

MARIANA LAÍS SILVA CELESTINO

**INTERFACE DA ODONTOLOGIA NA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL
QUE ASSISTE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS
GENÉTICAS RARAS**

**Faculdade de Odontologia
Universidade Federal de Minas Gerais
Belo Horizonte**

2022

Mariana Laís Silva Celestino

**INTERFACE DA ODONTOLOGIA NA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL
QUE ASSISTE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS
GENÉTICAS RARAS**

Dissertação apresentada ao Colegiado do Programa de Pós-Graduação em Odontologia da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Minas Gerais, como requisito parcial à obtenção do grau de Mestre em Odontologia.
Área de concentração: Saúde Coletiva.

Orientadora: Profa. Dra. Ana Cristina Borges de Oliveira

Coorientador: Prof. Dr. Mauro Henrique Nogueira Guimarães de Abreu

Belo Horizonte
2022

Ficha Catalográfica

C392i Celestino, Mariana Laís Silva.
2022 Interface da odontologia na equipe multiprofissional que
T assiste crianças e adolescentes com doenças genéticas raras
/ Mariana Laís Silva Celestino. -- 2022.

79 f. : il.

Orientadora: Ana Cristina Borges de Oliveira.
Coorientador: Mauro Henrique Nogueira Guimarães de Abreu.

Dissertação (Mestrado) -- Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Odontologia.

1. Doenças raras. 2. Saúde bucal. 3. Equipe de assistência ao paciente. 4. Crianças com deficiência. 5. Assistência odontológica para pessoas com deficiências. I. Oliveira, Ana Cristina Borges de. II. Abreu, Mauro Henrique Nogueira Guimarães de. III. Universidade Federal de Minas Gerais. Faculdade de Odontologia. IV. Título.

BLACK - D047



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
FACULDADE DE ODONTOLOGIA
COLEGIADO DO PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ODONTOLOGIA

FOLHA DE APROVAÇÃO

Interface da odontologia na equipe multiprofissional que assiste crianças e adolescentes com doenças genéticas raras

MARIANA LAÍS SILVA CELESTINO

Dissertação submetida à Banca Examinadora designada pelo Colegiado do Programa de Pós-Graduação em ODONTOLOGIA, como requisito para obtenção do grau de Mestre em ODONTOLOGIA, área de concentração SAÚDE COLETIVA.

Aprovada em 17 de outubro de 2022, pela banca constituída pelos membros:

Prof(a). Ana Cristina Borges de Oliveira - Orientador
Faculdade de Odontologia da UFMG

Prof(a). Mauro Henrique Nogueira Guimarães de Abreu
Faculdade de Odontologia da UFMG

Prof(a). Natália Cristina Ruy Carneiro
Faculdade Pitágoras

Prof(a). Denise Vieira Travassos
Faculdade de Odontologia da UFMG

Belo Horizonte, 17 de outubro de 2022.



Documento assinado eletronicamente por **Denise Vieira Travassos, Coordenador(a) de coordenação**, em 17/10/2022, às 16:45, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



Documento assinado eletronicamente por **Ana Cristina Borges de Oliveira, Professora do Magistério Superior**, em 17/10/2022, às 16:47, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



Documento assinado eletronicamente por **Natália Cristina Ruy Carneiro, Usuária Externa**, em 17/10/2022, às 16:56, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site https://sei.ufmg.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_or_gao_acesso_externo=0, informando o código verificador **1785279** e o código CRC **C0F54CAA**.

AGRADECIMENTOS

Aos meus pais, Adriana e Mauro, por me incentivarem incondicionalmente desde criança e por serem sempre meu porto seguro.

Ao meu esposo, Filliph, que mais do que ninguém compartilha comigo meus sonhos e que acredita em mim mais do que eu mesma.

À minha orientadora, Prof.^a Dra. Ana Cristina Borges de Oliveira, que se tornou exemplo de profissional e de pessoa, pela dedicação ao seu trabalho, pelo amor aos seus pacientes e pelo cuidado com todos os seus orientandos, por enxergar potencial em mim e por me acolher. Serei sempre grata pela orientação, pelas instruções, pelo incentivo, pelos “puxões de orelha” e por todo carinho que teve comigo.

Ao Prof. Dr. Mauro Henrique Nogueira Guimarães de Abreu, pela disponibilidade e paciência, pela orientação e pelos ensinamentos transmitidos. E a todos os demais professores do Programa de Pós-graduação da Faculdade de Odontologia da UFMG.

À Suélen, que se dispôs a me auxiliar nesse processo, que me impulsionou a buscar o melhor de mim durante a produção deste trabalho. Pela paciência, conselhos e disponibilidade.

Aos queridos colegas de mestrado da área Saúde Coletiva, que fizeram que a distância física proporcionada pela COVID-19 não fosse empecilho para que pudéssemos criar vínculos. Em especial agradeço à Gabriela, com quem compartilhei muito além da vida acadêmica.

A todo o grupo de pesquisa de Crianças e Adolescentes com Deficiência, pela parceria e pelo conhecimento dividido.

A toda minha família e amigos que sempre estiveram comigo na minha caminhada.

À Deus, que é Aquele que permite que tudo se realize, que me deu forças para chegar até aqui.

RESUMO

As doenças genéticas raras são condições frequentemente associadas com limitações físicas, intelectuais, sensoriais e/ou comportamentais, sendo que a maioria delas afeta crianças. Manifestações bucais como alteração de mucosa, cárie dentária, limitação de abertura bucal, anomalias dentárias, má oclusão, macroglossia e respiração bucal são comuns em nesta parcela da população. Na maioria das vezes, no entanto, esses indivíduos apresentam muita dificuldade de acesso ao tratamento odontológico adequado. A Osteogênese Imperfeita (OI) e as Mucopolissacaridoses (MPS) fazem parte do grupo de doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento esquelético. O conceito de cuidado multidisciplinar é amplamente discutido nas práticas na área da saúde. Um dos desafios dos profissionais de saúde que atuam em equipes multiprofissionais refere-se à integração da equipe de trabalho, encontrando dificuldades nesse processo, principalmente no que concerne à equipe de saúde bucal. Esta pesquisa objetivou identificar os fatores associados ao ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas ao dentista pela equipe multiprofissional. O estudo foi desenvolvido a partir de um banco de dados cujas informações foram coletadas em 2019 no Brasil. Foi realizado um estudo transversal com uma amostra de conveniência de 87 crianças e adolescentes com doenças genéticas raras [MPS (n=26) / OI (n=61)] e os pais/responsáveis. A amostra foi selecionada em ambulatórios médicos de serviços especializados ou de referência em doenças raras, de cinco estados brasileiros localizados nas regiões Sudeste e Nordeste (Ceará, Espírito Santo, Minas Gerais, Rio de Janeiro e São Paulo). Os pais/responsáveis responderam um questionário estruturado sobre o filho com condição rara [aspectos individuais e sociodemográficos (sexo, idade, cor da pele, renda familiar) e história médica e odontológica do filho (dor de dente nos últimos 12 meses e indicação por algum profissional para ir ao dentista)]. O tipo de condição rara (MPS ou OI) foi confirmado pelo prontuário médico do paciente. A criança/adolescente foi examinada quanto à má oclusão, anomalias dentárias, experiência de cárie dentária e gengivite. Previamente à coleta de dados, três examinadoras passaram pelo processo de calibração intra e inter examinador. Após a fase de calibração, foi realizado um estudo piloto. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética da UFMG. Os dados foram analisados por meio do *software Statistical Package for the Social Sciences (SPSS for Windows, versão 26.0)*. Foram realizadas análises univariada, bivariada e multivariada dos dados, considerando-se uma confiabilidade de 95%. A faixa etária dos participantes foi de dois a 21 anos (média: 10,4 anos / $\pm 5,6$). De acordo com as respostas, 17,3% das crianças e adolescentes com doenças raras (n=15) nunca tinham ido ao dentista. O motivo da maioria das consultas odontológicas foi profilaxia bucal ou manutenção preventiva (62,1%). Sobre a indicação odontológica pela equipe multiprofissional para levar a criança/adolescente ao dentista, segundo relato dos pais/responsáveis, 29,9% deles nunca receberam indicação de nenhum profissional para levar o filho ao dentista. O grupo de participantes do sexo feminino apresentou 2,67 vezes mais chance de ter sido indicado para consulta odontológica do que os participantes do sexo masculino (IC95%: 0,96-7,42). As crianças/adolescentes que os pais relataram história de dor de dente apresentaram 7,74 vezes mais chance de terem sido indicadas pela equipe multiprofissional para o atendimento odontológico (1,61-37,14). Concluiu-se que crianças e adolescentes com doença rara que eram do sexo feminino e tinham história de dor de dente

apresentaram maior chance de terem recebido indicação da equipe multiprofissional para buscarem atendimento odontológico.

