalmente o grau de visibilidade da NF1, mensurado por meio da escala de autoavaliação, também apresentou correlação de fraca intensidade e significativa com a qualidade de vida ( $\rho=0,218$ ;  $p=0,028$ ), apontando que quanto mais visível a doença, maior o escore do INF1-QoL e, portanto, pior a qualidade de vida. Essa correlação significativa foi considerada como validade de construto convergente do instrumento.

**Tabela 13.** Correlação binária entre variáveis sociodemográficas e clínicas e o escore da qualidade de vida (n=101).

Variáveis		rho	IC 95% (limite inferior)	IC 95% (limite superior)	Valor de p†
QV	Sexo	0,135	-0,062	0,322	0,178
QV	Cor da pele	0,149	-0,048	0,334	0,138
QV	Idade (categorias)	0,095	-0,102	0,285	0,343
QV	Estado civil	0,103	-0,094	0,293	0,303
QV	Escolaridade	-0,264	-0,437	-0,073	0,008**
QV	Religião	0,107	-0,091	0,296	0,288
QV	História familiar	-0,235	-0,412	-0,042	0,018*
QV	Antecedente cirúrgico	-0,071	-0,263	0,126	0,481
QV	Número de filhos	0,118	-0,079	0,307	0,239
QV	Autoavaliação de visibilidade	0,218	0,024	0,397	0,028*

† Correlação de Spearman; \* $p<0,05$ ; \*\* $p<0,01$ .

## **Impacto da NF1 na qualidade de vida – comentários sobre a última questão do INF1-**

### **QoL**

O **Apêndice 5** apresenta os resultados qualitativos, referentes à última questão do INF1-QoL, que interrogava sobre o impacto da NF1 na vida dos participantes. Quarenta e três pessoas, ou seja, 42,6% dos indivíduos que participaram do pré-teste, responderam a esta questão. Observa-se que, ao responderem à pergunta livremente, as pessoas muitas vezes se referiram ao impacto na vida reprodutiva, na autoestima, na aprendizagem, na mobilidade, na dor, além de dificuldades de acesso a serviços e profissionais de saúde adequados.

Da análise qualitativa apreendemos nove principais temas.

#### **1) Incertezas em relação ao futuro**

A incerteza sobre a evolução da doença, piora clínica e surgimento de tumores aparece com frequência nas falas das pessoas. Como a expressividade da doença é variável, não se pode prever como será o acometimento físico dos indivíduos com NF1. Isso parece causar nos indivíduos uma sensação de incerteza em relação ao futuro.

“O medo de não saber o que virá.” (Part. 1)

“Sobre a depressão, às vezes me doe em saber que minha coxa direita está com um tumor de +/- 5 quilos. Como será daqui a alguns anos? Seria bom que as redes públicas tivessem tratamentos específicos para os portadores” (Part. 12)

“Na minha família muitas pessoas tem a NF1 e sempre tive uma vida normal, sem saber que muita coisa era pela NF1. Após os nascimentos de meus 2 filhos com NF1, descobri muita coisa é meus medos e ansiedade só aumentam. Minha filha tem tumor cerebral e nossa qualidade de vida diminuiu. Cada pessoa tem um sintoma diferente na família.” (Part. 10)

#### **2) Irritabilidade e nervosismo**

Irritabilidade e nervosismo são transtornos de humor que aparecem nas falas dos indivíduos, que se mostraram emocionalmente desgastados com a doença e o impacto dela em sua qualidade de vida.

“Acredito que desenvolvi o transtorno de personalidade borderline por conta das dificuldades da Neurofibromatose.”  
(Part. 22)

“Tenho irritabilidade com tipo de barulhos, toque, dependendo mim deixa eu irritada, cheiro, imagens, tem imagens só de olha eu ficar irritada” (Part. 6)

### **3) Dores e limitações físicas**

As dores crônicas impactaram significativamente e repercutiram na qualidade de vida. Os indivíduos acometidos relataram repercussões na locomoção e na independência.

“Dores na perna esquerda na qual tenho a NF tipo1. Ela fica muito inchada” (Part. 34)

“Desde o ano passado, em alguns momentos tenho sofrido com dores a qual foi diagnosticada como fibromialgia ou reumatismo, cada consulta os médicos falam uma coisa. Mas já fazem alguns meses que não sinto dores muito fortes, a pior crise foi em setembro de 2020.” (Part. 24)

“Tenho muita tontura” (Part. 78)

### **4) Depressão e problemas com autoestima**

Os impactos psicológicos da doença apareceram na maioria das falas dos indivíduos com NF1. Os relatos foram baseados em dores crônicas e intenso preconceito das outras pessoas devido ao acometimento estético da aparência.

“Estou grávida de 14 semanas e percebi um aumento rápido de fibromas em meu corpo, eu sei que isso é comum, mas vai baixando minha autoestima” (Part. 20)

“Não gosto dos neurofibromas que aparecem no meu corpo, principalmente no meu rosto.” (Part. 73)

“A NF acabou com minha autoestima.” (Part. 56)

“A NF me faz sentir vergonha das pessoas, medo, insegurança, discriminação e outras coisas mais!” (Part. 77)

### 5) Preocupação com o risco de recorrência

Muitos indivíduos demonstraram receio de transmitir a doença para filhos. Aparentemente isso os fez refletirem sobre a maternidade/paternidade e, frequentemente, sentirem-se tristes por perceberem-se restritos.

“Um dos impactos que a NF1 teve foi a decisão de não ter filhos”  
(Part. 71)

“Meus maiores medos dessa doença, são os de que minha filha e neta possam ter, também tenho muito medo dos tumores se alastrarem pelo meu corpo. Os medos que tenho, são diversos!”  
(Part. 69)

“O não ter filhos” (Part. 47)

### 6) Dificuldades de aprendizagem

Alguns indivíduos com NF1 relataram dificuldades de aprendizagem e baixo desempenho escolar como aspectos que impactaram na qualidade de vida.

“A pior coisa é a dificuldade de aprendizado.” (Part. 25)

“Acredito que minha maior dificuldade foi no tempo de escola, principalmente nos primeiros anos. Da 1º série até ao 7º série.”  
(Part. 26)

“Tive muita dificuldade e preconceitos durante minha vida estudantil, uma prova para estudar tinha que estudar 4 vezes mais que uma pessoa normal e ainda não tirava notas boas.” (Part. 72)

### 7) Pouca valorização da doença

Alguns participantes deixaram claro não se incomodar com seu acometimento pela doença, muitas vezes percebida como de grau (gravidade/visibilidade) leve.

“Sou portadora da NF1, não apresento neurofibromas pelo corpo, tive dois internos, mas que retirei em 2019. Tenho algumas manchas café com leite e duas albinas no braço direito. Com relação ao impacto da NF1 no meu dia-a-dia, é leve, pois faço as minhas coisas normalmente, sem precisar de auxílio. O que pode

causar um certo desconforto, é a minha ansiedade, que controlo com a terapia.” (Part. 54)

“Minha NF não é agressiva, tenho manchas café com leite e os neurofibromas são internos” (Part. 27)

### **8) Problemas com o sono**

Indivíduos relataram que a doença influenciava em sua qualidade de sono.

“Durante o sono sinto sofrer de uma espécie de solavanco. Como se meu corpo fosse convulsionar ou algo parecido. Impressão de sufocamento.” (Part. 50)

### **9) Preconceito e confusão com doença contagiosa**

Alguns participantes relataram sofrer preconceito devido ao fenótipo de sua doença e também que tiveram sua patologia confundida com doenças contagiosas.

“Às vezes sofro preconceito.” (Part. 57)

“Só esse corpo todo marcado por cirurgias e ainda marcada com neuros e as pessoas que não conhecem pensam que é uma doença contagiosa.” (Part. 60)

## DISCUSSÃO

A discussão deste trabalho está, didaticamente, dividida em quatro partes. Na primeira parte, são abordados os resultados relacionados à elaboração e aplicação da escala de autoavaliação de visibilidade NF1. Em seguida, são discutidos aspectos referentes ao processo da adaptação transcultural do INF1-QoL do inglês para o português, considerando-se as dificuldades, desafios e resultados alcançados. A terceira parte da discussão abordará a avaliação psicométrica do INF1-QoL em português, analisando-se inclusive sua estrutura fatorial. A última parte da discussão abordará a relação do INF1-QoL com as variáveis externas ao questionário como, por exemplo, características sociodemográficas e clínicas das pessoas que participaram do pré-teste.

Consideramos que a escala de visibilidade desenvolvida e avaliada neste trabalho se mostrou, a priori, um instrumento útil para autoclassificação da visibilidade da NF1, podendo ser usada tanto no âmbito da pesquisa clínica quanto da atenção à saúde individual. A aplicação da escala pelo próprio paciente valoriza a percepção do indivíduo sobre sua condição clínica e pode facilitar o processo de entendimento sobre a doença e sua evolução. A possibilidade de preenchimento da escala de forma remota vem ao encontro do cenário de pandemia por COVID-19, que trouxe a necessidade de adaptações e ampliações das ferramentas clínicas passíveis de serem utilizados virtualmente (TING et al., 2020).

Quando falamos em visibilidade estamos nos referindo a impressão que temos sobre a aparência do paciente com NF1 completamente vestido e quão rapidamente os sintomas podem ser percebidos na interação interpessoal. Deve-se notar, no entanto, que muitas pessoas com NF1 que não apresentam características fenotípicas em áreas do corpo visíveis, têm numerosos tumores e/ou manchas café-com-leite em regiões que podem se tornar visíveis em situações específicas, como na praia ou em contatos íntimos (BICUDO et al., 2016; ABLON, 1996). Já a gravidade da doença considera uma combinação de implicações clínicas e cosméticas que podem afetar o estilo de vida, mobilidade e/ou ameaçar a vida (ABLON, 1996; RICCARDI & EICHER 1986).

A avaliação do grau de visibilidade pode ser feita pelo próprio paciente, porque inclui apenas características aparentes, passíveis de serem percebidas e relatadas por ele. A avaliação da gravidade exige, por sua vez, uma análise profissional com base na extensão do envolvimento dermatológico e na presença ou não de complicações incapacitantes. A escala de Riccardi, habitualmente utilizada para classificar a gravidade de NF1, além das características cutâneas e da escoliose, leva em conta a presença de neurofibromas internos e de dificuldades

de aprendizagem (RICCARDI; EICHER, 1986).

Tanto a gravidade quanto a visibilidade da NF1 estão associadas ao bem-estar psicossocial e à necessidade de suporte (DOSER et al., 2020). Mas é importante notar que um paciente com NF1 pode ser considerado como tendo uma doença grave pelo profissional de saúde e isso não impactar de forma expressiva na sua qualidade de vida. Assim, tratamentos que objetivam manejar a doença apenas do ponto de vista da sua gravidade, podem não amenizar o impacto da doença sobre a qualidade de vida. Essa distinção é crucial, particularmente no contexto da avaliação de novas terapias, pois um medicamento terá um benefício limitado se, por exemplo, reduzir o tamanho do tumor, mas o paciente não perceber melhoria da sua qualidade de vida (FERNER et al., 2017).

Por isso, questionários específicos para mensurar qualidade de vida entre pessoas com NF1, como o INF1-QoL, são tão importantes. No processo de adaptação transcultural do INF1-QoL procuramos seguir todas as etapas metodológicas previstas na literatura. Consideramos que a adaptação transcultural é um processo muito diferente da simples tradução semântica, uma vez que na adaptação transcultural o respeito às características culturais do público alvo deve sempre estar presente, permitindo realizar estudos em populações diferentes e comparar as características de indivíduos inseridos em diversos contextos (GUILLEMIN et al., 1993).

Nosso processo de adaptação se iniciou na escolha do instrumento. Nosso grupo já havia trabalhado previamente com NF1 e qualidade de vida (BICUDO et al., 2016), utilizando questionários gerais para aferição da mesma. Quando identificamos na literatura um questionário específico sobre qualidade de vida e NF1, construído na língua inglesa, surgiu a ideia da adaptação transcultural. É extremamente importante neste processo a escolha de um bom instrumento (BORSA; DAMASIO; BANDEIRA, 2012). Após a seleção do questionário INF1-QoL, o primeiro passo realizado foi a tradução do idioma original (inglês) para o português. Nossa tradução foi realizada por três tradutores independentes e, de acordo com a orientação da literatura, evitamos a tradução literal dos itens (HAMBLETON; PATSULA, 1998) porque, muitas vezes, durante o processo notamos que resultava em frases incompreensíveis ou, pelo menos, não coerentes com a fluência do idioma-alvo, ou seja, do português. Assim, para uma tradução adequada foi requerido um tratamento equilibrado de considerações linguísticas, culturais, contextuais e científicas sobre o construto avaliado (TANZER, 2005).

Para retrotradução, optamos por seguir o consenso nessa área que sugere que tradutores bilíngues independentes devam ser convocados (BEATON et al., 2000). Há algum tempo atrás entendia-se que apenas um tradutor era suficiente para a realização do processo de



retrotradução, hoje é sugerida a presença de, ao menos, dois tradutores bilíngues como fizemos em nosso estudo (CASSEPP-BORGES; BALBINOTTI; TEODORO, 2010). As tradutoras selecionadas seguiram as recomendações da literatura: eram fluentes em ambos os idiomas (original do instrumento e o idioma de tradução) e tinham o inglês como língua materna (GUILLEMIN et al., 1993). Uma versão consensual do questionário retrotraduzido foi estabelecida. Focamos em estabelecer a equivalência e também avaliar as suas discrepâncias semânticas, idiomáticas, conceituais, linguísticas e contextuais (GUILLEMIN et al., 1993). A retrotradução para o português possibilitou aperfeiçoar a qualidade do INF1-QoL em português e detectar equívocos na tradução, resolvendo-se possíveis divergências ou interpretações ambíguas.

Nesse contexto, confirma-se que as etapas de tradução, síntese das traduções, retrotradução e síntese das retrotraduções do INF1-QoL foram desenvolvidas de forma satisfatória, e a versão retrotraduzida consolidada foi analisada pela primeira autora da escala original, Profa. Rosalie Ferner (FERNER et al., 2017).

Para a obtenção da versão final do INF1-QoL em português foi necessária validação linguística e avaliação do grau de compreensão por especialistas da área da saúde e com experiência na temática do estudo, e pelo público alvo do questionário, no caso, pessoas com NF1, permitindo assim que o instrumento fosse adequadamente adaptado e proporcionando uma réplica segura do instrumento no Brasil (ALEXANDRE; COLUCI, 2011).

A avaliação psicométrica do INF1-QoL em português foi realizada através do pré-teste. Houve predomínio de mulheres na amostra dos indivíduos do pré-teste e acreditamos que isso pode ter acontecido porque mulheres parecem se interessar mais por esse tipo de estudo e por redes sociais. Interessantemente, o pré-teste também não contou com participantes idosos, possivelmente porque há maior dificuldade de idosos acessarem redes sociais.

O INF1-QoL em português mostrou-se fatorável. Os resultados da AFE permitiram identificar dois fatores latentes. As questões 2, 5, 6, 9, 12, 13 e 14 partilharam uma variância em comum, ou seja, mostraram-se influenciadas pelo mesmo construto subjacente. O mesmo aconteceu com as questões 3, 4, 7, 8, 10 e 11.

As sete questões que compuseram o fator 1 abordavam temas como aparência estética (2), aprendizagem (5), comportamento/personalidade (6), fala (9), sono (12), papel na sociedade/perspectiva de vida (13), depressão/ansiedade (14). Três questões apresentaram maior carga fatorial - comportamento/personalidade (6), aprendizagem (5) e depressão/ansiedade (14). De modo geral, todas essas questões compartilham uma noção temática comum, que aponta para as repercussões psicossociais da NF1 sobre os indivíduos.