Palavras-chave: Doenças raras. Saúde bucal. Equipe multiprofissional. Crianças com deficiência. Odontologia para pessoas com deficiência. Mucopolissacaridoses. Osteogênese imperfeita.

ABSTRACT

Interface of dentistry in the multiprofessional team that cares for children adolescents with rare genetic diseases

The rare genetic diseases are chronic, degenerative, progressive, and even disabling. They are diseases often associated with physical, intellectual, sensory and/or behavioral limitations, most of affect children. Oral manifestations such alterations in oral mucosa, dental caries experience, limited mouth opening, dental anomalies, malocclusion, macroglossia and mouth breathing are common in this portion of the population. Majority of the time, however, these individuals have great difficulty in accessing adequate dental treatment. Osteogenesis Imperfecta (OI) and Mucopolysaccharidoses (MPS) are part of the group of rare genetic diseases that affect skeletal development (bone and articular structure). The concept of multidisciplinary care is widely discussed in health practices. One of the challenges for the health professionals be able be working in multiprofessional teams refers to the integration of the work team, encountering difficulties in this process, especially regarding the oral health team. This research aimed to identify factors associated with the fact that children and adolescents with rare genetic diseases are referred to the dentist by the multiprofessional team. The study was developed from a database whose information was collected in 2019. A cross-sectional study was conducted with a convenience sample of 87 children and adolescents with rare genetic diseases [MPS (n=26) / OI (n=61)] and their parents/guardians. The sample was selected from specialized medical outpatient clinics or reference services in rare diseases, from five Brazilian states (Ceará, Espírito Santo, Minas Gerais, Rio de Janeiro, and São Paulo). The parents/guardians answered a questionnaire about the child with rare disease [individual and sociodemographic aspects (gender, age, skin color, family income)] and the child's medical and dental history (toothache in the last 12 months and indication by some professional to go to the dentist). The type of rare disease (MPS or OI) was confirmed by the patient's medical records. The child/adolescent was examined for malocclusion, dental anomalies, dental caries experience and gingivitis. Before data collection, three examiners was submitted an intra- and inter-examiner calibration process. (Kappa values between 0.78 and 1.00 for the clinical conditions investigated). After the calibration phase, a pilot study was conducted. The data were analyzed using the Statistical Package for the Social Sciences software (SPSS for Windows, version 26.0). Univariate, bivariate, and multivariate analyses of the data were performed, considering a reliability of 95%. The age range of children/adolescents was from two to 21 years (mean: 10.4 years /±5.6) and 17.3% of them had never gone to the dentist. The reason for most dental appointment was oral prophylaxis/preventive maintenance (62.1%). According to the parents/guardians, 29.9% of the children/adolescent had never been indicated to a dental appointment by multiprofessional team. Female patients were 2.67 times more likely to be referred to the dentist (95%CI:0.96-7.42). Children/adolescents with a history of toothache had a 7.74 times higher chance being indicated by the multiprofessional team for dental care (95%CI:1.61-37.14). ... study showed that female children and adolescents with rare genetic diseases ar... with a history of toothache were more likely to receive indication from the multiprofessional team to look for dental care. The present study found that female children and adolescents with rare genetic diseases

and with a history of toothache were more likely to receive indication from the multiprofessional team to look for dental care.

Keywords: Rare diseases. Dental health. Patient care team. Disabled children. Dental care for disabled. Mucopolysaccharidoses. Osteogenesis imperfecta.

LISTA DE QUADROS

Quadro 1-	Definição e categorização da variável dependente	39
Quadro 2-	Definição e categorização das variáveis independentes	40

LISTA DE TABELAS

Tabela 1-	Características sociodemográficas, padrão de atendimento odontológico e medidas clínicas odontológicas entre participantes com doenças genéticas raras (n=87)	52
Tabela 2-	Fatores associados ao ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas pela equipe multiprofissional (n=87)	54

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ABOI	Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita
AB	Atenção Básica
APS	Atenção Primária à Saúde
CAPES	Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
ceod	Dentes Decíduos Cariados, Extraídos Devido à Cárie E Obturados.
CNS	Conselho Nacional de Saúde
COEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CPOD	Dentes Cariados, Perdidos e Obturados
DAG	<i>Directed Acyclic Graphs</i>
DDE	Defeitos de Desenvolvimento de Esmalte
DR	Doença Genética Rara
EPI	Equipamento de Proteção Individual
ESF	Equipe de Saúde da Família
EURORDIS	<i>European Organization for Rare Diseases</i>
GAG	Glicosaminoglicanos
HC-UFMG	Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais
IPC	Índice Periodontal Comunitário
IBGE	Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
MPS	Mucopolissacaridoses
OI	Osteogênese Imperfeita
OIFE	<i>Osteogenesis Imperfecta Federation Europe</i>
PNAIGC	Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica
SNC	Sistema Nervoso Central
SPSS	<i>Statistical Package for Social Sciences Program</i>
SUS	Sistema Único de Saúde
UFMG	Universidade Federal de Minas Gerais
WHO	<i>World Health Organization</i>
VIF	<i>Variation Inflation Factor</i>

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	15
2	REVISÃO DE LITERATURA	17
2.1	Doenças genéticas raras	17
2.1.1	Doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento esquelético	19
2.1.2	Mucopolissacaridoses (MPS)	20
2.1.2.1	Classificação e características das MPS	20
2.1.2.2	Características orofaciais das MPS	24
2.1.3	Osteogênese Imperfeita (OI)	25
2.1.3.1	Classificação e características das OI	26
2.1.3.2	Características orofaciais das OI	27
2.2	Equipes multiprofissionais	28
3	JUSTIFICATIVA	33
4	OBJETIVOS	34
4.1	Objetivo geral	34
4.2	Objetivos específicos	34
5	HIPÓTESES	35
6	METODOLOGIA	36
6.1	Desenho de estudo	36
6.2	Campo de pesquisa	36
6.3	Aspectos éticos	36

6.4	População do estudo	37
6.4.1	Critérios de elegibilidade	38
6.5	Instrumento para coleta de dados	38
6.5.1	Elenco de variáveis	39
6.6	Exame clínico odontológico	40
6.7	Indicadores/Medidas	41
6.7.1	Má oclusão.....	41
6.7.2	Anomalias dentárias.....	41
6.7.3	Cárie dentária.....	42
6.7.4	Gengivite.....	42
6.8	Calibração dos examinadores	42
6.9	Estudo piloto	43
6.10	Estudo principal	43
6.11	Processamento de dados	43
6.11.1	Análise estatística.....	43
7	RESULTADOS, DISCUSSÃO E CONCLUSÃO	44
7.1	Artigo 1: Crianças e adolescentes com doenças genéticas raras: interface da odontologia na equipe multiprofissional	45
8	CONSIDERAÇÕES FINAIS	60
	REFERÊNCIAS	61
	APÊNDICES	68
	APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (pais/responsáveis)	68
	APÊNDICE B - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (participantes a partir de 18 anos de idade)	69
	APÊNDICE C - Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (participantes entre 8 e 17 anos de idade)	70
	APÊNDICE D - Questionário para os pais/responsáveis	71
	APÊNDICE E - Ficha de avaliação clínica odontológica	76

ANEXOS	78
ANEXO A - Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG- MPS	78
ANEXO B - Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG- OI	79

1 INTRODUÇÃO

Uma doença é considerada rara quando atinge até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos (BRASIL, 2014a; 2019; *EUROPEAN ORGANIZATION FOR RARE DISEASES-EURORDIS*, 2017; *WORLD HEALTH ORGANIZATION-WHO*, 2013a). Estimar a prevalência de enfermidades raras é uma atividade desafiadora, especialmente pela diversidade dos dados, de fontes de informação e dificuldade em padronização desses dados (WAKAP et al., 2020). Individualmente, uma doença rara apresenta baixa prevalência. Mas, quando agrupada a outras condições raras, o impacto epidemiológico é bastante significativo e assume proporção de problema de saúde pública (FÉLIX et al., 2022; FRIEDLANDER et al., 2022; IRIART et al., 2019; MOREIRA et al, 2018; SHOURICK et al., 2021; WHO, 2013a). Estima-se que existam 5.000 a 8.000 doenças raras que afetam 3,5 - 5,9% da população mundial, o que corresponde a 400 milhões de pessoas (FÉLIX et al., 2022; FRIEDLANDER et al., 2022; SHOURICK et al., 2021). No Brasil, são cerca de treze milhões de pessoas com alguma condição rara (BRASIL, 2019).

A maioria das doenças raras é de origem genética (80,0%), sendo muitas vezes hereditárias (FÉLIX et al., 2022; MOREIRA et al, 2018; SHOURICK et al., 2021; WHO, 2013a). Alguns sintomas e sinais associados às comorbidades são diagnosticados facilmente ao nascimento, enquanto outros surgem com o passar dos anos, durante a infância ou na vida adulta. A grande maioria dessas doenças não tem cura e, normalmente, o tratamento permanece por toda a vida, contemplando somente o alívio de sintomas (SJÖGREEN et al., 2015). Essas enfermidades geralmente são caracterizadas como debilitantes e crônico degenerativas. Por isso, há necessidade de acompanhamento médico contínuo. As crianças e adolescentes com doenças raras podem ter, com frequência, limitações físicas, intelectuais, sensoriais e/ou comportamentais. Tudo isso compromete muito a qualidade de vida e a autonomia do indivíduo afetado (AYMÉ et al., 2008; FORMAN et al., 2012; SCHIEPPATI et al., 2008).

Entre as manifestações clínicas de determinados grupos de doenças genéticas raras, as alterações orofaciais são muito comuns (CARNEIRO et al., 2017; DEPS et al., 2021; MOLINA-GARCÍA et al., 2016; PRADO et al., 2019; SJÖGREEN et al., 2015). Os indivíduos com alguma condição rara que afeta o desenvolvimento

esquelético apresentam maior chance de apresentarem cárie dentária, gengivite, má oclusão e anomalias dentárias do que indivíduos normotípicos (DEPS et al., 2021; MOLINA-GARCÍA et al., 2016; PRADO et al., 2019; 2022). No entanto, indivíduos com patologias raras possuem maior dificuldade de acesso à serviços odontológicos, o que pode comprometer ainda mais a condição bucal (CARNEIRO et al., 2017; DEBOSSAN et al., 2022; LIU et al., 2014; OLIVEIRA et al., 2008a; TOSI et al., 2015).

Considerando essa diversidade de alterações físicas e sistêmicas e problemas de saúde que os indivíduos com doenças raras podem apresentar, é essencial que eles sejam acompanhados por uma equipe multiprofissional. E, com a quantidade de alterações dentofaciais presentes em muitas doenças raras, é importante que essa equipe conte com a participação do cirurgião-dentista (HANISCH et al., 2018; PRADO et al., 2019; 2022; SJÖGREEN et al., 2015; VETTORE et al., 2020).

O comprometimento do desenvolvimento esquelético (estrutura óssea e articular) pode ser observado em determinado grupo de doenças genéticas raras (MOLINA-GARCÍA et al., 2016; PRADO et al., 2019; 2022; VETTORE et al., 2020). As Mucopolissacaridoses (MPS) e a Osteogênese Imperfeita (OI) são duas dessas doenças genéticas raras. Nelas, os indivíduos afetados apresentam diversas alterações dentofaciais (ABUKABBOS e AL-SINEEDI, 2013; CARNEIRO et al., 2021; DEPS et al., 2021; PRADO et al., 2019; 2022; TEIXEIRA et al., 2021; VETTORE et al., 2020).

Neste estudo foram abordadas grupos de doenças genéticas raras com alterações de desenvolvimento esquelético: Mucopolissacaridoses (MPS) e Osteogênese Imperfeita (OI). Essas condições foram selecionadas devido a presença de uma prevalência alta de alterações dentofaciais que a grande maioria dos indivíduos com MPS e OI possuem.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Doenças genéticas raras

As doenças raras são caracterizadas por diversos sinais e sintomas que podem variar não somente de doença para doença como também de pessoa para pessoa acometida pela mesma enfermidade. Algumas manifestações, consideradas relativamente frequentes, podem ser manifestações similares presentes em doenças que apresentam maior prevalência. Essa característica acaba dificultando o diagnóstico da doença rara, podendo causar grande sofrimento clínico e psicossocial aos indivíduos com doenças raras, bem como familiares (BRASIL, 2014a; IRIART et al., 2019; SJÖGREEN et al., 2015). Estima-se que cerca de 250 novas doenças raras são descritas por ano, ou seja, é um número importante de indivíduos a ser considerado (TRAJMAN, 2019).

O fato da maioria dessas doenças apresentar componente genético, que pode ser transmitido ou herdado, causa implicações no que se diz respeito a atenção à saúde da família, questões quanto a reprodução e condições clínicas. Sendo assim, o cuidado não deve ser restrito a um único indivíduo, mas à família como um todo. Afinal, todos poderão ser envolvidos e terem suas vidas impactadas, direta ou indiretamente (AURELIANO, 2018; SJÖGREEN et al., 2015). Com o avanço da tecnologia, novos genes são identificados como fatores causais de doenças, resultando em um aumento no número de doenças raras conhecidas e de diagnósticos (WAKAP et al., 2020).

Os avanços tecnológicos também propiciaram o desenvolvimento de novas tecnologias para os tratamentos de muitas doenças raras. E grande parte destes avanços, e a incorporação dos mesmos nos serviços de saúde podem ser atribuídos a luta de associações representantes de pacientes com essas condições e os ativistas na área da saúde (TRAJMAN, 2019).

Devido à fatores como baixa prevalência dessas condições, atrasos entre o início dos sintomas e o diagnóstico e dificuldades em padronização de procedimentos diagnósticos, há escassez de informações acerca da história clínica e natural delas, portanto o tratamento de pacientes com doenças raras é dificultado (BRASIL, 2014a; IRIART et al., 2019; WAKAP et al., 2020). A jornada terapêutica na busca por

diagnóstico e tratamento levam os indivíduos com doenças genéticas raras a muitos serviços de saúde. Por isso, em muitos casos eles acabam sendo submetidos a tratamentos tardios e, até mesmo, inadequados (AURELIANO, 2018; MOLINA-GARCIA *et al.*, 2016).

O Brasil é um dos poucos países que possui políticas públicas específicas de para a população com doenças raras (BRASIL, 2014a; 2014b; 2019; 2021; LIMA e HOROVITZ, 2014). A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e melhorar a qualidade de vida das pessoas com doenças raras. É responsável por instituir incentivos financeiros de custeio, além de ser programada por meio dos princípios de atenção centrada nas necessidades das pessoas, de forma humanizada. Busca cumprir essas metas através de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (BRASIL, 2014a, 2014b; 2019; 2021). A política busca reconhecer a doença rara propriamente dita, bem como a necessidade do cuidado integral, como mencionado nas diretrizes do SUS (AURELIANO, 2018; BRASIL, 2014a; 2014b; 2021; IRIART *et al.*, 2019). A implementação efetiva da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é essencial para que os pacientes tenham efetivamente maior acesso à uma atenção integral no sistema público de saúde (BRASIL, 2019; 2021; IRIART *et al.*, 2019).

O grupo de doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento esquelético inclui mais de 400 tipos de enfermidades. As alterações esqueléticas podem estar presentes em diferentes regiões do corpo, inclusive na região orofacial (MOLINA-GARCÍA *et al.*, 2016; PRADO *et al.*, 2019; 2022; VETTORE *et al.*, 2020).

Molina-Garcia *et al.* (2016) realizaram uma revisão sistemática com oito estudos para avaliar o estado de saúde bucal de indivíduos com doenças raras. Foram incluídas seis doenças raras (Hipogamaglobulinemia, Síndrome de Rett, Síndrome de Marfan, Síndrome de Prader-Willi, Fibrose Cística e Síndrome de Cri du Chat). O estudo evidenciou que, quando comparados a grupos sem doenças raras, os demais participantes da pesquisa foram identificados com maior prevalência de hipoplasia de esmalte, bruxismo, mordida aberta anterior, palato atrésico, macroglossia e respiração bucal.