Estes resultados se mostram compatíveis com uma revisão sistemática de literatura sobre o impacto emocional e psicológico da NF1 em indivíduos adultos, que incluiu 23 estudos primários e concluiu que a NF1 é uma doença que representa um fardo para as pessoas, traduzido em impacto psicológico e deterioração da qualidade de vida. A imprevisibilidade do curso clínico da doença, a possibilidade de complicações médicas, a variabilidade e gravidade dos sintomas, as mudanças físicas e o estigma social, colocam os pacientes diante do desafio e da necessidade constante de fazer uso de todos os recursos psicológicos, emocionais e mentais que eles possuem para que possam se proteger dos abalos causados pela doença. O estigma social é um construto implícito na NF1, em virtude de que alterações visíveis geradas por neurofibromas quebram a representação mental que se tem em um nível pessoal e social do que é normalmente estabelecido como fisicamente normal e anormal, o que significa níveis mais altos de estresse psicológico, solidão, depressão e deterioração da qualidade de vida (CASTRILLÓN; BLANCO, 2018).

As seis questões que compuseram o fator 2 abordavam temas como dor (3 e 4), locomoção (7), coordenação motora fina de mãos (8), problemas nos ossos (10) e problemas respiratórios (11). As três questões referentes a dor e locomoção apresentaram maior carga fatorial. O tema comum que aparece como fator subjacente a estas questões aponta para as repercussões biomédicas da NF1 sobre os indivíduos. Estudo publicado em 2019 ressalta que a NF1 é uma condição médica vitalícia na qual a dor crônica é uma característica proeminente. Este estudo mostrou que a incidência da gravidade da dor foi maior do que até então era relatado previamente e que frequentemente existe necessidade de utilização de tratamentos complementares para tratar a dor nesta população (BUONO et al., 2019).

Os resultados bidimensionais da AFE são condizentes com os estudos existentes na literatura, que mostram que a dor física e a ansiedade e depressão são os principais fatores afetados na vida de quem tem a doença (BUONO et al., 2019; HAMOY-JIMENEZ et al., 2020; BUONO et al., 2021).

Apenas a primeira questão do INF1-QoL, relativa à visão, foi removida da AFE, sugerindo que este item não mede o mesmo domínio que os demais itens do questionário. Além disso, a questão 1 não apresentou correlação significativa com a qualidade de vida. Pensamos que alguns fatores podem explicar este resultado: alterações visuais não causam dores físicas, são mais aceitas socialmente (indivíduos sem NF1 também podem ter problemas de visão), não são identificadas pelas outras pessoas como um estereótipo da doença, as limitações visuais são compensadas pelos outros sentidos e as correções são mais acessíveis (óculos é mais acessível, por exemplo, que uma cirurgia). Neste caso o fator financeiro não limita tanto. No artigo da

elaboração do INF1-QoL os autores também relatam problemas com a questão relacionada à visão - a existência de um espaço para texto livre após cada questão na elaboração do questionário permitiu identificar que os pacientes associavam alterações visuais a distúrbios de refração e não a glioma do nervo óptico (FERNER et al., 2017).

A questão do INF1-QoL que alcançou escores mais altos foi a questão de número 13, que interroga sobre o efeito da NF1 no papel e perspectiva de vida. Estes resultados são compatíveis com os resultados do questionário original em inglês, onde o maior escore também foi obtido na questão sobre papel e perspectiva de vida, seguida da questão sobre depressão/ansiedade (FERNER et al., 2017), e também são consistentes com o estudo realizado na China, onde o maior escore foi obtido na questão sobre papel e perspectiva de vida, seguida da questão sobre aparência estética (REN et al., 2020).

Como, até o momento, existem apenas estes dois estudos na literatura que utilizaram o INF1-QoL, é impossível fazermos outras comparações. No estudo que originalmente descreveu o instrumento, foram avaliados 50 pacientes com NF1 e o escore médio da qualidade de vida foi 8,64 (DP±6,3), com mediana de 7,0 e pontuação variando de 0 a 30 (FERNER et al., 2017). Esses resultados são semelhantes aos nossos, embora nossa amostra tenha apresentado escores que apontam para uma qualidade de vida discretamente pior que a amostra britânica. Já o estudo de Ren et al., realizado na China, comparou pacientes com NF1 com neurofibroma plexiforme craniofacial (n=15) a pacientes com NF1 com neurofibroma plexiforme não craniofacial (n=12), tendo encontrado escores médios de qualidade de vida de 6,47 (DP±3,8) e 6,42 (DP±3,4), respectivamente (REN et al., 2020). Isso sugere que a qualidade de vida é influenciada por questões culturais e mesmo pessoas com neurofibromas plexiformes podem considerar que possuem boa qualidade de vida.

Os 50 pacientes que participaram do estudo de Ferner e responderam ao INF1-QoL, foram avaliados por médicos em relação à gravidade utilizando-se a escala de Riccardi e foi identificada uma correlação moderada entre a gravidade e os escores de qualidade de vida (FERNER et al., 2017). No nosso estudo, a correlação, já esperada, entre visibilidade e qualidade de vida foi confirmada. Observamos que a maior parte dos participantes do pré-teste se classificaram como grau 3 na escala de autoavaliação de visibilidade, provavelmente porque pessoas com quadro clínico mais severo têm maior interesse em participar de pesquisas e entender sobre a sua condição clínica. Embora a distribuição da média do escore de qualidade de vida não tenha sido significativamente diferente entre as pessoas com grau 1, 2 ou 3 de visibilidade da doença, notamos uma correlação diretamente proporcional nos resultados que confirmam a tendência de associação entre maior visibilidade da NF1 e pior qualidade de vida.

Isso também foi encontrado na pesquisa prévia, realizada por nosso grupo em 2016, sugerindo existir uma relação entre visibilidade da NF1 e prejuízos especificamente na dimensão psicológica da qualidade de vida. Vários depoimentos referentes à última questão do INF1-QoL reforçam esse achado. Esta relação também foi sugerida em outros estudos (KODRA et al., 2009; PAGE et al., 2006; WOLKENSTEIN et al., 2001). A NF1 representa uma ruptura na autoimagem do paciente e no seu estilo de vida. Pacientes com NF1 e que tem neurofibromas externos visíveis e esteticamente desfigurantes podem sofrer estigma e exclusão social. Por conta disso, estes pacientes podem se isolar socialmente, levando a uma variedade de problemas de saúde mental (VRANCEANU et al. 2013). De fato, estima-se que pacientes com NF1 tenham um aumento do risco de morbidade psiquiátrica e devem ser rotineiramente rastreados para transtornos depressivos, porque é provável que o tratamento eficaz da depressão possa melhorar significativamente sua qualidade de vida (VRANCEANU et al., 2013). Os resultados da aplicação do questionário original do INF1-QoL no Reino Unido também mostram que as manifestações visíveis da doença são grande causa de angústia nos indivíduos (FERNER et al., 2017). Na ausência de uma cura médica para NF1, intervenções psicossociais ajudam os pacientes a se ajustarem à sua condição e aumentarem a sua resiliência, o que é fundamental na melhoria da sua qualidade de vida (VRANCEANU et al., 2013).

Os neurofibromas são tumores benignos cujo único tratamento é a realização de um procedimento cirúrgico, que requer profissional especialista na área e com formação cirúrgica para poder executá-lo. Estas características tornam esse tipo de cirurgia na maioria das vezes de difícil acesso no âmbito do SUS, onde são priorizados os tratamentos de lesões malignas e que colocam a vida do paciente em risco. Isso gera nos indivíduos com NF1 uma sensação de impotência e frustração, visto a evolução da doença, com aparecimento progressivo de novas lesões sem a oportunidade de tratar aquelas que mais incomodam e que estão em áreas mais aparentes. Muitas vezes, ao paciente resta recorrer à saúde suplementar para realizar estes tratamentos cirúrgicos. Isso expõe um aspecto social da doença em que pacientes que têm mais condições financeiras e mais escolaridade podem melhorar sua qualidade de vida tendo acesso a estes tratamentos. No nosso estudo, a qualidade de vida foi maior entre os pacientes que já realizaram a excisão de algum neurofibroma quando comparados aqueles que nunca fizeram procedimento cirúrgico. Esse resultado não é confirmado nos resultados da correlação e acreditamos que serão necessários mais estudos abordando especificamente este assunto para entendê-lo melhor. Em nosso estudo qualitativo realizado em 2016 (BICUDO et al, 2016), bem como nas respostas da última questão do INF1-QoL, o anseio pela exérese apareceu em muitas falas de pacientes. Curiosamente, embora complicações graves e intratáveis possam estar

associadas à NF1, frequentemente a prioridade dos pacientes diz respeito à correção cosmética. Pesquisa qualitativa desenvolvida no Brasil com 28 indivíduos que tinham NF1 também constatou que os neurofibromas têm grande impacto na aparência física, afetando os padrões de “normalidade” do paciente (CERELLO et al., 2013). Assim, a ressecção de neurofibromas é interpretada como um procedimento que ultrapassa os aspectos estéticos e médicos, pois envolve questões de identidade (CERELLO et al., 2013). Alguns autores sugerem que a redução da deformidade com cirurgia dermatológica e/ou plástica não deve ser negligenciada pelos médicos (WOLKENSTEIN et al., 2001). Estudo recente publicado em 2020 reforça nossos resultados demonstrando que pacientes com grande número e distribuição generalizada de neurofibromas cutâneos tiveram sua qualidade de vida significativamente reduzida. Além disso quanto maior o acometimento da pele maior foi o sofrimento psicológico e mais prejudicada se tornou a auto estima do indivíduo (BOTTESI et al., 2020).

A relação entre escolaridade e qualidade de vida encontrada nos nossos resultados também era esperada, razão pela qual foi utilizada como um parâmetro de validade discriminativa entre grupos conhecidos. Considerando a qualidade de vida como uma estrutura complexa, os efeitos da educação podem ser divididos em sete amplos domínios: realização na vida, bem-estar material/padrão de vida, bem-estar/resiliência emocional, saúde física, comunidade, relacionamentos íntimos e segurança pessoal/futura (EDGERTON, ROBERTS, VON BELOW, 2012). É evidente que nenhum domínio da vida é uma ilha e cada um existe em conjunto com os outros. Os efeitos do nível educacional na qualidade de vida são multidimensionais (atravessando vários domínios ou aspectos da vida). Diante disso, consideramos útil dar atenção à natureza dinâmica da relação entre educação e qualidade de vida. Existem basicamente três caminhos implícitos pelos quais a escolarização traz benefícios na qualidade de vida: (a) acúmulo de conhecimento e a habilidades analíticas que podem ser usadas pelos indivíduos para orientar seu comportamento, (b) alteração nas preferências dos indivíduos de forma que eles podem reorientar seus valores gerais ou prioridades, e (c) redução das restrições e aumento das oportunidades apresentadas aos indivíduos (EDGERTON, ROBERTS, VON BELOW, 2012).

Outro aspecto que teve associação com o escore do INF1-QoL foi a história familiar. Quando a doença tem caráter hereditário, as vivências e experiências familiares são passadas ao longo das gerações (AURELIANO, 2018). A compreensão sobre os sintomas, a aceitação da visibilidade e exemplificação na própria família dos vários graus de expressividade faz com que o indivíduo não se sinta como único doente e sim entenda que se trata de uma doença com possibilidade de envolver outros familiares (BARBOSA, 2015). Adicionalmente, muitas vezes

o preconceito, a confusão com doença contagiosa e a marginalização de indivíduos com a doença partem de dentro da própria casa, pela própria família (AURELIANO, 2018). Quando temos várias gerações e vários indivíduos acometidos, as cargas negativas da doença tendem a ser minimizadas e também o conhecimento sobre os direitos legais relacionados a doença são passados entre as gerações o que pode melhorar a vida desses doentes (BARBOSA, 2015).

Finalmente nosso estudo mostrou que pessoas com cor de pele parda têm escore mais alto no INF1-QoL, apontando pior qualidade de vida que pessoas com cor de pele branca ou preta. Este resultado não foi confirmado por análise de correlação. Considerando que a autoclassificação de cor da pele é uma variável bastante subjetiva, e que os grupos com cor da pele preta, amarela e indígena foram subrepresentados na nossa pesquisa, acreditamos que este resultado pode não ter significado clínico e exige estudos posteriores para sua validação e melhor compreensão.

### ***Fortalezas e limitações do trabalho***

Como pontos fortes deste estudo podemos ressaltar o desenvolvimento de uma escala de autoavaliação de visibilidade da NF1 que pode ser aplicada de forma remota. Sobre o INF1-QoL, destaca-se o fato deste ser o primeiro questionário específico para avaliar qualidade de vida de pessoas com NF1 publicado em língua portuguesa, sendo útil a inúmeras especialidades que estudam este tema como genética, neurologia, oftalmologia, dermatologia, oncologia e cirurgia plástica. O rigor metodológico com o qual a pesquisa foi conduzida garantiu a validade e a confiabilidade do instrumento adaptado ao português.

A despeito disso, reconhecemos as limitações do estudo: o fato da amostra do pré-teste ter sido incluída por conveniência e certamente ser enviesada, representando indivíduos com acesso à Internet e redes sociais, além do recorte transversal da pesquisa, que não permitiu a verificação da responsividade do INF1-QoL não sendo possível, dessa forma, verificar sua sensibilidade para a detecção de mudanças ao longo do tempo.

Sugerimos estudos futuros, realizados em outros contextos, para confirmar os achados desta pesquisa e também para realização de outras medidas de validade de construto externa. Neste sentido, poderia ser verificada a validade concorrente entre o INF1-QoL e outros instrumentos que mensuram qualidade de vida entre indivíduos com doenças dermatológicas, como o SKINDEX ou o “Dermatology Life Quality Index”, que funcionariam, portanto, como instrumentos de comparação.

## CONCLUSÕES

A escala de autoavaliação de visibilidade da NF1 desenvolvida e avaliada neste trabalho se mostrou, a priori, um instrumento útil para autoclassificação da visibilidade da condição, podendo ser usada tanto no âmbito da pesquisa clínica quanto da atenção à saúde individual.

O questionário INF1-QoL foi traduzido, adaptado e validado para o contexto brasileiro. As propriedades de medida do instrumento em português são adequadas, permitindo estudos futuros sobre qualidade de vida em pessoas com NF1 sejam conduzidos e instrumentalizando os profissionais de saúde para assistência ao paciente com NF1 no país.

Espera-se que com a disponibilização da versão brasileira do INF1-QoL, a qualidade de vida de indivíduos brasileiros com NF1 possa ser sistematicamente investigada pelos profissionais de saúde, possibilitando assim a implementação de ações, com intuito de reverter ou mesmo de prevenir as sequelas psicológicas e sociais da referida síndrome. Recomenda-se também a realização de outros estudos, a fim de ampliar e confirmar as propriedades psicométricas da versão brasileira do INF1-QoL em diferentes populações e contextos.

## REFERÊNCIAS

ABLON, J. Gender response to Neurofibromatosis 1. **Soc. Sci. Méd.** v. 42, n. 1, p. 99–109, 1996.

ALEXANDRE N. M. C, COLUCI M. Z. O. Validade de conteúdo nos processos de construção e adaptação de instrumentos de medidas. **Ciência & Saúde Coletiva.** v. 16, n. 7, p. 3061 – 3068, 2011.

ANDERSON, J. L.; GUTMANN, D. H. Neurofibromatosis type 1. **Handbook of clinical neurology**, v. 132, p. 75–86, 2015.