2.1.1 Doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento esquelético

Foram selecionadas para esta pesquisa dois grupos de condições raras (MPS e OI) afetam a estrutura do tecido ósseo, com significativo comprometimento craniofacial e dentário (CARNEIRO et al., 2021; DEBOSSAN et al., 2022; DE ARAGÃO et al., 2011; DEPS et al., 2021; PRADO et al., 2019; 2022; TEIXEIRA et al., 2021).

A característica mais prevalente nos indivíduos com doenças genéticas raras com alterações de desenvolvimento esquelético é a baixa estatura. Há uma desproporção entre partes do corpo, como pernas e braços mais curtos em comparação ao tronco (FOSTER et al., 2014; GIUGLIANI et al., 2016). E as más formações craniofaciais, podem favorecer a presença de infecções de vias áreas superiores, que muitas vezes podem evoluir para quadros de pneumonia (PITREZ e PITREZ, 2003). A pneumonia em indivíduos com essas enfermidades, como por exemplo naqueles com MPS, pode agravar o quadro sistêmico, aumentando a possibilidade de internações hospitalares (CARNEIRO et al., 2017; DEPS et al., 2021; LIN et al., 2014).

Manifestações bucais como alteração de mucosa, defeito de desenvolvimento dentário (DDE), dentinogênese imperfeita, cárie dentária, limitação de abertura bucal, anomalias dentárias, má oclusão, impactação dentária, macroglossia e respiração bucal são muito prevalentes nessa parcela da população. Além de todas essas características, na maioria das vezes, esses indivíduos apresentam muita dificuldade de acesso ao tratamento odontológico adequado, inclusive no serviço privado (CARNEIRO et al., 2021; DEBOSSAN et al., 2022; DEPS et al., 2021; HANISCH et al., 2018; KHAN et al., 2017; PRADO et al., 2019; 2022; TEIXEIRA et al., 2021; TOSI et al., 2015; VETTORE et al., 2020).

Quando a doença é diagnosticada corretamente mais cedo, e o tratamento, quando existe, é iniciado precocemente, há a possibilidade de ter maior qualidade de vida, auxiliando no controle de sinais, sintomas e na evolução das comorbidades (AURELIANO, 2018).

2.1.2 Mucopolissacaridoses (MPS)

As MPS são um grupo de doenças genéticas raras causadas pela deficiência de certas enzimas lisossômicas que catalisam os glicosaminoglicanos (GAG) (MUENZER, 2011; NEUFELD e MUENZER). O acúmulo de GAG no interior das células desregula as funções celulares, com isso há um comprometimento progressivo dos sistemas fisiológicos dos indivíduos afetados (GIUGLIANI *et al.*, 2012). Considerada um grupo de doenças de depósito lisossômico, as MPS destacam-se entre as mais frequentes do grupo (GIUGLIANI *et al.*, 2012; 2016).

São onze enzimas lisossômicas que participam do catabolismo dos GAGs, provocando os sete tipos de MPS que são mais conhecidos (FEDERHEN *et al.*, 2020; GIUGLIANI *et al.*, 2012; KHAN *et al.*, 2017; MARTINS *et al.*, 2009; NEUFELD e MUENZER, 2001). Com exceção da MPS tipo II, as MPS são herdadas de forma autossômica recessiva e afetam os indivíduos dos sexos masculino e feminino igualmente (GIUGLIANI *et al.*, 2012; MUENZER, 2011).

Estima-se que a incidência global das MPS seja de 1:25.000 para 1:52.000 nascidos vivos (KHAN *et al.*, 2017; MARTINS *et al.*, 2009). Os tipos de MPS mais comuns são MPS-I e MPS-II (GIUGLIANI *et al.*, 2012). No Brasil foram identificados 1069 indivíduos com MPS entre 2004 e 2013 (FEDERHEN *et al.*, 2020).

2.1.2.1 Classificação e características das MPS

MPS tipo I (Síndrome de Hurler, Hurler-Scheie e Scheie)

A MPS I é caracterizada pela deficiência da enzima α -Liduronidase, sendo subdivida em duas síndromes: Síndrome de Hurler e Síndrome de Hurler-Scheie. A Síndrome de Hurler é considerada a forma mais grave da doença, podendo levar a morte ainda na infância, já a Síndrome de Hurler-Scheie apresenta características mais brandas (GIUGLIANI *et al.*, 2012; KHAN *et al.*, 2017; NEUFELD e MUENZER, 2001).

Ao nascimento, o bebê como MPS I apresenta-se como normotípico, embora possa ter hérnias inguinais ou umbilicais. O diagnóstico comumente é dado até o 18º mês de vida, sendo as primeiras manifestações inespecíficas (NEUFELD e MUENZER, 2001). A incidência estimada de MPS I é de 1 em cada 100.000 nascidos vivos (GIUGLIANI *et al.*, 2012).

Indivíduos com MPS I apresentam deformidades esqueléticas, infecções recorrentes no trato respiratório superior, hérnias inguinais e umbilicais, características faciais grosseiras, hepatoesplenomegalia e aumento da língua (FEDERHEN et al., 2020; GIUGLIANI et al., 2012; KHAN et al., 2017; MARTINS et al., 2009; NEUFELD e MUENZER, 2001). A perda de audição também pode ocorrer causada pelas infecções recorrentes do ouvido. Atraso no desenvolvimento e comprometimento do sistema nervoso central (SNC) também são identificados (KHAN et al., 2017).

MPS tipo II (Síndrome de Hunter)

A MPS II (Síndrome de Hunter) é subdivida em dois subgrupos MPS IIA e MPS IIB. Essa subdivisão ocorre devido a atributos clínicos, já que a atividade da enzima iduronato-2-sulfatase é deficiente de maneira similar em ambas as formas (KHAN et al., 2017). Diferentemente dos outros tipos de MPS, a MPS II é uma condição genética recessiva associada ao X que afeta principalmente pacientes do sexo masculino. No entanto, são relatados casos raros de indivíduos do sexo feminino com MPS II (GIUGLIANI et al., 2012; KHAN et al., 2017; MUENZER, 2011).

As alterações na MPS II podem incluir atraso no desenvolvimento físico e cognitivo, engrossamento das características faciais, com espessamento dos lábios, língua e narinas, disostose múltipla, atraso progressivo do crescimento resultando em baixa estatura e rigidez articular com restrição dos movimentos, macrocefalia, pescoço curto, tórax largo, atraso na erupção dentária, perda auditiva, hepatoesplenomegalia e hérnias inguinais e umbilicais (KHAN et al., 2017). O acometimento neurológico extenso é semelhante ao dos estágios tardios da MPS III e, precede a morte, que geralmente ocorre entre 10 e 15 anos. Algumas vezes o óbito pode acontecer mais precocemente (GIUGLIANI et al., 2012; KHAN et al., 2017; NEUFELD e MUENZER, 2001).

A expectativa de vida difere em duas formas: indivíduos com a forma leve atingem a idade adulta, enquanto os indivíduos afetados pela forma grave geralmente morrem nas duas primeiras décadas de vida (KHAN et al., 2017).

MPS tipo III (Síndrome de Sanfilippo)

A MPS III (Síndrome de Sanfilippo) possui quatro subcategorias, apresentando poucas diferenças clínicas entre si (III-A, III-B, III-C, III-D). Está associada à

degradação incompleta do heparan sulfato, apesar de diferentes enzimas estarem deficientes em cada subtipo da MPS III (heparan-N-sulfatase no tipo A, a-N-acetilglucosaminidase no tipo B, acetil-CoA:a-glucosaminida acetiltransferase no tipo C e N-acetil-glucosamina 6-sulfatase no tipo D). As manifestações clínicas ficam evidentes entre dois e seis anos de idade (GIUGLIANI et al., 2012; NEUFELD e MUENZER, 2001).

A variação fenotípica entre os indivíduos com MPS III ocorre em menor grau do que nas outras MPS. Isso acontece possivelmente porque formas muito leves de MPS III podem não ser diagnosticadas. A MPS III é caracterizada por degeneração grave do SNC e atraso progressivo no desenvolvimento (KHAN et al., 2017; NEUFELD e MUENZER, 2001). Indivíduos com MPS III, apresentam convulsões, disfagia e apneia do sono. Devido à característica progressiva, comumente na segunda ou na terceira década de vida os indivíduos apresentam demência e vivem em estado vegetativo (MUENZER, 2011).

De todas os tipos MPS, a MPS-III é a possui anormalidades físicas mais leves. Geralmente, há um aumento excessivo de pelos, presença de problemas cardíacos, respiratórios e auditivos, hepatoesplenomegalia, hérnia umbilical e inguinal (GIUGLIANI et al., 2012; KHAN et al., 2017; MUENZER, 2011).

MPS tipo IV (Síndrome de Morquio)

A MPS IV (Síndrome de Mórquio) é determinada pela deficiência das enzimas N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatase (GALNS) e β -galactosidase (GLB1), resultando em MPS IVA e IVB. A MPS IV tem impacto mínimo na função cognitiva, distinguindo-a de outras formas de MPS (KHAN et al., 2017).

Na MPS IV há comprometimento dos tecidos cartilagosos e do desenvolvimento ósseo, levando à displasia esquelética. As características clínicas incluem anomalia óssea grave, resultando em extrema baixa estatura. Também há pescoço e tronco curtos, cifoescoliose, subluxação atlantoaxial, hiper frouxidão das articulações, turvação fina da córnea, compressão da medula espinhal cervical, pé plano, andar bamboleante, fâcies com feições grosseiras, hepatoesplenomegalia, hérnias umbilicais e inguinais, perda auditiva, dentes pequenos com comprometimento do esmalte e prevalência maior de lesões cariosas.

De forma geral, nos indivíduos com MPS IV não há acometimento do SNC. Na MPS IVA há fadiga, apneia do sono, respiração curta com restrição pulmonar,

obstrução traqueal e infecções recorrentes de ouvido e no trato respiratório. As características clínicas da MPS IVB são geralmente mais leves do que as associadas à MPS IVA (GIUGLIANI et al., 2012; KHAN et al., 2017).

MPS tipo VI (Síndrome de Maroteux-Lamy)

A MPS VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy) é causada pela deficiência da enzima N-acetilgalactosamina-4-sulfatase. Os sintomas variam a partir do grau de comprometimento entre os indivíduos acometidos (KHAN et al., 2017).

O desenvolvimento intelectual geralmente é normal, embora deficiências físicas e visuais possam limitar o desempenho psicomotor (KHAN et al., 2017; NEUFELD e MUENZER, 2001).

Os sintomas da MPS VI incluem baixa estatura, problemas de visão, opacificação da córnea, características faciais grosseiras, hérnia umbilical, *pectus carinatum* (“peito de pombo”), disostoses múltiplas, síndrome do túnel do carpo, hérnia umbilical e inguinal, e hepatoesplenomegalia. Doenças cardíacas e pulmonares também podem estar presentes. A macrocefalia pode ocorrer, embora seja menos comum (KHAN et al., 2017; GIUGLIANI et al., 2012).

MPS tipo VII (Síndrome de Sly)

A MPS VII (Síndrome de Sly) é caracterizada pela deficiência da enzima β -D-glicuronidase. As pessoas acometidas pela MPS VII podem apresentar atraso cognitivo, anormalidades esqueléticas, hérnias, turvação da córnea, hidrocefalia, baixa estatura, doença cardíaca e características faciais grosseiras. A partir dos oito anos de idade, é possível identificar certo grau de opacidade corneada. Já o déficit no desenvolvimento cognitivo é mais evidente até os três anos de idade, não demonstrando ser progressivo. Além disso, não costuma haver regressão neurológica após esta idade (NEUFELD e MUENZER, 2001).

Recém-nascidos com uma forma grave podem apresentar acúmulo anormal de fluidos corporais em vários tecidos (hidropisia fetal); podendo causar o óbito do bebê (KHAN et al., 2017). Como na maioria das formas da MPS, um espectro de gravidade clínica ocorre na MPS VII, com as formas neonatal e leve representando as duas extremidades de um espectro clínico. Em contrapartida, o primeiro paciente descrito com MPS VII apresentava um fenótipo intermediário (NEUFELD e MUENZER, 2001).

MPS tipo IX (Síndrome de Natowicz)

A MPS IX (Síndrome de Natowicz) é uma forma extremamente rara de MPS. É causada pela deficiência da enzima hialuronidase. Esta forma de MPS foi descrita pela primeira vez em 1996 (KHAN et al., 2017; NEUFELD e MUENZER, 2001).

Devido ao fato de apresentar baixa frequência, existem poucos relatos na literatura desta forma de MPS. Os principais achados clínicos são massas nodulares bilaterais de tecidos moles periarticulares, com episódios breves de edema doloroso das massas nodulares e edema cutâneo generalizado que se resolve espontaneamente. Os indivíduos afetados com a MPS IX possuem baixa estatura, fácies grosseiras, inteligência normal, histórico de hérnia umbilical e/ou inguinal, mobilidade articular reduzida e displasia esquelética, podendo apresentar características craniofaciais levemente dismórficas (NEUFELD e MUENZER, 2001). Também há relatos de fenda palatina e infecções frequentes de ouvido e respiração bucal (KHAN et al., 2017). A presença de respiração bucal está associada a presença de um espaço nasofaringe reduzido (PITREZ e PITREZ, 2003).

2.1.2.2 Características orofaciais das MPS

As alterações faciais e orais estão presentes na grande maioria dos indivíduos com MPS. De acordo com a literatura, as mais prevalentes são: lábios grossos, macroglossia, língua protrusa e limitações de abertura de boca, interposição lingual, palato atrésico e ogival, defeito no desenvolvimento do côndilo, trismo e encurtamento do ramo da mandíbula, mordida aberta anterior e mordida cruzada posterior (ANTUNES et al., 2013; CARNEIRO et al., 2017; 2021; DEPS et al., 2021; PRADO et al., 2019; RIBEIRO et al., 2015). Também há relatos de bruxismo (ONÇAG et al., 2006; RIBEIRO et al., 2015).

No caso específico dos dentes, são muito prevalentes as seguintes condições clínicas: atraso na erupção dos dentes, impactação dentária e anomalias dentárias de forma, número, tamanho e posição (defeitos de desenvolvimento de esmalte (DDE), agenesias, hipercementose, taurodontismo) e cárie dentária (ANTUNES et al., 2013; CARNEIRO et al., 2017; 2021; DEPS et al., 2020; 2021; ONÇAG et al., 2006; PRADO et al., 2019; RIBEIRO et al., 2015).

Além disso, é bastante frequente a higiene bucal deficiente, com presença abundante de cálculo dentário e hipertrofia e sangramento gengival (ANTUNES et al.,

2013; DEPS et al., 2020; 2021; PRADO et al., 2019). A qualidade da higiene bucal está relacionada ao quadro clínico do paciente e capacidade intelectual e motora (ANTUNES et al., 2013; DEPS et al., 2020; 2021; PRADO et al., 2019; TEIXEIRA et al., 2015).

2.1.3 Osteogênese Imperfeita (OI)

A OI, ou “doença dos ossos de vidro”, é uma condição genética rara causada por alteração na produção de tecido conjuntivo e envolve um grupo heterogêneo de doenças hereditárias. É uma condição autossômica dominante, podendo ser autossômica recessiva em alguns casos (HUBER, 2007; OSTEOGENESIS IMPERFECTA FEDERATION EUROPE-OIFE, 2018; RAUCH e GLORIEUX, 2004; SILLENCE et al., 1979; VAN DIJK e SILLENCE, 2014).

A OI é uma desordem do tecido estrutural e de suporte. Na grande maioria dos casos (95,0%) a anomalia genética tem origem nas mutações presentes nos genes associados à formação de colágeno, sendo o colágeno tipo I o mais comum (genes COL1A1 e COL1A2) (RAUCH e GLORIEUX, 2004). Sendo assim, os tecidos compostos de colágeno podem ser atingidos (ossos, córnea, esclera, dentina e tendões) (HUBER, 2007; SILLENCE et al., 1979).

A incidência da OI é de um em cada 10.000 a 20.000 nascidos vivos, correspondendo a cerca de 560 mil pessoas com a doença em todo o mundo (0,008% da população mundial) (OIFE, 2018; VAN DIJK e SILLENCE, 2014). No Brasil não existem dados oficiais a respeito da distribuição da doença na população. Segundo informações da Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita (ABOI), há uma projeção que sugere aproximadamente 12.000 indivíduos com OI no país (ABOI, 2018).