ASPAROUHOV, T.; MUTHÉN, B. Simple second order chi-square correction. **Mplus technical appendix**, p. 1-8. 2010. Disponível em [https://www.statmodel.com/download/WLSMV\\_new\\_chi21.pdf](https://www.statmodel.com/download/WLSMV_new_chi21.pdf)

AURELIANO, W. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva [online]**, v. 23, n. 2, pp. 369-380, 2018.

BARBOSA, RL. Para uma nova perspectiva sobre o campo das doenças raras: a motivação das associações civis em debate. **Tempus Actas de Saúde Colet.** v. 9, n. 2, p. 57-74, 2015.

BEATON, D. E. et al. Guidelines for the process of cross-cultural adaptation of self-report measures. **SPINE**, v. 25, n. 24, p. 3186– 3191, 2000.

BICUDO, N. P. et al. Quality of Life in Adults with Neurofibromatosis 1 in Brazil. **Journal of genetic counseling**, v. 25, n. 5, p. 1063–1074, 2016.

BICUDO, N.; MELO D. G. Escala de autoavaliação de visibilidade da NF1. **Figshare. Online resource.**2022a. Disponível em <https://doi.org/10.6084/m9.figshare.14442107.v4>

BICUDO, N.; MELO, D. G. Questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida (INF1-QoL)”. **Figshare. Online resource.** 2022b. Disponível em <https://doi.org/10.6084/m9.figshare.19617162.v1>



BORSA, J. C.; DAMÁSIO, B. F.; BANDEIRA, D. R. Adaptação e validação de instrumentos psicológicos entre culturas: algumas considerações. **Paidéia (Ribeirão Preto)**, v. 22, n. 53, pp. 423-432, 2012.

BOTTESI G., et al. Dysfunctional coping is related to impaired skin-related quality of life and psychological distress in patients with neurofibromatosis type 1 with major skin involvement. **Br J Dermatol**, v. 182, n. 6, p. 1449-1457, 2020.

BROWN, T. A. **Confirmatory factor analysis for applied research**. New York: The Guilford Press, 2006.

BUONO, F. D. et al. Pain symptomology, functional impact, and treatment of people with Neurofibromatosis type 1. **J Pain Res**. v. 22, n. 12, p 2555-2561, 2019.

BUONO, F. D. et al. The mediating effects of quality of life, depression, and generalized anxiety on perceived barriers to employment success for people diagnosed with Neurofibromatosis Type 1. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 16, n. 1, p. 234, 2021.

CASSEPP-BORGES, V.; BALBINOTTI, M. A. A.; TEODORO, M. L. M. Tradução e validação de conteúdo: Uma proposta para a adaptação de instrumentos. In L. **Pasquali**, **Instrumentação psicológica: Fundamentos e práticas**. p. 506-520, 2010.

CASTRILLÓN, N.; BLANCO, I. Convivendo con la Neurofibromatosis tipo 1: Revisión de la literatura. *Psicooncología*, v. 15, n. 1, p. 37-48, 2018.

CEARÁ. Tribunal de Justiça do Estado do Ceará. Núcleo de Apoio Técnico ao Judiciário. **Nota Técnica Avaliação Tecnológica em Saúde (ATS) Nº 618**. Fortaleza, 16 de junho de 2021. Disponível em <https://www.tjce.jus.br/wp-content/uploads/2021/06/SELUMETINIBEKOSELUGO%C2%AE-PARA-TRATAMENTO-DE-PACIENTE-COM-NEUROFIBROMATOSE-TIPO-1.pdf>. Acesso 23 de setembro de 2022.

CERELLO, A. C. et al. Representações sociais de pacientes e familiares sobre Neurofibromatose tipo 1. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 18, p. 2359–2368, 2013.

CESARETTI, C. et al. Neurofibromatosis type 1 and pregnancy: maternal complications and attitudes about prenatal diagnosis. **American journal of medical genetics. Part A**, v. 161A, n. 2, p. 386–388, 2013.

CHREN, M. M. The Skindex instruments to measure the effects of skin disease on quality of life. **Dermatologic clinics**, v. 30, n. 2, p. 231–6, 2012.

CIMINO, P. J.; GUTMANN, D. H. Neurofibromatosis type 1. **Handbook of clinical neurology**, v. 148, p. 799–811, 2018.

CIPOLLETTA, S.; SPINA, G.; SPOTO, A. Psychosocial functioning, self-image, and quality of life in children and adolescents with Neurofibromatosis type 1. **Child: care, health and development**, v. 44, n. 2, p. 260–268, 2018.

CONTI, M. A.; SLATER, B.; LATORRE; M. R. D. O. Validação e reprodutibilidade da Escala de Evaluacion da Insatisfacion Corporal para Adolescentes. **Rev Saúde Pública**. v. 43, n. 3, p. 515–524, 2009.

DAMÁSIO, B. F. Uso da análise fatorial exploratória em psicologia. **Aval. psicol.**, Itatiba, v. 11, n. 2, p. 213-228, 2012.

DIEPGEN, T. L. et al. **Dermatology Online Atlas, 2021**. Disponível em <https://www.dermis.net/>

DOMBI, E. et al. Activity of Selumetinib in Neurofibromatosis Type 1-Related Plexiform Neurofibromas. **The New England journal of medicine**, v. 375, n. 26, p. 2550–2560, 2016.

DOORENBOS, A. Z. Mixed Methods in Nursing Research: An Overview and Practical Examples. **Kango Kenkyu**. v. 47, n. 3, p. 207-217, 2014.

DOSER, K. et al. Clinical characteristics and quality of life, depression, and anxiety in adults with Neurofibromatosis type 1: A nationwide study. **American journal of medical genetics. Part A**, v. 182, n. 7, p. 1704–1715, 2020.

EDGERTON, J. D.; ROBERTS, L. W.; VON BELOW, S. Education and Quality of Life. In: LAND, K.; MICHALOS, A.; SIRGY, M. (eds). **Handbook of Social Indicators and Quality of Life Research**. Springer, Dordrecht, 2012.

FERNER, R. E. et al. Evaluation of quality of life in adults with Neurofibromatosis 1 (NF1) using the Impact of NF1 on Quality of Life (INF1-QoL) questionnaire. **Health and quality of life outcomes**, v. 15, n. 1, p. 34, 2017.

FERNER, R. E.; GUTMANN, D. H. Neurofibromatosis type 1 (NF1): diagnosis and management. **Handbook of clinical neurology**, v. 115, p. 939–955, 2013.

FERRANDO P. J; LORENZO-SEVA U. Assessing the Quality and Appropriateness of Factor Solutions and Factor Score Estimates in Exploratory Item Factor Analysis. **Educ Psychol Meas.** v. 78, n. 5, p. 762-780, 2018.

FINLAY, A. Y.; KHAN, G. K. Dermatology Life Quality Index (DLQI)--a simple practical measure for routine clinical use. **Clinical and experimental dermatology**, v. 19, n. 3, p. 210–216, 1994.

FLECK, M. P. et al. Application of the Portuguese version of the instrument for the assessment of quality of life of the World Health Organization (WHOQoL-100). **Revista de saude publica**, v. 33, n. 2, p. 198–205, 1999.

FLECK, M. P. et al. Application of the Portuguese version of the abbreviated instrument of quality life WHOQoL-bref. **Revista de saude publica**, v. 34, n. 2, p. 178–183, 2000.

FRIEDMAN, J. M. Neurofibromatosis 1. [Updated April 21, 2022] In: ADAM, M. P. et al. (Eds.). GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022. Disponível em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1109/>

GARCÍA-ROMERO, M. T.; PARKIN, P.; LARA-CORRALES, I. Mosaic Neurofibromatosis Type 1: A Systematic Review. **Pediatric dermatology**, v. 33, n. 1, p. 9–17, 2016.

GORSUCH, R. L. **Factor analysis (2nd ed.)**. Hillsdale, NJ: Erlbaum. 1983.

GRANSTRÖM, S. et al. Psychological burden in adult neurofibromatosis type 1 patients: impact of disease visibility on body image. **Dermatology**, v. 224, n. 2, p.160-167. 2012.

GROSS, A. M. et al. Selumetinib in Children with Inoperable Plexiform Neurofibromas. **The New England journal of medicine**, v. 382, n. 15, p. 1430–1442, 2020.

GUILLEMIN, F.; BOMBARDIER, C.; BEATON, D. Cross-cultural adaptation of health related quality of life measures: literature review and proposed guidelines. **Journal of Clinical Epidemiology**, n. 46, p. 1417–1432, 1993.

GUO, F. et al. Evaluation of life quality, anxiety, and depression in patients with skin diseases. **Medicine**, v. 99, n. 44, p. e22983, 2020.

GUTMANN, D. H. et al. Neurofibromatosis type 1. **Nature reviews. Disease primers**, v. 3, p. 17004, 2017.

HAIR, J. F.; ANDERSON, R. E.; TATHAM, R. L.; BLACK, W. C. **Análise multivariada de dados**. A. S. SantAnna & A. C. Neto (Trad.). Porto Alegre: Bookman. (2005)

HALCOMB, E.; HICKMAN, L. Mixed methods research. **Nurs Stand**. v. 29, n. 32, p 41-7, 2015.

HAMBLETON R. K., PATSULA L. Adapting tests for use in multiple languages and cultures. *Social Indicators Research*, v. 45, n. 1, p. 153–171, 1998.

HAMOY-JIMENEZ, G. et al. Quality of life in patients with Neurofibromatosis type 1 and 2 in Canada. **Neuro-oncology advances**, v. 2, n. Suppl 1, p. i141–i149, 2020.

HARALDSTAD, K. et al. A systematic review of quality of life research in medicine and health sciences. **Quality of life research: an international journal of quality of life aspects of treatment, care and rehabilitation**, v. 28, n. 10, p. 2641–2650, 2019.

HAYS, R. D.; ANDERSON, R.; REVICKI, D. Psychometric considerations in evaluating health-related quality of life measures. **Qual Life Res**. v.2, n.6, p 441-9, 1993.

HÖRNQUIST, J. O. The concept of quality of life. **Scandinavian journal of social medicine**, v. 10, n. 2, p. 57–61, 1982.

JAGER, J.; PUTNICK, D. L.; BORNSTEIN, M. H. More than Just Convenient: The Scientific Merits of Homogeneous Convenience Samples. **Monogr Soc Res Child Dev**. v. 82, n. 2, p. 13-30, 2017.

JASP Team. JASP. Versão 0.16. [S. l.], 16 nov. 2021. Disponível em <https://jasp-stats.org/>. Acesso 07 dez. 2021.

- KARACONJI et al. Neurofibromatosis Type 1: Review and Update on Emerging Therapies. **Asia-Pacific Journal of Ophthalmology**. v. 8, n. 1, p. 62–72, 2019.
- KIGER, M. E.; VARPIO, L. Thematic analysis of qualitative data: AMEE Guide No. 131. **Med Teach**. v. 42, n. 8, p 846-854, 2020.
- KODRA, Y. et al. Health-related quality of life in patients with Neurofibromatosis type 1. A survey of 129 Italian patients. **Dermatology**, n. 218, v. 3, p. 215–220, 2009.
- LAI, J. S. et al. Patient Reported Outcomes Measurement Information System and Quality of Life in Neurological Disorders Measurement System to Evaluate Quality of Life for Children and Adolescents with Neurofibromatosis Type 1 Associated Plexiform Neurofibroma. **The Journal of pediatrics**, v. 206, p. 190–196, 2019.
- LEGIUS, E.; BREMS, H. Genetic basis of Neurofibromatosis type 1 and related conditions, including mosaicism. **Child’s nervous system: ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery**, v. 36, n. 10, p. 2285–2295, 2020.
- LOPES, M.; KOCH, V. H. K.; VARNI, J. W. Translation and cultural adaptation of Peds QL TM ESRD to Portuguese. **Jornal brasileiro de nefrologia: órgão oficial de Sociedades Brasileira e Latino-Americana de Nefrologia**, v. 33, n. 4, p. 448–456, 2011.
- LORENZO-SEVA, U., FERRANDO, P.J. FACTOR: A computer program to fit the exploratory factor analysis model. **Behavior Research Methods**, v. 38, p. 88–91, 2006.
- LORENZO-SEVA, U.; FERRANDO, P. J. MSA: The Forgotten Index for Identifying Inappropriate Items Before Computing Exploratory Item Factor Analysis. **Methodology**, v. 17, n. 4, p. 296-306, 2021.
- LORENZO-SEVA, U.; FERRANDO, P. Robust Promin: un método para la rotación de factores de diagonal ponderada. **LIBERABIT. Revista Peruana De Psicología**. v. 25, n. 1, p. 99-106, 2019.
- LY, K. I.; BLAKELEY, J. O. The Diagnosis and Management of Neurofibromatosis Type 1. **The Medical clinics of North America**, v. 103, n. 6, p. 1035–1054, 2019.
- MARKHAM, A.; KEAM, S. J. Selumetinib: First Approval. **Drugs**, v. 80, n. 9, p. 931–937, 2020.

- MEDCALC STATISTICAL SOFTWARE. Versão 19.2.6 (MedCalc Software bv, Ostend, Belgium). Disponível em <https://www.medcalc.org/>. Acesso 20 março 2022.
- MINAYO, M. C. S; HARTZ, Z. M. A; BUSS, P. M. Qualidade de vida e saúde: um debate necessário. **Ciência & Saúde Coletiva**. v. 5, n. 1, p. 7-18, 2000.
- MINAYO, M.C.S. **O desafio do conhecimento: Pesquisa qualitativa em saúde**. 14ª edição. Hucitec, 1º de janeiro de 2014.
- NNOMADIM, O. P.; BUSTAMANTE HELFRICH, B. Complications of Neurofibromatosis 1 (NF1) in an Adult with Multiple Comorbidities. **Cureus**, v. 13, n. 7, p. e16512, 2021.
- PAGE, P. Z. et al. Impact of Neurofibromatosis 1 on quality of life: a cross-sectional study of 176 American cases. **American Journal of Medical Genetics**. n.140, v. 18, p. 1893–1998, 2006.
- PASMANT, E. et al. Neurofibromatosis type 1: from genotype to phenotype. **Journal of medical genetics**, v. 49, n. 8, p. 483–489, 2012.
- PATRICK, D. L. et al. Quality of life following intensive care. **Journal of general internal medicine**, v. 3, n. 3, p. 218–223, 1988.
- PROTAS, J. S. **Avaliação da qualidade de vida em pacientes adultos com Neurofibromatose tipo 1**. Tese (Mestrado em Ciências Médicas) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina. Porto Alegre, p. 85, 2016.
- RAPP, S. R. et al. Psoriasis causes as much disability as other major medical diseases. **J Am Acad Dermatol.**, v. 4, n. 3, p. 401, 1999.
- REICHENHEIM, M. E.; MORAES, C. L. Operacionalização de adaptação transcultural de instrumentos de aferição usados em epidemiologia. **Rev Saúde Pública**. v. 41, n. 4, p. 665–673, 2007.
- REN, J. Y. et al. Evaluation and Factors of Quality of Life Among Patients with Neurofibromatosis Type 1 Associated Craniofacial Plexiform Neurofibromas. **The Journal of craniofacial surgery**, v. 31, n. 2, p. 347–350, 2020.

- RICCARDI, V. M.; EICHNER, J. E. **Neurofibromatosis: phenotype, natural history, and pathogenesis**. The Johns Hopkins University Press, 1986.
- ROGERS, P. Melhores Práticas para sua Análise Fatorial Exploratória: Tutorial no Factor. **Revista de Administração Contemporânea**, p. e210085, 2021.
- ROZOV, T. et al. Linguistic validation of cystic fibrosis quality of life questionnaires. **J. Pediatr. (Rio J.)**. v. 82, n. 2, p. 151–156, 2006.
- RUBIN, R. R.; PEYROT, M. Quality of life and diabetes. **Diabetes/metabolism research and reviews**, v. 15, n. 3, p. 205–218, 1999.
- SOUZA, A. C; ALEXANDRE, N. M. C.; GUIRARDELLO, E. B. Propriedades psicométricas na avaliação de instrumentos: avaliação da confiabilidade e da validade. **Epidemiol. Serv. Saúde**. v. 26, n. 3, p. 649–659, 2017.
- TANZER, N. K. Developing tests for use in multiple languages and cultures: A plea for simultaneous development. **Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum**. v.1, n. 1, p. 235-264, 2005.
- TEIXEIRA, P. C. et al. Adaptação transcultural: tradução e validação de conteúdo da versão brasileira do Commitment Exercise Scale. **Rev Psiq Clín**. v. 38, n. 1, p. 24–28, 2011.
- TIMMERMAN, M. E; LORENZO-SEVA, U. Dimensionality Assessment of Ordered Polytomous Items with Parallel Analysis. **Psychological Methods**, v. 6, p. 209-220, 2011.
- TING, D. S. W. et al Digital technology and COVID-19. **Nat M. ed**. v. 26, n.4, p. 459–61, 2020.
- UUSITALO, E et al. Distinctive cancer associations in patients with neurofibromatosis type 1. **Journal of Clinical Oncology**, v. 34, n. 17, p. 1978-1986, 2016.
- VARNI, J. W.; NUTAKKI, K.; SWIGONSKI, N. L. Cognitive functioning and pain interference mediate pain predictive effects on health-related quality of life in pediatric patients with Neurofibromatosis Type 1. **European journal of paediatric neurology: EJPN: official journal of the European Paediatric Neurology Society**, v. 28, p. 64–69, 2020.

- VICENTE, F. et al. Linguistic Validation of the Phenylketonuria - Quality of Life (PKU-QOL) Questionnaire into Brazilian Portuguese. **J. inborn errors metab. screen., Porto Alegre**, v. 7, p. e20180001, 2019.
- VRANCEANU, A. M. et al. Quality of life among adult patients with Neurofibromatosis 1, Neurofibromatosis 2 and schwannomatosis: a systematic review of the literature. **Journal of neuro-oncology**, v. 114, n. 3, p. 257–262, 2013.
- WALKER, L. et al. A prospective study of neurofibromatosis type 1 cancer incidence in the UK. **British journal of cancer**, v. 95, n. 2, p. 233-238, 2006.
- WARE, J. E. J. SF-36 Health survey update. **Spine**, v. 25, n. 24, p. 3130–3139, dez. 2000.
- WATKINS, M. W. Exploratory Factor Analysis: A Guide to Best Practice. **Journal of Black Psychology**, v. 44, n. 3, p. 219-246, 2018.
- WEI, G.; FAROOQ, J.; KUMAR, A. Impact of mind-body treatment interventions on quality of life in Neurofibromatosis patients: A systematic review and meta-analysis. **Dermatologic therapy**, v. 34, n. 1, p. e14613, 2021.
- WHOQOL Group. The World Health Organization Quality of Life assessment (WHOQoL): position paper from the World Health Organization. **Soc Sci Med**. v. 41, n. 10, p. 1403–1409, 1995
- WOLKENSTEIN, P. et al. Quality-of-life impairment in Neurofibromatosis type 1: a cross-sectional study of 128 cases. **Arch Dermatol**, v. 11, n. 137, p. 1421–5, 2001.
- ZUMPANO, C. E. et al. Adaptação transcultural e validação da escala de Saúde Global do PROMIS para a língua portuguesa. **Cad. Saúde Pública**. v. 33, n. 1, p. e00107616, 2017.



## APÊNDICES

## Apêndice 1 – Escala de autoavaliação de visibilidade da NF1

### Como você considera a Neurofibromatose tipo 1 que você tem?

Assinale as 9 questões abaixo de acordo com a sua realidade. Pode marcar mais que uma opção



Questão 1. Tenho manchas café com leite (manchas marrons) pelo corpo.

- SIM  
 NÃO



Questão 2. Tenho PEQUENOS neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo que NÃO SÃO VISÍVEIS (ficam cobertos pelas roupas).

- SIM  
 NÃO



Questão 3. Tenho ALGUNS neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo APARENTES no pescoço, no rosto e nas mãos.

- SIM  
 NÃO



Questão 4. Tenho MUITOS neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo APARENTES no pescoço, no rosto e nas mãos.

- SIM  
 NÃO



Questão 5. Tenho escoliose leve (desvio na coluna), que NÃO É PERCEBIDA (notada) pelas outras pessoas.

- SIM  
 NÃO



Questão 6. Tenho escoliose mais grave (desvio na coluna), que É PERCEBIDA (notada) pelas outras pessoas.

- SIM  
 NÃO

Questão 7. Precisei fazer cirurgia por causa da escoliose (desvio na coluna)?

- SIM  
 NÃO

Questão 8. Tenho assimetria da face, ou seja, existe diferença entre os dois lados do meu rosto?

- SIM  
 NÃO

Questão 9. Tenho outros problemas de saúde por causa da Neurofibromatose tipo 1?

- SIM  
 NÃO

Nesse caso, descreva os problemas:

As imagens foram autorizadas por: © Diepgen TL, Yihune G et al. Dermatology Online Atlas ([www.dermis.net](http://www.dermis.net)). Reprinted with permission.

**COMO INTERPRETAR A ESCALA DE AUTOAVALIAÇÃO DE VISIBILIDADE DA NF1**

<b>Questões</b>	<b>Grau de visibilidade</b>
1. Tenho manchas café com leite (manchas marrons) pelo corpo	Pode ser grau I, II ou III*
2. Tenho pequenos neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo que não são visíveis (ficam cobertos pelas roupas)	Grau I
3. Tenho alguns neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo aparentes no pescoço, no rosto e nas mãos	Grau II
4. Tenho muitos neurofibromas (bolinhas na pele) pelo corpo aparentes no pescoço, no rosto e nas mãos	Grau III
5. Tenho escoliose leve (desvio na coluna), que não é percebida (notada) pelas outras pessoas	Grau II
6. Tenho escoliose mais grave (desvio na coluna), que é percebida (notada) pelas outras pessoas	Grau III
7. Precisei fazer cirurgia por causa da escoliose (desvio na coluna)	Grau III
8. Tenho assimetria da face, ou seja, existe diferença entre os dois lados do meu rosto	Grau III
9. Tenho outros problemas de saúde por causa da Neurofibromatose tipo 1. Nesse caso, descreva os problemas	-

\* Considerar como Grau I, se assinalado isoladamente.

**Autoria: Natália Parenti Bicudo e Débora Gusmão Melo.**

Baseada em: Ablon J. (1996). Gender response to Neurofibromatosis 1. *Social science & medicine* (1982), 42(1), 99–109. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(95\)00076-3](https://doi.org/10.1016/0277-9536(95)00076-3)

## Apêndice 2 – Escala Likert para valiação linguística do INF1-QoL

Sobre o questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida (INF1-QoL)”, você entendeu o que foi perguntado?

### ASSINALE SOMENTE UMA RESPOSTA PARA CADA QUESTÃO

#### **QUESTÃO 01.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

#### **QUESTÃO 02.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

#### **QUESTÃO 03.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

#### **QUESTÃO 04.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

**QUESTÃO 05.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

**QUESTÃO 06.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

**QUESTÃO 07.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

**QUESTÃO 08.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

**QUESTÃO 09.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

**QUESTÃO 10.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos

- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

#### **QUESTÃO 11.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

#### **QUESTÃO 12.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

#### **QUESTÃO 13.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

#### **QUESTÃO 14.**

- não entendi nada
- entendi só um pouco
- entendi mais ou menos
- entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
- entendi quase tudo
- entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

Sugere alterações? \_\_\_\_\_

## ANÁLISE

### Pontuação:

0. não entendi nada
1. entendi só um pouco
2. entendi mais ou menos
3. entendi quase tudo, mas tive algumas dúvidas
4. entendi quase tudo
5. entendi perfeitamente e não tenho dúvidas

### Interpretação:

São utilizadas como critério de compreensão insuficiente as respostas 0, 1, 2 e 3, conforme sugerido por CONTI; SLATER; LATORRE, 2009; e TEIXEIRA et al., 2011.

Pontuação no questionário inferior a 60 pontos será considerada compreensão insuficiente.

### Referências:

CONTI, M. A.; SLATER, B.; LATORRE, M. R. D. O. Validação e reprodutibilidade da Escala de Evaluacion da Insatisfacion Corporal para Adolescentes. **Rev Saúde Pública**. v. 43, n. 3, p. 515-524, 2009.

TEIXEIRA, P. C. et al. Adaptação transcultural: tradução e validação de conteúdo da versão brasileira do Commitment Exercise Scale. **Rev Psiq Clín**. v. 38, n. 1, p. 24-28, 2011.

## Apêndice 3 – Questionário sociodemográfico aplicado junto ao pré-teste do INF1-QoL

### Questionário sociodemográfico

#### Informações sobre você:

1) **Idade:** \_\_\_\_\_

2) **Sexo:** \_\_\_\_\_

3) **Data de nascimento:** \_\_\_\_\_

4) **Cor da pele:**

( ) branca

( ) parda

( ) preta

( ) amarela

( ) indígena

5) **Estado Civil:**

( ) solteiro

( ) casado

( ) divorciado

( ) relacionamento estável

( ) viúvo

6) **Religião:** \_\_\_\_\_

7) **É praticante da religião acima:** ( ) sim ( ) não



**8) Escolaridade:**

- ensino fundamental incompleto
- ensino fundamental completo (antiga 4ª série ou primário)
- ensino médio incompleto
- ensino médio completo (antigo 2º grau ou secundário)
- formação técnica
- ensino superior completo ou incompleto
- pós-graduação lato sensu (MBA, curso de especialização, etc.)
- pós-graduação stricto sensu (mestrado, doutorado)

**9) Profissão:** \_\_\_\_\_**10) Número de filhos vivos:** \_\_\_\_\_**11) Mais alguém na sua família tem NF1 além de você:**

- não
- pai ou mãe
- filhos
- outros

**12) No caso de ter alguém da família com NF1, especifique seu parentesco com essa pessoa:** \_\_\_\_\_**13) Já retirou cirurgicamente alguma lesão de pele (algum neurofibroma)?**

- não
- sim, apenas uma vez
- sim, mais de uma vez

**Apêndice 4 – Correlação binária entre cada uma das questões do INF1-QoL entre si e com o escore da qualidade de vida (n=101).**

INF1-QoL - questões		rho	IC 95% (limite inferior)	IC 95% (limite superior)	Valor de p†
QV	1	0,193	-0,003	0,374	0,053
QV	2	0,485	0,320	0,622	<0,001***
QV	3	0,683	0,562	0,775	<0,001***
QV	4	0,616	0,478	0,724	<0,001***
QV	5	0,479	0,313	0,617	<0,001***
QV	6	0,388	0,208	0,542	<0,001***
QV	7	0,450	0,279	0,593	<0,001***
QV	8	0,447	0,276	0,591	<0,001***
QV	9	0,405	0,228	0,557	<0,001***
QV	10	0,363	0,180	0,521	<0,001***
QV	11	0,386	0,206	0,541	<0,001***
QV	12	0,607	0,467	0,717	<0,001***
QV	13	0,598	0,456	0,711	<0,001***
QV	14	0,648	0,518	0,749	<0,001***
1	2	0,031	-0,166	0,225	0,759
1	3	0,130	-0,067	0,317	0,196
1	4	0,041	-0,156	0,234	0,685
1	5	0,068	-0,129	0,260	0,497
1	6	0,130	-0,067	0,318	0,195
1	7	-0,031	-0,225	0,166	0,761
1	8	0,107	-0,090	0,297	0,285
1	9	0,057	-0,140	0,249	0,574

INF1-QoL - questões		rho	IC 95% (limite inferior)	IC 95% (limite superior)	Valor de p†
<b>1</b>	<b>10</b>	0,069	-0,128	0,261	0,491
<b>1</b>	<b>11</b>	0,026	-0,170	0,221	0,793
<b>1</b>	<b>12</b>	0,083	-0,115	0,274	0,411
<b>1</b>	<b>13</b>	0,030	-0,166	0,224	0,765
<b>1</b>	<b>14</b>	0,075	-0,122	0,266	0,456
<b>2</b>	<b>3</b>	0,256	0,063	0,430	0,010**
<b>2</b>	<b>4</b>	0,274	0,083	0,445	0,006**
<b>2</b>	<b>5</b>	0,249	0,057	0,424	0,012*
<b>2</b>	<b>6</b>	0,103	-0,094	0,293	0,304
<b>2</b>	<b>7</b>	-0,049	-0,242	0,148	0,628
<b>2</b>	<b>8</b>	-0,008	-0,203	0,188	0,940
<b>2</b>	<b>9</b>	0,140	-0,057	0,327	0,162
<b>2</b>	<b>10</b>	2,749e-4	-0,195	0,196	0,998
<b>2</b>	<b>11</b>	-0,037	-0,231	0,160	0,713
<b>2</b>	<b>12</b>	0,270	0,079	0,442	0,006**
<b>2</b>	<b>13</b>	0,484	0,319	0,621	<0,001***
<b>2</b>	<b>14</b>	0,391	0,212	0,545	<0,001***
<b>3</b>	<b>4</b>	0,817	0,740	0,873	<0,001***
<b>3</b>	<b>5</b>	0,179	-0,017	0,362	0,073
<b>3</b>	<b>6</b>	-0,006	-0,201	0,190	0,953
<b>3</b>	<b>7</b>	0,515	0,355	0,645	<0,001***
<b>3</b>	<b>8</b>	0,342	0,157	0,504	<0,001***
<b>3</b>	<b>9</b>	0,123	-0,074	0,311	0,220
<b>3</b>	<b>10</b>	0,249	0,057	0,424	0,012*

INF1-QoL - questões		rho	IC 95% (limite inferior)	IC 95% (limite superior)	Valor de p†
3	11	0,327	0,141	0,491	<0,001***
3	12	0,338	0,153	0,501	<0,001***
3	13	0,199	0,004	0,380	0,046*
3	14	0,386	0,206	0,540	<0,001***
4	5	0,155	-0,042	0,340	0,122
4	6	-0,012	-0,207	0,183	0,901
4	7	0,354	0,170	0,514	<0,001***
4	8	0,284	0,094	0,454	0,004**
4	9	0,093	-0,104	0,283	0,355
4	10	0,242	0,049	0,418	0,015*
4	11	0,227	0,033	0,405	0,022*
4	12	0,242	0,049	0,417	0,015*
4	13	0,282	0,091	0,452	0,004**
4	14	0,346	0,162	0,507	<0,001***
5	6	0,481	0,316	0,619	<0,001***
5	7	0,009	-0,187	0,204	0,927
5	8	0,173	-0,023	0,356	0,084
5	9	0,131	-0,066	0,319	0,190
5	10	-0,058	-0,251	0,139	0,563
5	11	0,110	-0,088	0,299	0,276
5	12	0,244	0,051	0,419	0,014*
5	13	0,258	0,066	0,431	0,009**
5	14	0,345	0,161	0,507	<0,001***
6	7	0,032	-0,165	0,226	0,753

INF1-QoL - questões		rho	IC 95% (limite inferior)	IC 95% (limite superior)	Valor de p†
6	8	0,187	-0,009	0,369	0,061
6	9	0,279	0,088	0,450	0,005**
6	10	0,074	-0,123	0,265	0,463
6	11	0,163	-0,033	0,348	0,102
6	12	0,240	0,047	0,416	0,016*
6	13	0,186	-0,009	0,368	0,062
6	14	0,273	0,082	0,444	0,006**
7	8	0,363	0,181	0,522	<0,001***
7	9	0,146	-0,051	0,332	0,146
7	10	0,302	0,113	0,469	0,002**
7	11	0,245	0,052	0,420	0,014*
7	12	0,257	0,065	0,431	0,010**
7	13	0,135	-0,062	0,322	0,177
7	14	0,214	0,020	0,393	0,031*
8	9	0,231	0,037	0,408	0,020*
8	10	0,249	0,057	0,424	0,012*
8	11	0,434	0,261	0,580	<0,001***
8	12	0,196	9,897e-4	0,377	0,049*
8	13	0,093	-0,104	0,284	0,353
8	14	0,124	-0,074	0,311	0,218
9	10	0,185	-0,011	0,367	0,064
9	11	0,207	0,012	0,387	0,038*
9	12	0,362	0,179	0,521	<0,001***
9	13	0,219	0,024	0,397	0,028*

INF1-QoL - questões		rho	IC 95% (limite inferior)	IC 95% (limite superior)	Valor de p†
<b>9</b>	<b>14</b>	0,202	0,006	0,382	0,043*
<b>10</b>	<b>11</b>	0,325	0,138	0,489	<0,001***
<b>10</b>	<b>12</b>	0,275	0,084	0,446	0,005**
<b>10</b>	<b>13</b>	0,152	-0,045	0,338	0,129
<b>10</b>	<b>14</b>	0,130	-0,067	0,318	0,194
<b>11</b>	<b>12</b>	0,138	-0,059	0,325	0,168
<b>11</b>	<b>13</b>	0,076	-0,121	0,268	0,447
<b>11</b>	<b>14</b>	0,172	-0,025	0,355	0,086
<b>12</b>	<b>13</b>	0,299	0,110	0,467	0,002**
<b>12</b>	<b>14</b>	0,434	0,260	0,580	<0,001***
<b>13</b>	<b>14</b>	0,418	0,243	0,568	<0,001***

†Correlação de Spearman; \*p<0,05; \*\*p<0,01; \*\*\*p<0,001.