Não há cura para a OI. Tratamentos como fisioterapia, cirurgias ortopédicas e uso de medicações são importantes e utilizados com frequência. No entanto, embora melhorem a qualidade de vida, ainda não existem tratamentos capazes de alterar a fragilidade óssea desses pacientes (RAUCH e GLORIEUX, 2004). Indivíduos com OI requerem cuidados especiais e contínuos, como realização de terapias, utilização de medicações, o que implica na intensa dedicação diária dos pais e/ou cuidadores (DEBOSSAN et al., 2022; PRADO et al., 2022; TEIXEIRA et al., 2021)

2.1.3.1 Classificação e características das OI

O diagnóstico clínico da OI acontece com base nos sinais e sintomas (RAUCH e GLORIEUX, 2004; SILLENCE et al., 1979; VAN DIJK e SILLENCE, 2014). A principal característica clínica da OI é a fragilidade óssea, que ocasiona fraturas ao longo da vida e atraso no crescimento. As condições clínicas mais prevalentes são: esclera azulada, frouxidão articular, perda da audição e alterações orofaciais, sendo a dentinogênese imperfeita (DI) a mais prevalente (HUBER, 2007; RAUCH e GLORIEUX, 2004; SILLENCE et al., 1979; VAN DIJK e SILLENCE, 2014).

De acordo com as características clínicas, a OI foi inicialmente classificada em leve (OI tipo I), letal (OI tipo II), grave (OI tipo III) e moderada (OI tipo IV) (SILLENCE et al., 1979). A Sociedade Internacional de Displasias Esqueléticas sugeriu acrescentar a OI tipo V, que apresenta formação de calcificação progressiva das membranas interósseas nos antebraços e pernas (VAN DIJK e SILLENCE, 2014).

OI tipo I

É o tipo de OI mais prevalente entre os indivíduos acometidos pela doença, ocorrendo em cerca de 60 a 70,0% dos casos. É uma forma leve da doença. O indivíduo é afetado por fraturas ósseas pós-natais. Pode estar presente surdez, hiperextensibilidade articular, esclera azul, osteoporose, deformidades esqueléticas e rosto em formato triangular. A frequência de fraturas dos ossos longos é menor (RAUCH e GLORIEUX, 2004; SILLENCE et al., 1979; VAN DIJK e SILLENCE, 2014).

OI tipo II

É considerada a forma mais rara e grave da doença, com uma fragilidade óssea grave. Por volta da 20ª semana já é possível observar a gravidade da doença. Diversas fraturas intrauterinas. Entre as características clínicas estão ossos longos curtos, enrugados, com deformações anguladas e deficiência na ossificação dos ossos faciais e cranianos (SILLENCE et al., 1979; VAN DIJK e SILLENCE, 2014). A incidência da doença é de 6/100.000 nascidos vivos, sendo associada, com frequência, à quadros de insuficiência pulmonar, cardíaca e pneumonia. A grande maioria dos casos vem a óbito no primeiro mês de vida o restante são natimortos (SILLENCE et al., 1979; VAN DIJK e SILLENCE, 2014).

OI tipo III

Está presente em 20,0% dos indivíduos com OI (SILLENCE et al., 1979; RAUCH e GLORIEUX, 2004), sendo uma manifestação grave da doença. Presença de baixa estatura, fraqueza muscular grave, osteopenia generalizada com deformidade esquelética progressiva, perda auditiva precoce, limitação de mobilidade, cores variáveis da esclera (azul-acinzentada a branca-acinzentada) e DI (RAUCH e GLORIEUX, 2004).

OI tipo IV

Forma moderada da doença, com uma prevalência de 10,0% na população com OI. Este grupo tem fenótipos que não se encaixam perfeitamente nos tipos I e III (HUBER, 2007; RAUCH e GLORIEUX, 2004; SILLENCE et al., 1979). As características clínicas são baixa estatura, coloração normal da esclera, osteoporose, diminuição da mobilidade, fraturas ósseas recorrentes e deformação esquelética dos ossos longos e coluna vertebral. A DI pode estar presente nas duas dentições, sendo os dentes permanentes menos afetados (RAUCH e GLORIEUX, 2004; SILLENCE et al., 1979).

OI Tipo V

Descrita como uma forma nova de OI, com características clínicas, histológicas e moleculares distintas (RAUCH e GLORIEUX, 2004). Caracterizada por calcificação da membrana interóssea do antebraço, luxação da cabeça do rádio, linha radiodensa metafisária subfisária e formação de calo hiperplásico (VAN DIJK e SILLENCE, 2014).

Em uma revisão sistemática, Silience e Van Dijk (2014) descreveram uma classificação nova da OI baseada nas características clínicas da doença. Essa nova nomenclatura da OI é subdividida em cinco tipos. Os autores enfatizaram a importância do fenótipo para diagnosticar, classificar e avaliar a gravidade da OI. Os tipos de OI foram classificados como leve, moderado, grave, muito grave e letal.

2.1.3.2 Características orofaciais da OI

Os indivíduos com OI geralmente apresentam face triangular. Devido às alterações de crescimento ósseo, pode haver hipoplasia de maxila, causando má oclusão classe III de Angle. Há presença de más oclusões como mordida aberta, mordida cruzada anterior e mordida cruzada posterior (PRADO et al. 2022).

A OI está associada a uma prevalência alta de anomalias dentárias. Dentre as mais citadas na literatura está a dentinogênese imperfeita, hipoplasia de esmalte, microdontia, impaction dentária, rotações dentárias, hipodontia, dilaceração radicular, taurodontismo (câmaras pulpares estendidas apicalmente), atraso irruptivo dos segundos molares permanentes, coroa bulbosa, obliteração pulpar e pedra pulpar (MALMGREN et al., 2017; PRADO et al., 2022; RETROUVEY et al., 2019; TEIXEIRA et al., 2021; THUESEN et al. 2018). Em alguns casos, as anomalias dentárias podem ser associadas com disfunções de fala e de mastigação, bem como provocar problemas estéticos (MALMGREN et al., 2017; PRADO et al., 2022).

2.2 Equipes multiprofissionais

Existe uma variedade de tipos e configurações de equipe em todo setor de saúde (ROSEN et al., 2018). As equipes de atendimento realizam tarefas que vão desde o diagnóstico, planejamento de tratamentos, até a execução destes tratamentos. Elas também podem ser divididas em subcategorias, como equipes que se concentram em uma população de pacientes ou tipo de doença, e aquelas equipes que se concentram em um ambiente de prestação de cuidados (ROSEN et al., 2018). O trabalho em equipe quando eficaz, além de proteger os pacientes de riscos à saúde, melhoram os resultados e permite um ambiente de trabalho mais positivo e resiliente (ROSEN et al., 2018).

Para um cuidado ampliado em saúde, é necessária uma visão multidimensional para as necessidades do indivíduo e deve ser desenvolvido através de um trabalho multiprofissional e interdisciplinar, para desenvolvimento de ações mais efetivas nos serviços de saúde, provocando troca de experiências e novos conhecimentos. Este modelo, portanto, exercem expressiva influência na resolutividade, eficiência e integralidade do cuidado (SANTOS et al., 2021).

O trabalho em equipe multiprofissional consiste em uma modalidade de trabalho coletivo que se configura em uma relação mútua entre as múltiplas intervenções técnicas e a interação dos agentes de diferentes áreas profissionais. A equipe multiprofissional é a equipe com profissionais de diferentes áreas atuando conjuntamente, sendo a articulação dos trabalhos especializados não problematizada (PEDUZZI, 2001). Normalmente, as equipes multiprofissionais são compostas por profissionais de quatro ou cinco áreas de atuação, sendo as mais presentes o médico e o enfermeiro, seguidos do nutricionista, assistente social, farmacêutico, psicólogo,

fisioterapeuta e terapeuta ocupacional (SAINT-PIERRE et al., 2018). O cirurgião-dentista não é considerado parte da equipe multiprofissional na grande maioria das vezes (DEPS et al., 2021; PRADO et al., 2019; 2020; TEIXEIRA et al., 2021).

A interprofissionalidade está atrelada à noção do trabalho em equipe de saúde, refletindo sobre o papel de cada profissional, buscando resolução de problemas e a negociação nos processos de decisão. A prática de trabalho interprofissional acontece a partir da construção de conhecimentos, de forma dialógica, respeitando as singularidades e diferenças dos diversos profissionais envolvidos (ARAÚJO et al., 2017; BATISTA, 2012; ZWARENSTEIN et al., 2009). A colaboração interprofissional é o processo no qual diferentes grupos profissionais (profissionais de saúde e/ou assistência social) trabalham juntos para promover melhorias nos cuidados de saúde (ZWARENSTEIN et al., 2009). Por meio da efetivação da interprofissionalidade é possível promover um espaço de aprendizado coletivo para todos os envolvidos, incentivando a interação entre as disciplinas, com diálogo e cooperação entre os profissionais de saúde. Portanto, estar trabalhando em um mesmo ambiente, junto em uma atividade não significa que a equipe está trabalhando de maneira interprofissional (ARAÚJO et al., 2017).