**Apêndice 5 – Respostas dos participantes do pré-teste em relação à última pergunta do INF1-QoL (n=101).**

Participante	Respostas
1	O medo de não saber o que virá.
2	-
3	-
4	Não
5	-
6	Tenho irritabilidade com tipo de barulhos, toque, dependendo mim deixa eu irritada, cheiro, imagens, tem imagens só de olha eu ficar irritada
7	Sou apto a estudar e trabalhar, apenas me canso um pouco e dependendo do tempo que fico em pé sinto dores na coluna, tenho escoliose e problemas com respiração.
8	-
9	-
10	Na minha família muitas pessoas tem a NF1 e sempre tive uma vida normal, sem saber que muita coisa era pela NF1. Após os nascimentos de meus 2 filhos com NF1, descobri muita coisa é meus medos e ansiedade só aumentam. Minha filha tem tumor cerebral e nossa qualidade de vida diminuiu. Cada pessoa tem um sintoma diferente na família.
11	-
12	Sobre a depressão, às vezes me doe em saber que minha coxa direita está com um tumor de +/- 5 quilos. Como será daqui a alguns anos? Seria bom que as redes públicas tivessem tratamentos específicos para os portadores.
13	Eu, não sei se as dores que eu sinto é devido a Neurofibromatose ou a outros problemas, como a fibromialgia. As minhas dores eram mais intensas antes da cirurgia da Síndrome de Kiara que realizei em agosto/2020. Na visão, fiz uma cirurgia de catarata em novembro/2020.
14	
15	Me sinto muito depressiva e com baixa autoestima. Odeio ter a Neurofibromatose, tenho muito medo de passar para os meus filhos.

<b>16</b>	
<b>17</b>	Sofri bullying no período escolar, por ter a pisada torta para dentro, muitas questões com a falta baixa autoestima e dificuldades com a amamentação por possuir alguns fibromas nos mamilos e ainda não ter condições financeiras de retirá-los.
<b>18</b>	-
<b>19</b>	-
<b>20</b>	Estou grávida de 14 semanas e percebi um aumento rápido de fibromas em meu corpo, eu sei que isso é comum, mas vai baixando minha auto estima
<b>21</b>	-
<b>22</b>	Acredito que desenvolvi o transtorno de personalidade borderline por conta das dificuldades da Neurofibromatose.
<b>23</b>	-
<b>24</b>	Desde o ano passado, em alguns momentos tenho sofrido com dores a qual foi diagnosticada como fibromialgia ou reumatismo, cada consulta os médicos falam uma coisa. Mas já fazem alguns meses que não sinto dores muito fortes, a pior crise foi em setembro de 2020.
<b>25</b>	A pior coisa é a dificuldade de aprendizado
<b>26</b>	Acredito que minha maior dificuldade foi no tempo de escola, principalmente nos primeiros anos. Da 1° série até ao 7° série.
<b>27</b>	Minha NF não é agressiva, tenho manchas café com leite e os neurofibromas são internos
<b>28</b>	-
<b>29</b>	-
<b>30</b>	-
<b>31</b>	-
<b>32</b>	-
<b>33</b>	A Neurofibromatose retira minha vontade de sonhar, de ter filhos biológicos, afeta minha autoestima como mulher, sou uma vulcão em erupção que a cada dia uma nova coisa pode aparecer, nos meus estudos preciso de mais tempo para poder aprender, meu humor muda com frequência e não porque quero, e isso é péssimo.
<b>34</b>	Dores na perna esquerda na qual tenho a NF tipo1. Ela fica muito inchada



35	-
36	-
37	O não ter filhos interfere fortemente na minha vida
38	-
39	-
41	-
42	Fiquei super feliz em ver esse questionário porque são coisas que sempre me pergunto, temos que saber qual é um problema relacionado a NF e o que não é, creio que relacionado a aprendizagem tem um bloqueio mental que é mais para o lado psicológico que por nossa aparência nos sentimos incapazes de realizar tarefas mais não do lado que a doença agride a consciência para aprendizagem, a doença antes era uma em a cada 100 mil pessoas, creio que esta base já é existente conheço 5 pessoas portadoras da NF em minha cidade com 23 mil habitantes. Uma coisa importante a dores da NF está ligado muito a neurológico, toda vez que passo por uma situação de estresse minhas dores pioram muito, e quanto mais exposição ao sol mais neurofibromas aparecem. Gostaria de saber sobre esta pesquisa futuramente, muitos médicos não vão a fundo com nossa condição pelo fato de não tem uma base com ponto de equilíbrio sobre a doença, mais ao ver em alguns grupos sobre a NF vejo que sempre são a mesma coisa.
43	-
44	-
45	-
46	-
47	O não ter filhos
48	Neurofibroma is present in the abdominal cavity. It also affects the ovaries and bladder. They were partially removed during one surgery, in 2008.
49	-
50	Durante o sono sinto sofrer de uma espécie de solavanco. Como se meu corpo fosse convulsionar ou algo parecido. Impressão de sufocamento.
51	-
52	Quanto mais retiro um neurofibroma, mais aparece
53	Tenho NF1 no nervo do corpo e medular

<b>54</b>	Sou portadora da NF1, não apresento neurofibromas pelo corpo, tive dois internos, mas que retirei em 2019. Tenho algumas manchas café com leite e duas albinas no braço direito. Com relação ao impacto da NF1 no meu dia-a-dia, é leve, pois faço as minhas coisas normalmente, sem precisar de auxílio. O que pode causar um certo desconforto, é a minha ansiedade, que controlo com a terapia.
<b>55</b>	-
<b>56</b>	A NF acabou com minha autoestima
<b>57</b>	Às vezes sofro preconceito
<b>58</b>	Nódulos na mama
<b>59</b>	-
<b>60</b>	Só esse corpo todo marcado por cirurgias e ainda marcada com neuros e as pessoas que não conhecem pensam que é uma doença contagiosa
<b>61</b>	-
<b>62</b>	As manchas incomodam demais
<b>63</b>	-
<b>64</b>	-
<b>65</b>	-
<b>66</b>	-
<b>67</b>	Ser extremamente nervoso
<b>69</b>	Meus maiores medos dessa doença, são os de que minha filha e neta possam ter, também tenho muito medo dos tumores se alastrarem pelo meu corpo. Os medos que tenho, são diversos!
<b>70</b>	-
<b>71</b>	Um dos impactos que a NF1 teve foi a decisão de não ter filhos
<b>72</b>	Tive muita dificuldade e preconceitos durante minha vida estudantil, uma prova para estudar tinha que estudar 4 vezes mais que uma pessoa normal e ainda não tirava notas boas.
<b>73</b>	Não gosto dos neurofibromas que aparecem no meu corpo, principalmente no meu rosto.
<b>74</b>	Tive hidrocefalia devido a um neurofibroma, mas não me afetou em nada

75	-
76	Meu cabelo cai muito
77	A NF me faz sentir vergonha das pessoas, medo, insegurança, discriminação e outras coisas mais!
78	Tenho muita tontura
79	-
80	-
81	-
82	-
83	-
84	-
85	-
86	-
87	-
88	<p>Até os 34 anos tinha uns carocinhos, as manchinhas café com leite apelidos como caroço Chokito, que não me abalava nada, eu levava tranquilamente. Mas após você bater de carro em 2017 em julho aonde eu bati o braço com muita força e o nódulo do meu braço esquerdo começou a crescer e problemas começaram a aparecer. Como assim, idade, depressão, pensamentos de suicídio, ganho de peso, muitas dores, tanto que eu tomo quatro remédios para dor que acaba afetando o meu estômago. Daí tenho que tomar remédio para o estômago, faço uso de dois medicamentos para ansiedade e depressão e controle do sono, mais a corrida atrás de um tratamento na rede pública de saúde. Retiraram toda esperança de vida, a secretaria responsável por encaminhar os pedidos médicos para os hospitais de referência já me mandaram 4 vezes para o hospital que não tinha porte para me atender devido à gravidade do meu caso. No meu caso, como eu moro em São Paulo, eu queria ser tratado no Hospital das Clínicas aonde tem todas as especialidades que eu preciso passar, no hospital São Paulo. Após vocês lerem meu relato, quiserem entrar em contato comigo fazer uma chamada de vídeo, pedir laudos que comprovam a veracidade do que estou falando, pode entrar em contato comigo pelo meu telefone ou WhatsApp. Hoje eu estou aposentado por invalidez permanente do INSS e preciso muito de tratamento pela Rede Pública pois o convênio da empresa consome 60% do meu salário. E se eu conseguir tratamento em um hospital de referência eu posso continuar com convênio para alguma emergência. Mas eu posso trocar o plano para um plano mais barato, iria me ajudar muito quem sabe após você ler esse meu relato vocês me ajudam com essa</p>

	vaga. Desde já sou muito agradecido por vocês e poder passar por essa pesquisa meu telefone é XXXX
<b>89</b>	-
<b>90</b>	Descobri recentemente a NF1 na minha vida. É bastante difícil aceitar. Pois ela afetou minha coluna. Eu consigo fazer minhas atividades, porém com limitações, e aqui no meu estado os médicos conhecem do assunto porém ficam me jogando pra vários especialistas e não me dão algo tão complexo.
<b>91</b>	-
<b>92</b>	O maior impacto foi na mobilidade, no último ano os neurofibromas plexiformes na minha coluna cresceram, comprimindo-a e prejudicando a minha locomoção, hoje ando com muita dificuldade, tenho dores e as mãos também já não tem mais as habilidades de antes
<b>93</b>	-
<b>94</b>	-
<b>95</b>	-
<b>96</b>	-
<b>97</b>	-
<b>98</b>	-
<b>99</b>	-
<b>100</b>	Tomo remédios para depressão
<b>101</b>	-

## ANEXOS

### Anexo 1 – Parecer no Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar



#### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

##### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL DO QUESTIONÁRIO "IMPACTO DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 NA QUALIDADE DE VIDA (INF1-QoL)" PARA A LÍNGUA PORTUGUESA

**Pesquisador:** Debora Gusmao Melo

**Área Temática:** Genética Humana:

(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

**Versão:** 1

**CAAE:** 29747620.0.0000.5504

**Instituição Proponente:** Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

##### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 3.979.468

##### Apresentação do Projeto:

Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética, com prevalência de 1:4.000 a 1:2.500, que afeta indivíduos de ambos os sexos. O gene NF1, responsável pela doença, é um gene supressor tumoral, de forma que os indivíduos acometidos por mutações patogênicas são mais susceptíveis ao desenvolvimento de tumores, especialmente no tecido nervoso central e periférico. O risco de neoplasias benignas e malignas e a evolução imprevisível da doença obrigam a um seguimento regular dos indivíduos com NF1, com realização de uma série de medidas específicas de cuidado antecipatório. Por se tratar de uma doença crônica que exige seguimento longitudinal, a NF1 pode impactar na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Atualmente existem vários instrumentos psicométricos (questionários ou escalas) para avaliação de qualidade de vida individual e, por meio desses instrumentos, é possível mensurar o impacto de uma doença na vida das pessoas. Reconhecendo a necessidade de um instrumento para mensurar especificamente a qualidade de vida de pacientes com NF1, um grupo de pesquisadores de Londres, coordenado pela Profa. Rosalie Ferner (Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, Department of Neurology United Kingdom, London), elaborou um questionário específico, intitulado "Impact of NF1 on Quality of Life" (INF1-QoL). Este projeto de pesquisa objetiva realizar a adaptação transcultural do questionário INF1- QoL do inglês para o português. Metodologicamente, o processo de adaptação

**Endereço:** WASHINGTON LUIZ KM 235

**Bairro:** JARDIM GUANABARA

**CEP:** 13.565-905

**UF:** SP

**Município:** SAO CARLOS

**Telefone:** (16)3351-9685

**E-mail:** cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 3.979.468

do INF1-QoL será realizado em seis etapas: (1) o instrumento original, na versão inglesa, será traduzido para o idioma português de forma independente, por duas pesquisadoras brasileiras experientes e fluentes em inglês; (2) uma versão consolidada do questionário em português será elaborada, sintetizando as duas traduções realizadas na etapa anterior; (3) o instrumento consolidado será retrotraduzido para o inglês, por duas professoras nativas de língua inglesa, sendo uma de origem norteamericana e outra de origem britânica; (4) será realizada revisão técnica e avaliação da equivalência semântica, por meio da comparação das três versões do instrumento - versão original em inglês, versão traduzida em português e versões retrotraduzidas em inglês - dessa revisão resultará uma nova versão consolidada do questionário em português; (5) o novo instrumento consolidado será analisado por especialistas da área da saúde, médicos e enfermeiros, para avaliação da clareza e do grau de compreensão de cada questão; e (6) será realizado um pré-teste, com aplicação do instrumento junto a indivíduos adultos com diagnóstico de NF1, para avaliação da aceitabilidade, compreensão e aplicabilidade do questionário adaptado. Dessa forma, pretendemos contribuir com a investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida dos indivíduos brasileiros acometidos. Em última instância, almejamos colaborar com os esforços do Ministério da Saúde para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS e cooperar para uma melhor assistência aos pacientes com doenças genéticas raras no Brasil.

#### Objetivo da Pesquisa:

##### Objetivo Primário:

Contribuir na investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Em última instância, essa pesquisa pretende colaborar com o esforço do Ministério da Saúde para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS (BRASIL, 2014) e cooperar para uma melhor assistência aos pacientes com doenças genéticas raras no Brasil.

##### Objetivo Secundário:

- Realizar a tradução, a retro-tradução e a adaptação do questionário INF1-QoL do inglês para o português.
- Realizar um pré-teste do questionário INF1-QoL adaptado para o português numa amostra de indivíduos com diagnóstico de NF1.
- Analisar as propriedades psicométricas do questionário INF1-QoL traduzido para o português.

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235  
 Bairro: JARDIM GUANABARA CEP: 13.565-905  
 UF: SP Município: SAO CARLOS  
 Telefone: (16)3351-9685 E-mail: cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 3.979.468

**Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

Os riscos e benefícios apresentados são abordados de acordo com o esperado pela Resolução 466/2012.

**Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

O projeto apresenta pesquisa de grande importância para a área, e está bem estruturado metodologicamente.

**Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

O Termo de Compromisso Livre e Esclarecido (TCLE) proposto possui elementos necessários para o entendimento da pesquisa pelo participante e requeridos para estudo envolvendo seres humanos. Sugerimos a substituição do termo "cópia" contido nos dois modelos de TCLE para o termo "via".

**Recomendações:**

Substituir o termo "cópia" por "via" nos TCLEs 1 e 2.

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

De acordo com os objetivos propostos e a metodologia empregada para alcançá-los, o projeto está de acordo com o requerido para execução em pesquisa envolvendo seres humanos.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1516285.pdf	01/03/2020 13:37:30		Aceito
Folha de Rosto	folhaDeRosto_CEP_mestradoNatBicudoassinada.pdf	01/03/2020 13:33:17	Debora Gusmao Melo	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEs_1_e_2.pdf	01/03/2020 13:32:54	Debora Gusmao Melo	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	ProjetoMestrado_NataliaBicudo_CEP_01mar2020.pdf	01/03/2020 13:22:31	Debora Gusmao Melo	Aceito

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235	
Bairro: JARDIM GUANABARA	CEP: 13.565-905
UF: SP	Município: SAO CARLOS
Telefone: (16)3351-9685	E-mail: cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 3.979.468

Não

SAO CARLOS, 18 de Abril de 2020

---

**Assinado por:**  
**ADRIANA SANCHES GARCIA DE ARAUJO**  
(Coordenador(a))

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235

Bairro: JARDIM GUANABARA

CEP: 13.565-905

UF: SP

Município: SAO CARLOS

Telefone: (16)3351-9685

E-mail: [cephumanos@ufscar.br](mailto:cephumanos@ufscar.br)





## PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

### DADOS DA EMENDA

**Título da Pesquisa:** ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL DO QUESTIONÁRIO "IMPACTO DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 NA QUALIDADE DE VIDA (INF1-QoL)" PARA A LÍNGUA PORTUGUESA

**Pesquisador:** Debora Gusmao Melo

**Área Temática:** Genética Humana:

(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

**Versão:** 2

**CAAE:** 29747620.0.0000.5504

**Instituição Proponente:** Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 4.260.479

#### Apresentação do Projeto:

Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética, com prevalência de 1:4.000 a 1:2.500, que afeta indivíduos de ambos os sexos. O gene NF1, responsável pela doença, é um gene supressor tumoral, de forma que os indivíduos acometidos por mutações patogênicas são mais susceptíveis ao desenvolvimento de tumores, especialmente no tecido nervoso central e periférico. O risco de neoplasias benignas e malignas e a evolução imprevisível da doença obrigam a um seguimento regular dos indivíduos com NF1, com realização de uma série de medidas específicas de cuidado antecipatório. Por se tratar de uma doença crônica que exige seguimento longitudinal, a NF1 pode impactar na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Atualmente existem vários instrumentos psicométricos (questionários ou escalas) para avaliação de qualidade de vida individual e, por meio desses instrumentos, é possível mensurar o impacto de uma doença na vida das pessoas. Reconhecendo a necessidade de um instrumento para mensurar especificamente a qualidade de vida de pacientes com NF1, um grupo de pesquisadores de Londres, coordenado pela Profa. Rosalie Ferner (Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, Department of Neurology United Kingdom, London), elaborou um questionário específico, intitulado "Impact of NF1 on Quality of Life" (INF1-QoL). Este projeto de pesquisa objetiva realizar a adaptação transcultural do questionário INF1-QoL do inglês para o português. Metodologicamente, o processo de adaptação

**Endereço:** WASHINGTON LUIZ KM 235

**Bairro:** JARDIM GUANABARA

**CEP:** 13.565-905

**UF:** SP

**Município:** SAO CARLOS

**Telefone:** (16)3351-9685

**E-mail:** cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.260.479

do INF1-QoL será realizado em seis etapas: (1) o instrumento original, na versão inglesa, será traduzido para o idioma português de forma independente, por duas pesquisadoras brasileiras experientes e fluentes em inglês; (2) uma versão consolidada do questionário em português será elaborada, sintetizando as duas traduções realizadas na etapa anterior; (3) o instrumento consolidado será retrotraduzido para o inglês, por duas professoras nativas de língua inglesa, sendo uma de origem norteamericana e outra de origem britânica; (4) será realizada revisão técnica e avaliação da equivalência semântica, por meio da comparação das três versões do instrumento - versão original em inglês, versão traduzida em português e versões retrotraduzidas em inglês - dessa revisão resultará uma nova versão consolidada do questionário em português; (5) o novo instrumento consolidado será analisado por especialistas da área da saúde, médicos e enfermeiros, para avaliação da clareza e do grau de compreensão de cada questão; e (6) será realizado um pré-teste, com aplicação do instrumento junto a indivíduos adultos com diagnóstico de NF1, para avaliação da aceitabilidade, compreensão e aplicabilidade do questionário adaptado. Dessa forma, pretendemos contribuir com a investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida dos indivíduos brasileiros acometidos. Em última instância, almejamos colaborar com os esforços do Ministério da Saúde para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS e cooperar para uma melhor assistência aos pacientes com doenças genéticas raras no Brasil.

#### Objetivo da Pesquisa:

##### Objetivo Primário:

Objetivo geral Contribuir na investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Em última instância, essa pesquisa pretende colaborar com o esforço do Ministério da Saúde para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS (BRASIL, 2014) e cooperar para uma melhor assistência aos pacientes com doenças genéticas raras no Brasil.

##### Objetivo Secundário:

Objetivos específicos- Realizar a tradução, a retrotradução e a adaptação do questionário INF1-QoL do inglês para o português.- Realizar um pré- teste do questionário INF1-QoL adaptado para o português numa amostra de indivíduos com diagnóstico de NF1.- Analisar as propriedades psicométricas do questionário INF1-QoL traduzido para o português.

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235

Bairro: JARDIM GUANABARA

UF: SP

Município: SAO CARLOS

CEP: 13.565-905

Telefone: (16)3351-9885

E-mail: ocephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.260.479

#### **Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

Os pesquisadores informam que a pesquisa possui "um risco subjetivo, pois o participante poderá ficar cansado(a) e/ou entediado(a) ao preencher o questionário para avaliar a clareza e o grau de compreensão de cada uma das questões do INF1-QoL adaptado. Caso isso ocorra, o participante pode interromper o preenchimento e retomar em outro momento, se assim desejar. Com relação aos indivíduos com NF1 que participarão do pré-teste do questionário INF1-QoL traduzido, considera-se a possibilidade de um risco subjetivo, pois algumas perguntas podem remeter à algum desconforto, evocar sentimentos ou lembranças desagradáveis ou ainda levar à um leve cansaço após responder todas as questões. Caso algumas dessas possibilidades ocorram, o participante poderá optar pela suspensão imediata do preenchimento dos questionários". Os riscos apresentados estão informando adequadamente aos participantes da pesquisa os riscos que a mesma pode apresentar.

Segundo os pesquisadores os benefícios inclui que "esse estudo pode contribuir para melhor assistência prestada à população com doenças genéticas raras, como Neurofibromatose tipo 1 (NF1), no Brasil." Indicando os benefícios que a pesquisa irá gerar.

#### **Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

A proposta trata-se de pesquisa observacional, descritiva e transversal e envolverá 20 profissionais da saúde e 80 pacientes. A emenda enviada está em acordo com o requerido e envolve a modificação de aplicação de questionário com informações sociodemográficas e clínicas ao subgrupo de 15 indivíduos com Neurofibromatose.

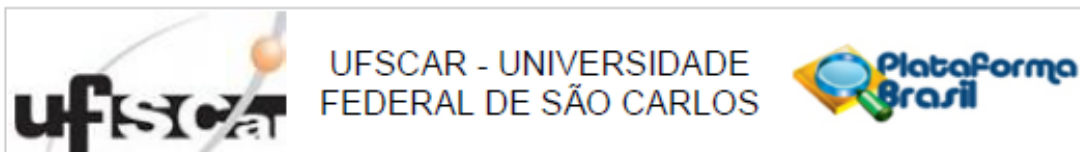
#### **Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido atende a modificação e possui todos os elementos necessário para o entendimento da pesquisa pelo participante.

#### **Recomendações:**

Não se aplica.

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235	CEP: 13.565-905
Bairro: JARDIM GUANABARA	
UF: SP	Município: SAO CARLOS
Telefone: (16)3351-9685	E-mail: cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.260.479

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

De acordo com os objetivos propostos e a metodologia empregada para alcançá-los, o projeto está de acordo com o requerido para execução em pesquisa envolvendo seres humanos e com as complementações adequadas para atendimento a emenda requerida.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BASICAS_1591925_E1.pdf	08/07/2020 18:59:45		Aceito
Outros	carta_CEP_emenda_mestrado_NatBicudo_08jul2020.pdf	08/07/2020 18:55:18	Debora Gusmao Melo	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE2_mestrado_NatBicudo_emenda_08jul2020.docx	08/07/2020 18:05:29	Debora Gusmao Melo	Aceito
Folha de Rosto	folhaDeRosto_CEP_mestradoNatBicudoassinada.pdf	01/03/2020 13:33:17	Debora Gusmao Melo	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEs_1_e_2.pdf	01/03/2020 13:32:54	Debora Gusmao Melo	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	ProjetoMestrado_NataliaBicudo_CEP_01mar2020.pdf	01/03/2020 13:22:31	Debora Gusmao Melo	Aceito

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235  
 Bairro: JARDIM GUANABARA CEP: 13.565-905  
 UF: SP Município: SAO CARLOS  
 Telefone: (16)3351-9685 E-mail: cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.260.479

SAO CARLOS, 04 de Setembro de 2020

---

**Assinado por:**  
**ADRIANA SANCHES GARCIA DE ARAUJO**  
(Coordenador(a))

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235

Bairro: JARDIM GUANABARA

CEP: 13.565-905

UF: SP

Município: SAO CARLOS

Telefone: (16)3351-9685

E-mail: [cephumanos@ufscar.br](mailto:cephumanos@ufscar.br)



## PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

### DADOS DA EMENDA

**Título da Pesquisa:** ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL DO QUESTIONÁRIO "IMPACTO DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 NA QUALIDADE DE VIDA (INF1-QoL)" PARA A LÍNGUA PORTUGUESA

**Pesquisador:** Debora Gusmao Melo

**Área Temática:** Genética Humana:

(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

**Versão:** 3

**CAAE:** 29747620.0.0000.5504

**Instituição Proponente:** Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 4.901.249

#### Apresentação do Projeto:

Trata-se de uma solicitação de emenda do projeto de pesquisa aprovado em 18/04/2020, sob parecer nº 3.979.468. A solicitação da emenda está presente no arquivo: PB\_INFORMAÇÕES\_BÁSICAS\_1777230\_E2.pdf, versão 3 de 18/06/2021 e documento de justificativa de Emenda (carta\_2\_CEP\_emenda\_mestrado\_NatBicudo\_17jun2021.pdf), anexados em 17/06/2021, e onde se lê:

Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética, com prevalência de 1:4.000 a 1:2.500, que afeta indivíduos de ambos os sexos. O gene NF1, responsável pela doença, é um gene supressor tumoral, de forma que os indivíduos acometidos por mutações patogênicas são mais susceptíveis ao desenvolvimento de tumores, especialmente no tecido nervoso central e periférico. O risco de neoplasias benignas e malignas e a evolução imprevisível da doença obrigam a um seguimento regular dos indivíduos com NF1, com realização de uma série de medidas específicas de cuidado antecipatório. Por se tratar de uma doença crônica que exige seguimento longitudinal, a NF1 pode impactar na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Atualmente existem vários instrumentos psicométricos (questionários ou escalas) para avaliação de qualidade de vida individual e, por meio desses instrumentos, é possível mensurar o impacto de uma doença na vida das pessoas. Reconhecendo a necessidade de um instrumento para mensurar especificamente a qualidade de

**Endereço:** WASHINGTON LUIZ KM 235

**Bairro:** JARDIM GUANABARA

**CEP:** 13.565-905

**UF:** SP

**Município:** SAO CARLOS

**Telefone:** (16)3351-9685

**E-mail:** cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.901.249

vida de pacientes com NF1, um grupo de pesquisadores de Londres, coordenado pela Profa. Rosalie Ferner (Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, Department of Neurology United Kingdom, London), elaborou um questionário específico, intitulado "Impact of NF1 on Quality of Life" (INF1-QoL). Este projeto de pesquisa objetiva realizar a adaptação transcultural do questionário INF1- QoL do inglês para o português. Metodologicamente, o processo de adaptação do INF1-QoL será realizado em seis etapas: (1) o instrumento original, na versão inglesa, será traduzido para o idioma português de forma independente, por duas pesquisadoras brasileiras experientes e fluentes em inglês; (2) uma versão consolidada do questionário em português será elaborada, sintetizando as duas traduções realizadas na etapa anterior; (3) o instrumento consolidado será retrotraduzido para o inglês, por duas professoras nativas de língua inglesa, sendo uma de origem norte americana e outra de origem britânica; (4) será realizada revisão técnica e avaliação da equivalência semântica, por meio da comparação das três versões do instrumento - versão original em inglês, versão traduzida em português e versões retrotraduzidas em inglês - dessa revisão resultará uma nova versão consolidada do questionário em português; (5) o novo instrumento consolidado será analisado por especialistas da área da saúde, médicos e enfermeiros, para avaliação da clareza e do grau de compreensão de cada questão; e (6) será realizado um pré-teste, com aplicação do instrumento junto a indivíduos adultos com diagnóstico de NF1, para avaliação da aceitabilidade, compreensão e aplicabilidade do questionário adaptado. Dessa forma, pretendemos contribuir com a investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida dos indivíduos brasileiros acometidos. Em última instância, almejamos colaborar com os esforços do Ministério da Saúde para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS e cooperar para uma melhor assistência aos pacientes com doenças genéticas raras no Brasil.

#### Objetivo da Pesquisa:

**Objetivo Primário:** Contribuir na investigação do impacto da NF1 na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Em última instância, essa pesquisa pretende colaborar com o esforço do Ministério da Saúde para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS (BRASIL, 2014) e cooperar para uma melhor assistência aos pacientes com doenças genéticas raras no Brasil.

**Objetivo Secundário:** - Realizar a tradução, a retrotradução e a adaptação do questionário INF1-QoL do inglês para o português.