As dificuldades normalmente percebidas no trabalho em equipe são compartilhar percepções diferentes sobre o mesmo objeto, a aceitação dos colegas, estabelecer consenso e a resistência em problematizar as próprias crenças (FAQUIM et al., 2022). Foi uma mudança significativa quando a produção do cuidado em saúde foi reorganizada permitindo que o processo de trabalho deixasse de ser ações isoladas e permitisse a ação das equipes multiprofissionais (FAQUIM et al., 2022).

No Brasil, os serviços da Atenção Primária a Saúde (APS) são a principal porta de entrada para os usuários com deficiência no SUS (BRASIL, 2014a). As orientações relacionadas às doenças raras devem ser conduzidas pelos profissionais da equipe multiprofissional, promovendo uma discussão conjunta e um melhor seguimento de atenção e cuidado (DEBOSSAN et al., 2022). A APS é a responsável por encaminhar os indivíduos com doenças raras ou com suspeitas de qualquer alteração genética para os Serviços de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras (BRASIL, 2014a). Os cuidados de atenção à saúde exigem que as abordagens ao paciente não sejam realizadas de maneira fragmentada, devido a toda sua complexidade. Sendo assim, é importante estruturar ações que busquem a melhoria do cuidado dos indivíduos. As práticas da intersetorialidade e transdisciplinaridade

devem estar presentes na rotina de trabalho dos profissionais envolvidos. Deve haver uma prática integradora de ações de diferentes setores que abordam os problemas de maneiras diferentes, que se complementam e interagem entre si (BRASIL, 2014a; WIMMER e FIGUEIREDO, 2006).

Pesquisas cujos temas são as equipes multiprofissionais e os processos de trabalho em equipe na atenção à saúde são importantes pois compreender essa temática, permitindo facilitar a melhoria da qualidade do trabalho em equipe (ROSEN et al., 2018).

Atenção multiprofissional

O trabalho em equipe tem sido enxergado como uma estratégia para enfrentar o intenso processo de especialização na área da saúde de ocorreu nas últimas décadas. A equipe pode ser vista como um agrupamento de agentes e justaposição de ações ou como integração dos agentes e articulação de ações (PEDUZZI, 2001).

A atenção à saúde envolve uma variedade de funções profissionais, organizadas em diferentes estruturas e executando tarefas diversas (ROSEN et al., 2018). A dinâmica da relação entre profissionais em uma equipe diversa é complexa e deve ser compreendida para obter melhores resultados (SAINT-PIERRE et al., 2018).

Doenças raras, muitas vezes são condições complexas exigindo abordagens multidisciplinares para que o cuidado seja oferecido de maneira adequada. O acompanhamento por uma equipe de profissionais das crianças e adolescentes com doenças raras é fundamental, e essa equipe deve incluir médicos de especialidades distintas (pediatra, clínico, geneticista, pneumologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, neurologista) fisioterapeutas, dentistas, fonoaudiólogos e psicólogos (DEPS et al., 2021; PRADO et al., 2019; VETTORE et al., 2020). A equipe que promove esse cuidado deve estar atenta não apenas à condição rara em si, mas também aos aspectos que permeiam as relações entre provedor-indivíduo, indivíduo com a doença rara e sua família, condição de vida e contexto social em que esse sujeito e seus familiares vivem (DEBOSSAN et al., 2022).

Equipes com profissionais de diversas áreas realizam várias atividades colaborativas que permitem compartilhar informações sobre os pacientes, coordenar os cuidados, identificar problemas, desenvolver planos de intervenção e definir metas compartilhadas; as relações estabelecidas entre os profissionais para o

encaminhamento de pacientes costumam se desenvolver de acordo com cada caso e são dependentes de conhecimento e confiança entre esses profissionais (SAINT-PIERRE et al., 2018).

Os encaminhamentos podem ser do tipo contrarreferência, para um programa diferente, entre profissionais membros de uma mesma equipe, a fim de complementar a intervenção e para outro tipo de serviço/profissional, quando a equipe não possui as habilidades necessárias (SAINT-PIERRE et al., 2018). É válido salientar que, diante das diversas funções desempenhadas por estes profissionais, a ausência ou insuficiência pode submetê-los à sobrecarga de trabalho, aumentando o tempo de espera no sistema de saúde e gerando escassez da oferta de procedimentos (SANTOS et al., 2021).

Os indivíduos com doenças raras no Brasil, possuem acesso aos serviços de saúde através da atenção primária, pela atenção domiciliar e atenção especializada ambulatorial e hospitalar (BRASIL, 2014a). São as UBS, ESF e o Núcleo Ampliado de Saúde da Família (NASF), ou seja, a atenção primária, o caminho de entrada das pessoas com doenças raras e sua família. E por meio dessas redes de atenção, estes indivíduos recebem cuidado multidisciplinar e tratamento adequado de acordo com sua condição específica (BRASIL, 2014a).

O Ministério da Saúde, buscando viabilizar o acesso ao cuidado especializado e multiprofissional para a população com doenças genéticas raras, habilitou 21 serviços de referência em todo o país. Nesses serviços, a equipe multiprofissional é diversificada. Na maior parte dos locais, as equipes contam com enfermeiros, psicólogos, terapeutas ocupacionais, assistentes sociais, fonoaudiólogos, nutricionistas, e médicos neurologistas, geneticistas, pediatras, clínicos, entre outros. Esses serviços, no entanto, não possuem, nas equipes, profissionais da área de odontologia (BRASIL, 2022).

O Brasil é um dos poucos países com políticas públicas voltadas a atenção integral às pessoas com doenças raras (BRASIL, 2019; LIMA e HOROVITZ, 2014). Entretanto, ainda há que se avançar, a fim de viabilizar e garantir o acesso ao cuidado especializado e multiprofissional para essa parcela da população (BRASIL, 2019). A assistência odontológica, por exemplo, continua sendo uma necessidade não atendida, pouco pesquisada e pouco documentada dessa população (DEPS et al., 2021), sendo até mesmo excluída nas políticas de saúde que falam do cuidado das pessoas com doenças raras (PRADO et al., 2019). Apesar da assistência odontológica

ser realizada apenas pelos profissionais de saúde bucal, a atenção odontológica pode ser realizada por qualquer outro profissional que compõe a equipe do cuidado em saúde. Esses profissionais, no entanto, devem estar capacitados de maneira adequada (OLIVEIRA et al., 2002).

3 JUSTIFICATIVA

As pessoas com doenças raras podem apresentar diversos sinais e sintomas que variam conforme a etiologia da doença, e entre indivíduos com a mesma condição. Estes indivíduos podem apresentar alterações no sistema nervoso ou musculoesquelético, havendo comprometimento cognitivo, distúrbios neuropsicomotores e malformações craniofaciais. Devido a diversidade de manifestações associadas a doença de base que esse indivíduo pode ter, é necessário cuidado médico permanente e por uma equipe multiprofissional e com ação multidisciplinar.

Compreender os fatores que envolvem a indicação odontológica pela equipe multiprofissional que assiste as crianças e adolescentes é importante para o planejamento de políticas públicas de saúde que considerem essa questão. As doenças genéticas raras possuem alta prevalência de alterações na região da face e na cavidade bucal, o que faz ser ainda mais importante a presença do profissional de odontologia na equipe que atende estes indivíduos.

É essencial que os profissionais envolvidos no cuidado dos pacientes com doenças genéticas raras tenham ciência e conhecimento sobre as alterações orofaciais que podem estar associadas à essas doenças, bem como do impacto que podem provocar na saúde e qualidade de vida dessas crianças e adolescentes. Quando a equipe multiprofissional conhece a importância da saúde bucal para os pacientes, pode ficar atenta com orientações para os pais/responsáveis buscarem por cuidado odontológico precoce, antes da ocorrência de doenças bucais e de suas consequências.

4 OBJETIVO

4.1 Objetivo geral

Identificar os fatores associados ao ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas ao dentista pela equipe multiprofissional.

4.2 Objetivos específicos

Verificar se o ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas ao dentista pela equipe multiprofissional está associado com a idade, cor da pele e renda familiar.