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235

Bairro: JARDIM GUANABARA

CEP: 13.565-905

UF: SP

Município: SAO CARLOS

Telefone: (16)3351-9685

E-mail: cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.901.249

- Realizar um pré-teste do questionário INF1-QoL adaptado para o português numa amostra de indivíduos com diagnóstico de NF1.
- Analisar as propriedades psicométricas do questionário INF1-QoL traduzido para o português

#### **Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

Os pesquisadores informam que sobre os riscos que "Com relação aos participantes profissionais de saúde (médicos ou enfermeiros) que participarão da análise do questionário INF1-QoL traduzido, considera-se a possibilidade de um risco subjetivo, pois o participante poderá ficar cansado(a) e/ou entediado(a) ao preencher o questionário para avaliar a clareza e o grau de compreensão de cada uma das questões do INF1-QoL adaptado. Caso isso ocorra, o participante pode interromper o preenchimento e retomar em outro momento, se assim desejar. Com relação aos indivíduos com NF1 que participarão do pré-teste do questionário INF1-QoL traduzido, considera-se a possibilidade de um risco subjetivo, pois algumas perguntas podem remeter à algum desconforto, evocar sentimentos ou lembranças desagradáveis ou ainda levar à um leve cansaço após responder todas as questões. Caso algumas dessas possibilidades ocorram, o participante poderá optar pela suspensão imediata do preenchimento dos questionários."

Os pesquisadores informar que os benefícios da pesquisa são: "Não há benefício direto para os(as) participantes da pesquisa ou para suas famílias. Em longo prazo, esse estudo pode contribuir para melhor assistência prestada à população com doenças genéticas raras, como Neurofibromatose tipo 1 (NF1), no Brasil."

Os riscos e Benefícios apresentados são abordados de acordo com o esperado pela Resolução 510/2016.

#### **Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

Pesquisa observacional, descritiva e transversal, utilizando questionário a ser aplicado primeiramente a especialistas da área de saúde (n=20) e depois estendida a amostragem alvo, indivíduos adultos que possuam Neurofibromatose tipo I (NFI). A emenda prevê o aumento de indivíduos amostrados para 520. A aplicação do questionário será em ambiente virtual e por não apresentar procedimentos invasivos deverá seguir os preceitos éticos estabelecidos pela Resolução CNS nº 510 de 2016 e suas complementares. A finalidade acadêmica da pesquisa é compor uma dissertação de mestrado junto ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da UFSCar.

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235  
 Bairro: JARDIM GUANABARA CEP: 13.565-905  
 UF: SP Município: SAO CARLOS  
 Telefone: (16)3351-9685 E-mail: cephumanos@ufscar.br





Continuação do Parecer: 4.901.249

**Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

Vide campo "Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações"

**Recomendações:**

Não se aplica

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

1. Folha de rosto: Não apresenta pendência pois encontra-se assinada e carimbada pelo dirigente da instituição. Está de acordo, com a assinatura e carimbo do dirigente da instituição
2. PB\_Informações\_Básicas: Não há modificações significativas na proposta, somente a ampliação do tamanho amostral.
3. Projeto detalhado: Não há modificações significativas na proposta, somente a ampliação do tamanho amostral.
4. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido: Conforme o Projeto original e a primeira emenda, os termos apresentados (TCLE para profissionais e para os pacientes NF1) estão de acordo com o esperado, seguindo os preceitos da Resolução 510/2016.
5. Instrumentos e Questionários: Não houve alteração dos instrumentos já avaliados na versão aprovada do projeto.
6. Orçamento: Foi apresentado os custos da pesquisa adequadamente.
7. Cronograma: O cronograma está adequado para execução no período posterior a aprovação da Emenda.

De acordo com a análise da emenda, a ampliação no tamanho amostral irá enriquecer o estudo e não trará alterações, conforme o projeto inicial.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Diante do exposto, o Comitê de ética em pesquisa - CEP, de acordo com as atribuições definidas na Resolução CNS nº 510 de 2016, manifesta-se por considerar "Aprovado" o projeto. Conforme

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235	
Bairro: JARDIM GUANABARA	CEP: 13.565-005
UF: SP	Município: SAO CARLOS
Telefone: (16)3351-9685	E-mail: cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.901.249

dispõe o Capítulo VI, Artigo 28, da Resolução Nº 510 de 07 de abril de 2016, a responsabilidade do pesquisador é indelegável e indeclinável e compreende os aspectos éticos e legais, cabendo-lhe, após aprovação deste Comitê de Ética em Pesquisa: II - conduzir o processo de Consentimento e de Assentimento Livre e Esclarecido; III - apresentar dados solicitados pelo CEP ou pela CONEP a qualquer momento; IV - manter os dados da pesquisa em arquivo, físico ou digital, sob sua guarda e responsabilidade, por um período mínimo de 5 (cinco) anos após o término da pesquisa; V - apresentar no relatório final que o projeto foi desenvolvido conforme delineado, justificando, quando ocorridas, a sua mudança ou interrupção. Este relatório final deverá ser protocolado via notificação na Plataforma Brasil. OBSERVAÇÃO: Nos documentos encaminhados por Notificação NÃO DEVE constar alteração no conteúdo do projeto. Caso o projeto tenha sofrido alterações, o pesquisador deverá submeter uma "EMENDA".

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_1777230_E2.pdf	18/06/2021 13:31:49		Aceito
Folha de Rosto	folha_rosto_emenda_CEP_NatBicudo_17jun2021.pdf	18/06/2021 13:26:00	Debora Gusmao Melo	Aceito
Outros	carta_2_CEP_emenda_mestrado_NatBicudo_17jun2021.pdf	17/06/2021 20:38:09	Debora Gusmao Melo	Aceito
Outros	carta_CEP_emenda_mestrado_NatBicudo_08jul2020.pdf	08/07/2020 18:55:18	Debora Gusmao Melo	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE2_mestrado_NatBicudo_emenda_08jul2020.docx	08/07/2020 18:05:29	Debora Gusmao Melo	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEs_1_e_2.pdf	01/03/2020 13:32:54	Debora Gusmao Melo	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	ProjetoMestrado_NataliaBicudo_CEP_01mar2020.pdf	01/03/2020 13:22:31	Debora Gusmao Melo	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235  
 Bairro: JARDIM GUANABARA CEP: 13.565-905  
 UF: SP Município: SAO CARLOS  
 Telefone: (16)3351-9685 E-mail: cephumanos@ufscar.br



Continuação do Parecer: 4.901.249

Não

SAO CARLOS, 12 de Agosto de 2021

---

Assinado por:  
Adriana Sanches Garcia de Araújo  
(Coordenador(a))

Endereço: WASHINGTON LUIZ KM 235  
Bairro: JARDIM GUANABARA CEP: 13.565-905  
UF: SP Município: SAO CARLOS  
Telefone: (16)3351-9685 E-mail: cephumanos@ufscar.br

## **Anexo 2 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para indivíduos com NF1 (escala de autoavaliação de visibilidade da NF1)**

**Pesquisadoras:** mestranda Natália Parenti Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Profa. Dra. Débora Gusmão Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

**Instituição:** Universidade Federal de São Carlos – Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

**Pesquisa:** Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa.

Somos do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal de São Carlos (UFSCar) e estamos interessadas em realizar a adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida (INF1-QoL)” do inglês para o português. Pretendemos, com este estudo, fornecer um novo instrumento para medir a qualidade de vida, que possa ajudar a construir uma linha de cuidado integral para indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 no Sistema Único de Saúde.

Você está sendo convidado(a) para participar dessa pesquisa, intitulada **Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa**. Sua participação é totalmente voluntária. Não haverá qualquer tipo de prejuízo para você ou sua família, se você se recusar em colaborar com este projeto de pesquisa. Mas a sua colaboração é fundamental para que possamos alcançar o resultado pretendido neste projeto.

Você está sendo convidado(a) a participar dessa pesquisa porque é adulto, tem mais de 18 anos, e tem Neurofibromatose tipo 1. Se você aceitar participar dessa pesquisa nós gostaríamos de: (1) coletar algumas informações pessoais suas; (2) coletar sua autoclassificação clínica em relação à Neurofibromatose tipo 1. Os instrumentos de coleta de dados (questionários) serão aplicados via Internet e não haverá limite de tempo para preenchimento dos mesmos. Ao final, todos os itens dos questionários deverão ser completamente preenchidos.

As pesquisadoras farão a análise dos dados coletados. Todas as informações que você apresentar serão mantidas em sigilo, jamais serão divulgadas relacionadas ao seu nome ou da sua família, e somente serão utilizadas para este estudo. Ao término da pesquisa, os resultados serão divulgados em encontros científicos e revistas especializadas, contendo citações anônimas, sem que seu nome apareça associado à pesquisa.

Você não terá nenhum custo ou compensação financeira ao participar deste estudo. Você terá direito a indenização por qualquer tipo de dano resultante da sua participação na pesquisa.

O preenchimento dos questionários de coleta de dados não oferece risco imediato a você, porém considera-se a possibilidade de um risco subjetivo, pois algumas perguntas podem remeter à algum desconforto, evocar sentimentos ou lembranças desagradáveis ou ainda levar à um leve cansaço após responder todas as questões. Caso algumas dessas possibilidades ocorram, você poderá optar pela suspensão imediata do preenchimento dos questionários.

Não há benefícios diretos ou imediatos para você por participar deste estudo, mas poderá haver mudanças nos cuidados dados aos indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 após os profissionais e gestores de saúde tomarem conhecimento das conclusões do estudo.

Sua participação deverá ser inteiramente voluntária, ou seja, sem qualquer tipo de pressão. Você poderá desistir de participar em qualquer momento da pesquisa.

Se você concorda em participar, por favor, preencha os campos abaixo.

Considerando as colocações acima:

Eu, \_\_\_\_\_,

aceito participar deste estudo e, sendo minha participação totalmente voluntária, estou livre para a qualquer momento desistir de colaborar na pesquisa, sem qualquer prejuízo pessoal.

Eu recebi uma via deste Termo e tive a possibilidade de lê-lo.

Assinatura do(a) participante: \_\_\_\_\_

Assinatura da pesquisadora: \_\_\_\_\_

São Carlos, \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

**Endereço e telefone para contato com as pesquisadoras**

Natália Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Débora G. Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

Departamento de Medicina - UFSCar - tel. (16) 3351-8340 ou 3351-8978

**Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos da UFSCar**

Pró-Reitoria de Pós-Graduação e Pesquisa da UFSCar

Rodovia Washington Luiz, Km. 235 - Caixa Postal 676 - CEP 13.565-905

São Carlos - SP – Brasil.

Fone (16) 3351-8110. Endereço eletrônico: [cephumanos@ufscar.br](mailto:cephumanos@ufscar.br)

### **Anexo 3 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para profissionais de saúde (validação linguística da INF1-QoL)**

**Pesquisadoras:** mestranda Natália Parenti Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Profa. Dra. Débora Gusmão Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

**Instituição:** Universidade Federal de São Carlos – Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

**Pesquisa:** Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa.

Somos do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal de São Carlos (UFSCar) e estamos interessadas em realizar a adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida (INF1-QoL)” do inglês para o português. Pretendemos, com este estudo, fornecer um novo instrumento de mensuração de qualidade de vida, que possa subsidiar a construção de uma linha de cuidado integral para indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 no Sistema Único de Saúde.

Você está sendo convidado(a) para participar dessa pesquisa, intitulada **Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa**. Sua participação é totalmente voluntária. Não haverá qualquer tipo de prejuízo se você se recusar em colaborar com este projeto de pesquisa. Mas a sua colaboração é fundamental para que possamos alcançar o resultado pretendido neste projeto.

Você está sendo convidado(a) a participar dessa pesquisa porque é médico(a) ou enfermeiro(a) e pertence à Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica ([www.sbgm.org.br](http://www.sbgm.org.br)) ou à Sociedade Brasileira de Enfermagem em Genética e Genômica ([www.sbeegg.org](http://www.sbeegg.org)). Se você aceitar participar dessa pesquisa nós gostaríamos de: (1) coletar algumas informações pessoais suas; (2) apresentar uma versão semifinal do questionário INF1-QoL adaptado para o português, para sua análise; e (3) aplicar um questionário afim de avaliar a clareza e o grau de compreensão de cada uma das 14 questões do INF1-QoL adaptado. O instrumento de coleta de dados (questionário) será aplicado via Internet e não haverá limite de tempo para preenchimento do mesmo. Ao final, todos os 14 itens do questionário de avaliação do INF1-QoL deverão ser completamente preenchidos.

As pesquisadoras farão a análise dos dados coletados. Todas as informações que você apresentar serão mantidas em sigilo, jamais serão divulgadas relacionadas ao seu nome, e somente serão utilizadas para este estudo. Ao término da pesquisa, os resultados serão divulgados em encontros científicos e revistas especializadas, sem que seu nome apareça associado à pesquisa.

Você não terá nenhum custo ou compensação financeira ao participar deste estudo. Você terá direito a indenização por qualquer tipo de dano resultante da sua participação na pesquisa.

O preenchimento do questionário de coleta de dados não oferece risco imediato, porém considera-se a possibilidade de um risco subjetivo, pois você poderá ficar cansado(a) e/ou entediado(a) em respondê-lo. Caso isso ocorra, sugerimos que interrompa o preenchimento e retome em outro momento, se assim desejar.

Não há benefícios diretos ou imediatos para você por participar deste estudo, mas poderá haver mudanças nos cuidados dados aos indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 após os profissionais e gestores de saúde tomarem conhecimento das conclusões do estudo.

Sua participação deverá ser inteiramente voluntária, ou seja, sem qualquer tipo de pressão. Você poderá desistir de participar em qualquer momento da pesquisa.

Se você concorda em participar, por favor, preencha os campos abaixo.

Considerando as colocações acima:

Eu, \_\_\_\_\_,  
 aceito participar deste estudo e, sendo minha participação totalmente voluntária, estou livre para a qualquer momento desistir de colaborar na pesquisa, sem qualquer prejuízo pessoal.

Eu recebi uma via deste Termo e tive a possibilidade de lê-lo.

Assinatura do(a) participante: \_\_\_\_\_

Assinatura da pesquisadora: \_\_\_\_\_

São Carlos, \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

#### **Endereço e telefone para contato com as pesquisadoras**

Natália Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Débora G. Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

Departamento de Medicina - UFSCar - tel. (16) 3351-8340 ou 3351-8978

#### **Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos da UFSCar**

Pró-Reitoria de Pós-Graduação e Pesquisa da UFSCar.

Rodovia Washington Luiz, Km. 235 - Caixa Postal 676 - CEP 13.565-905 - São Carlos - SP –

Brasil. Fone (16) 3351-8110. Endereço eletrônico: [cephumanos@ufscar.br](mailto:cephumanos@ufscar.br)

## **Anexo 4 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para pessoas com NF1 (validação linguística da INF1-QoL)**

**Pesquisadoras:** mestranda Natália Parenti Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Profa. Dra. Débora Gusmão Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

**Instituição:** Universidade Federal de São Carlos – Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

**Pesquisa:** Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa.

Somos do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal de São Carlos (UFSCar) e estamos interessadas em realizar a adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida (INF1-QoL)” do inglês para o português. Pretendemos, com este estudo, fornecer um novo instrumento de mensuração de qualidade de vida, que possa subsidiar a construção de uma linha de cuidado integral para indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 no Sistema Único de Saúde.

Você está sendo convidado(a) para participar dessa pesquisa, intitulada **Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa**. Sua participação é totalmente voluntária. Não haverá qualquer tipo de prejuízo se você se recusar em colaborar com este projeto de pesquisa. Mas a sua colaboração é fundamental para que possamos alcançar o resultado pretendido neste projeto.

Você está sendo convidado(a) a participar dessa pesquisa porque é adulto, tem mais de 18 anos, e tem Neurofibromatose tipo 1. Se você aceitar participar dessa pesquisa nós gostaríamos de: (1) coletar algumas informações pessoais suas; (2) apresentar uma versão semifinal do questionário INF1-QoL adaptado para o português, para sua análise; e (3) aplicar um questionário afim de avaliar a clareza e o grau de compreensão de cada uma das 14 questões do INF1-QoL adaptado. O instrumento de coleta de dados (questionário) será aplicado via Internet e não haverá limite de tempo para preenchimento do mesmo. Ao final, todos os 14 itens do questionário de avaliação do INF1-QoL deverão ser completamente preenchidos.

As pesquisadoras farão a análise dos dados coletados. Todas as informações que você apresentar serão mantidas em sigilo, jamais serão divulgadas relacionadas ao seu nome, e somente serão utilizadas para este estudo. Ao término da pesquisa, os resultados serão



divulgados em encontros científicos e revistas especializadas, sem que seu nome apareça associado à pesquisa.

Você não terá nenhum custo ou compensação financeira ao participar deste estudo. Você terá direito a indenização por qualquer tipo de dano resultante da sua participação na pesquisa.

O preenchimento do questionário de coleta de dados não oferece risco imediato, porém considera-se a possibilidade de um risco subjetivo, pois você poderá ficar cansado(a) e/ou entediado(a) em respondê-lo. Caso isso ocorra, sugerimos que interrompa o preenchimento e retome em outro momento, se assim desejar.

Não há benefícios diretos ou imediatos para você por participar deste estudo, mas poderá haver mudanças nos cuidados dados aos indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 após os profissionais e gestores de saúde tomarem conhecimento das conclusões do estudo.

Sua participação deverá ser inteiramente voluntária, ou seja, sem qualquer tipo de pressão. Você poderá desistir de participar em qualquer momento da pesquisa.

Se você concorda em participar, por favor, preencha os campos abaixo.

Considerando as colocações acima:

Eu, \_\_\_\_\_,

aceito participar deste estudo e, sendo minha participação totalmente voluntária, estou livre para a qualquer momento desistir de colaborar na pesquisa, sem qualquer prejuízo pessoal.

Eu recebi uma via deste Termo e tive a possibilidade de lê-lo.

Assinatura do(a) participante: \_\_\_\_\_

Assinatura da pesquisadora: \_\_\_\_\_

São Carlos, \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

**Endereço e telefone para contato com as pesquisadoras**

Natália Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Débora G. Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

Departamento de Medicina - UFSCar - tel. (16) 3351-8340 ou 3351-8978

**Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos da UFSCar**

Pró-Reitoria de Pós-Graduação e Pesquisa da UFSCar

Rodovia Washington Luiz, Km. 235 - Caixa Postal 676 - CEP 13.565-905

São Carlos - SP – Brasil.

Fone (16) 3351-8110. Endereço eletrônico: [cephumanos@ufscar.br](mailto:cephumanos@ufscar.br)

## **Anexo 5 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para pessoas com NF1 (pré-teste do INF1-QoL)**

**Pesquisadoras:** mestranda Natália Parenti Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Profa. Dra. Débora Gusmão Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

**Instituição:** Universidade Federal de São Carlos – Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

**Pesquisa:** Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa.

Somos do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal de São Carlos (UFSCar) e estamos interessadas em realizar a adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na Qualidade de Vida (INF1-QoL)” do inglês para o português. Pretendemos, com este estudo, fornecer um novo instrumento para medir a qualidade de vida, que possa ajudar a construir uma linha de cuidado integral para indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 no Sistema Único de Saúde.

Você está sendo convidado(a) para participar dessa pesquisa, intitulada **Adaptação transcultural do questionário “Impacto da Neurofibromatose tipo 1 na qualidade de vida (INF1-QoL)” para a língua portuguesa**. Sua participação é totalmente voluntária. Não haverá qualquer tipo de prejuízo para você ou sua família, se você se recusar em colaborar com este projeto de pesquisa. Mas a sua colaboração é fundamental para que possamos alcançar o resultado pretendido neste projeto.

Você está sendo convidado(a) a participar dessa pesquisa porque é adulto, tem mais de 18 anos, e tem Neurofibromatose tipo 1. Se você aceitar participar dessa pesquisa nós gostaríamos de: (1) coletar algumas informações pessoais suas; (2) coletar sua autoclassificação clínica em relação à Neurofibromatose tipo 1; e (3) aplicar um questionário sobre qualidade de vida. O questionário tem 14 perguntas objetivas a respeito de sua qualidade de vida, saúde e outras áreas de sua vida, para você marcar uma alternativa em quatro (4) opções disponíveis. Os instrumentos de coleta de dados (questionários) serão aplicados via Internet e não haverá limite de tempo para preenchimento dos mesmos. Ao final, todos os itens dos questionários deverão ser completamente preenchidos.

As pesquisadoras farão a análise dos dados coletados. Todas as informações que você apresentar serão mantidas em sigilo, jamais serão divulgadas relacionadas ao seu nome ou da

sua família, e somente serão utilizadas para este estudo. Ao término da pesquisa, os resultados serão divulgados em encontros científicos e revistas especializadas, contendo citações anônimas, sem que seu nome apareça associado à pesquisa.

Você não terá nenhum custo ou compensação financeira ao participar deste estudo. Você terá direito a indenização por qualquer tipo de dano resultante da sua participação na pesquisa.

O preenchimento dos questionários de coleta de dados não oferece risco imediato a você, porém considera-se a possibilidade de um risco subjetivo, pois algumas perguntas podem remeter à algum desconforto, evocar sentimentos ou lembranças desagradáveis ou ainda levar à um leve cansaço após responder todas as questões. Caso algumas dessas possibilidades ocorram, você poderá optar pela suspensão imediata do preenchimento dos questionários.

Não há benefícios diretos ou imediatos para você por participar deste estudo, mas poderá haver mudanças nos cuidados dados aos indivíduos com Neurofibromatose tipo 1 após os profissionais e gestores de saúde tomarem conhecimento das conclusões do estudo.

Sua participação deverá ser inteiramente voluntária, ou seja, sem qualquer tipo de pressão. Você poderá desistir de participar em qualquer momento da pesquisa.

Se você concorda em participar, por favor, preencha os campos abaixo.

Considerando as colocações acima:

Eu, \_\_\_\_\_,  
aceito participar deste estudo e, sendo minha participação totalmente voluntária, estou livre para a qualquer momento desistir de colaborar na pesquisa, sem qualquer prejuízo pessoal.

Eu recebi uma via deste Termo e tive a possibilidade de lê-lo.

Assinatura do(a) participante: \_\_\_\_\_

Assinatura da pesquisadora: \_\_\_\_\_

São Carlos, \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

**Endereço e telefone para contato com as pesquisadoras**

Natália Bicudo ([natalia.bicudo@estudante.ufscar.br](mailto:natalia.bicudo@estudante.ufscar.br)) e Débora G. Melo ([dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br))

Departamento de Medicina - UFSCar - tel. (16) 3351-8340 ou 3351-8978

**Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos da UFSCar**

Pró-Reitoria de Pós-Graduação e Pesquisa da UFSCar

Rodovia Washington Luiz, Km. 235 - Caixa Postal 676 - CEP 13.565-905

São Carlos - SP – Brasil. Fone (16) 3351-8110. Endereço eletrônico: [cephumanos@ufscar.br](mailto:cephumanos@ufscar.br)

## Anexo 6 – Autorização da Professora Dra. Rosalie Ferner para adaptação do questionário INF1-QoL

Assunto **Re: About the INF1-QoL questionnaire**  
 De Ferner, Rosalie <rosalie.ferner@kcl.ac.uk>  
 Para dgmelo <dgmelo@ufscar.br>  
 Data 2019-09-03 09:34



Dear Professor Melo  
 We are happy for you to do your research - (just acknowledge our work when you publish)  
 Good luck and best regards  
 Rosalie ferner

Professor Rosalie E Ferner MD FRCP  
 Consultant Neurologist and Lead Clinician for Neurofibromatosis  
 Department of Neurology  
 Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust  
 Guy's Hospital  
 Great Maze Pond  
 London SE1 9RT

Secretary – Tel: 44(0)20-7188-3970  
 Co-ordinator – Henry Neville: Tel:44(0)20-7188-3959  
 Fax: 44(0)20-7188-4035

**From:** dgmelo <dgmelo@ufscar.br>  
**Sent:** 02 September 2019 10:17  
**To:** Ferner, Rosalie <rosalie.ferner@kcl.ac.uk>  
**Subject:** About the INF1-QoL questionnaire

Dear Prof. Rosalie Ferner,  
 Greetings!

My name is Débora Melo, I'm a medical geneticist and professor at the Federal University of São Carlos, Brazil.  
 I research the quality of life in NF1  
<https://eur03.safelinks.protection.outlook.com/?url=https%3A%2F%2Fonlinelibrary.wiley.com%2Fdoi%2F10.1007%2Fs10897-016-9939-8&amp;data=01%7C01%7Crosalie.ferner%40kcl.ac.uk%7C6c8f9c387fb8468f95c308d72f8667e0%7C8370cf1416f34c16b83c724071654356%7C0&amp;sdata=LzAlYOTQcPS1rrx%2FjMFQVvQ5p4crTV3H9EHo5m%2F58w%3D&reserved=0>  
 and, because of that, I have accessed your paper "Evaluation of quality of life in adults with neurofibromatosis 1 (NF1) using the Impact of NF1 on Quality Of Life (INF1-QOL) questionnaire" (Ferner et al., 2017).

Congratulations for the work! I think the INF1-QoL questionnaire is very useful. I believe that it can contribute to a better understanding of the subject, help in the clinical setting as well as for planning public health policies.

Dr. Bicudo and I are interested in making a cross-cultural adaptation of the questionnaire INF1-QoL to Brazilian Portuguese. We would like your agreement for that.

We intend to use the approach as proposed by Guillemin et al. (1993) – <https://eur03.safelinks.protection.outlook.com/?url=https%3A%2F%2Fwww.ncbi.nlm.nih.gov%2Fpubmed%2F8263569&amp;data=01%7C01%7Crosalie.ferner%40kcl.ac.uk%7C6c8f9c387fb8468f95c308d72f8667e0%7C8370cf1416f34c16b83c724071654356%7C0&amp;sdata=3%2FF00lcVz8qv1cCIZOxzI6OIJ2W%2BNcINgHzzzSM2Vqq%3D&reserved=0> and Beaton et al. (2000) – <https://eur03.safelinks.protection.outlook.com/?url=https%3A%2F%2Fwww.ncbi.nlm.nih.gov%2Fpubmed%2F11124735&amp;data=01%7C01%7Crosalie.ferner%40kcl.ac.uk%7C6c8f9c387fb8468f95c308d72f8667e0%7C8370cf1416f34c16b83c724071654356%7C0&amp;sdata=qRvHluXFr1CDLtAdXCFJaukW3EbdpGfgRxxr6%2BwXk%3D&reserved=0>. We hope to conduct a research project with a duration of two years, following all the recommended methodological steps.

We look forward to hearing from you.

Sincerely yours,  
 Débora

--  
 Débora Gusmão Melo  
 School of Medicine  
 Federal University of São Carlos  
 São Carlos, SP, Brazil  
 dgmelo@ufscar.br; debora.gusmao@gmail.com

## Anexo 7 – INF1-QoL original em inglês

### IMPACT OF NEUROFIBROMATOSIS 1 ON QUALITY OF LIFE QUESTIONNAIRE

#### (INF1-QoL)

*Please complete the following information*

Name

Hospital ID

Date of Birth

Age in years

Please tick one box below

Gender  Male  Female

Date questionnaire completed

**For EACH of the questions please tick ONE box that best describes how you have felt in the last month.**

Daily activities e.g. washing, dressing, cooking, housework

Social activities e.g. meeting family or friends, going to cinema, pub, cafe, sport

**Q1 Do problems with your vision interfere with studying, work, daily living activities, or social activities?**

- No problems with vision 0
- Mild problems but able to perform activities 1
- Moderate problems with vision cause me difficulty in performing activities 2
- Severe vision problems stop my activities 3

**Q2 Does the cosmetic appearance of your neurofibromas (the way they look) interfere with studying, work, daily living activities or social activities?**

- No difficulties with appearance of my neurofibromas 0
- Mild difficulties but able to perform activities 1
- The appearance of my neurofibromas causes moderate difficulty in performing activities 2
- The cosmetic appearance of my neurofibromas stops my activities 3

**Q3 Pain – Do you suffer from pain that interferes with studying, work, daily living activities or social activities**

- No problems with pain 0
- Mild problems but able to perform activities 1
- Pain causes me moderate difficulty in performing activities 2
- Severe pain stops my activities 3

**Q4 How bad is your pain usually?**

- 0 = no pain 0
- 1-4 = mild pain 1
- 5-7 = moderate pain 2
- 8-10 = severe pain 3

**Q5 Do learning problems (e.g. problems with reading, writing, spelling, maths, concentration, co-ordination, organisation) interfere with studying, work, daily living activities or social activities?**

- No problems with learning 0
- Mild problems but able to perform activities 1
- Learning problems cause me moderate difficulty in performing activities 2
- Severe learning problems stop my activities 3

**Q6 Do you have problems with your behaviour or personality that interfere with your studies, work daily living activities or social activities (e.g. difficulty in making friends, autism, difficulty in understanding jokes, gestures and body language?)**

- No problems with behaviour or personality 0
- Mild problems but able to perform activities 1
- Behaviour or personality causes me moderate difficulty in performing activities 2
- Severe behaviour or personality problems stop my activities 3

**Q7 Do you have problems with mobility and walking?**

- No problems with mobility and walking 0
- Mild problems but can manage without help 1
- Moderate problems with walking – need help to walk 2
- Severe problems walking -unable to walk at all 3

**Q8 Do you have problems with weakness, numbness or clumsiness of your hands that interfere with studying, work, daily living activities or social activities (e.g. using a knife and fork, writing, doing up buttons, doing the cooking, brushing your hair)?**

- No problems with using my hands 0
- Mild problems but can manage without help 1
- Moderate problems with using my hands– need help with daily living activities 2
- Severe problems with using my hands -unable to do daily living activities 3

**Q9 Do problems with your speech interfere with studying, work, daily living activities or social activities?**

- No problems with speech 0
- Mild problems but able to perform activities 1
- Moderate speech problems cause me some difficulty in performing activities 2
- Severe speech problems stop my activities 3

**Q10 Do problems with your bones interfere with studying, work, daily living activities or social activities? (e.g. scoliosis or curving of spine; pseudarthrosis – curving and fracture of bones in legs or arms; osteoporosis)**

- No problems with bones 0
- Mild problems with bones but able to carry out activities 1
- Moderate problems with bones – need help to carry out daily activities 2
- Severe problems with bones stop me carrying out activities 3

**Q11 Do problems with your breathing interfere with studying, work, daily living activities or social activities?**

- No problems with breathing 0
- Mild problems with breathing but able to carry out activities 1
- Moderate problems with breathing – need help to carry out activities 2
- Severe problems with breathing stop me carrying out activities 3

**Q12 Do problems with sleeping interfere with studying, work, daily living activities or social activities? (e.g. difficulty getting to sleep, waking up early or during the night, restless sleeping, bad dreams, excessive sleepiness)**

- No problems with sleep 0
- Mild problems but able to perform activities 1
- Moderate sleep problems cause me some difficulty in performing activities 2
- Severe sleep problems stop my activities 3

**Q13 Has NF1 affected your role and outlook on life? (e.g. career, confidence, relationships, caring for family, having children, fear of passing on NF1 to children)**

- No effect or positive effect 0
- Small negative effect 1
- Moderate negative effect 2
- Large negative effect 3

**Q14 Do you suffer currently from depression or anxiety?**

- No problem with anxiety or depression 0
- Mild anxiety or depression but can carry out my activities 1
- Moderate anxiety or depression that interferes with my activities 2
- Severe anxiety or depression that stops me doing my activities 3

If there is anything else, you would like to add about the impact of Neurofibromatosis 1 on your quality of life please write down your comments here.