Verificar se o ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas ao dentista pela equipe multiprofissional está associado com a prevalência de problemas bucais (má oclusão, anomalias dentárias, gengivite, cárie dentária e dor de dente).

5 HIPÓTESES

Adolescentes com doenças genéticas raras recebem mais indicação da equipe multiprofissional para irem ao dentista.

A cor da pele e a renda familiar das crianças e adolescentes com doenças raras não estão associadas com a indicação da equipe multiprofissional para irem ao dentista.

A maior prevalência de problemas bucais nas crianças e adolescentes com doenças raras está associada com a indicação da equipe multiprofissional para irem ao dentista.

6 METODOLOGIA

O presente estudo foi realizado a partir de um banco de dados obtido em 2019.

6.1 Desenho de estudo

Foi desenvolvido um estudo quantitativo observacional transversal com crianças e adolescentes com doenças genéticas raras (MPS e OI) e os pais/responsáveis; e um grupo de comparação sem doenças raras pareado por idade e sexo (considerando o objetivo do presente estudo, foi analisado apenas o grupo de crianças e adolescentes com doenças raras). Os dados foram coletados por meio de exame bucal das crianças/adolescentes e pelo preenchimento de um questionário estruturado pelos pais/responsáveis.

6.2 Campo de pesquisa

A coleta de dados foi realizada em ambulatórios médicos de serviços de referência e unidades de cuidado especializado em MPS e OI de cinco estados brasileiros (Ceará, Espírito Santo, Minas Gerais, Rio de Janeiro e São Paulo). Nenhum dos locais disponibilizava atendimento odontológico local.

Os locais foram selecionados por conveniência geográfica e viabilidade da coleta de dados.

6.3 Aspectos éticos

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) (CAAE 01480212.4.0000.5149 [MPS] (ANEXO A) e CAAE 54755516.4.0000.5149 [OI]) (ANEXO B).

Os participantes com idade maior que 18 anos de idade (sem deficiência intelectual) e pais/responsáveis de todos os participantes menores de 18 anos de idade que concordaram em participar do estudo, assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido (APÊNDICE A / APÊNDICE B). As crianças e adolescentes na faixa etária de oito a dezessete anos e aqueles com idade superior a 18 com deficiência intelectual (mas com capacidade de compreensão e interação) assinaram o termo de assentimento livre e esclarecido (APÊNDICE C).

Caso fosse identificado qualquer necessidade de tratamento odontológico no participante examinado, o participante e/ou responsável era comunicado, orientado sobre o problema e informado sobre as unidades básicas de saúde, ou instituições de ensino superior, que prestavam atendimento odontológico gratuito, na cidade ou região, para pessoas com deficiência.

6.4 População do estudo

Ainda não existem registros disponíveis no Brasil que caracterizam a população com MPS e OI. Portanto, identificar a localização destes indivíduos é difícil, assim como a determinação de uma amostra significativa (DEPS et al., 2021; IRIART et al., 2019; PRADO et al., 2019; TEIXEIRA et al., 2021). Devido a esta questão, optou-se por uma amostra de conveniência do universo de pacientes com MPS/OI atendidos nos locais previamente selecionados.

Os indivíduos com doenças genéticas raras e os pais/responsáveis (nos casos de crianças/ adolescentes e pacientes com deficiência intelectual) foram contatados pessoalmente, por telefone ou por e-mail. As informações de contato foram obtidas por meio da lista de registro de pacientes com MPS e com OI presente em cada uma das unidades de saúde especializado. Os possíveis participantes foram esclarecidos previamente sobre a pesquisa que estaria em desenvolvimento, sendo convidados para o estudo com os filhos, nos locais em questão. Os horários para a coleta de dados eram agendados de acordo com a disponibilidade dos envolvidos.

A coleta de dados foi realizada em uma das salas de atendimento dos ambulatórios médicos, sendo o pesquisador responsável pela aplicação do questionário e pelo exame clínico. No momento da coleta de dados estavam presentes um pesquisador, um auxiliar, a criança/adolescente com MPS ou OI e o responsável. A pesquisadora TDD participou da coleta de dados em Minas Gerais, São Paulo e

Espírito Santo. FR coletou dados em Minas Gerais e São Paulo e ACBO realizou a coleta de dados no Rio de Janeiro e Ceará.

6.4.1 Critérios de elegibilidade

A opção pelo estudo das duas doenças genéticas raras (MPS e OI) para a pesquisa justificou-se pela prevalência alta de alterações orofaciais nesse grupo de crianças/adolescentes e pela facilidade de acesso a localização de possíveis participantes nos locais previamente estabelecidos. Além disso, devido a pesquisas prévias com essas duas doenças raras, a clínica odontológica para crianças e adolescentes com deficiência da UFMG presta atendimento para pacientes com MPS e OI desde 2014.

Foram considerados os seguintes critérios de inclusão para os participantes:

- 1- Crianças/adolescentes com MPS e os pais/responsáveis
- 2- Crianças/adolescentes com OI e os pais/responsáveis
- 3- Crianças/adolescentes na faixa etária de 2 a 21 anos.

Os seguintes critérios de exclusão foram seguidos:

- 1- Crianças/adolescentes com OI ou MPS que recusaram a realização do exame clínico odontológico, e pais/responsáveis.
- 2- Crianças/adolescentes com OI ou MPS cujos pais/responsáveis se recusaram a responder o questionário.

6.5 Instrumentos para coleta de dados

O levantamento de dados com os pais/responsáveis foi realizado por meio de um questionário estruturado (APÊNDICE D). Foram abordadas questões relacionadas ao tema de estudo: dados individuais, comportamentais e história médica e odontológica das crianças/adolescentes. Também foi registrada a idade e escolaridade dos pais/responsáveis. O questionário foi desenvolvido a partir de uma revisão de literatura ampla sobre o tema e com base em instrumentos utilizados em estudos prévios (OLIVEIRA et al.; 2008a; 2008b; PRADO et al., 2019).

O tipo de doença genética rara (MPS ou OI) foi confirmado pelo prontuário médico do paciente. A indicação ao profissional de odontologia pela equipe multiprofissional foi analisada pela questão “Algum profissional recomendou um

dentista para o seu filho(a)?" (WHO, 2013b). A dor de dente foi registrada quando presente nos últimos 12 meses anteriores a aplicação do instrumento (DEBOSSAN et al., 2022; WHO, 2013b).

A representação *étnico-racial* foi registrada por meio de critérios estabelecidos pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) para cor da pele / raça: branca, preta, amarela, parda e indígena (IBGE, 2013). A renda familiar foi definida pela renda mensal total de todos os membros economicamente ativos da família de cada criança/adolescente, sendo registrada em salário-mínimo mensal brasileiro (junho 2022: USD 219.00).

O questionário foi aplicado aos pais/responsáveis sob a forma de entrevista. Visando garantir a validade interna do instrumento, ele foi testado previamente em uma amostra de 10 pais/responsáveis de crianças/adolescentes com doenças raras (MPS/OI) e sem doenças raras durante a fase de calibração, em Belo Horizonte, Minas Gerais. Nenhuma alteração foi realizada no instrumento.

6.5.1 Elenco de variáveis

Variável dependente

A variável dependente foi a indicação profissional. A variável é mensurada pela pergunta "Algum profissional recomendou um dentista para o seu filho(a) (QUADRO 1).

Quadro 1- Definição e categorização da variável dependente.

Tipo de variável	Desmembramento da variável	Agrupamento e categorização
Indicação profissional	Algum profissional recomendou um dentista para o seu filho(a)	0: Sim 1: Não

Fonte: Elaborado pelo autor, 2022.

Variáveis independentes

A indicação multiprofissional para crianças e adolescentes com doença genética rara realizarem consulta odontológica foi associada às variáveis independentes (QUADRO 2).

Quadro 2- Definição e categorização das variáveis independentes.

Tipo de variável	Desmembramento da variável	Agrupamento / Categorização
Sexo	Sexo da criança/adolescente	0: Masculino 1: Feminino
Idade	Criança (2 -12 anos) Adolescentes (13- 19 anos)	0: Criança 1: Adolescente
Cor da pele	Cor da pele da criança/adolescente	0: Branca 1: Não branca (preta, parda e amarela)
Renda familiar	Renda mensal total de todos os membros economicamente ativos da família	0: \leq 1 salário mínimo 1: $>$ salário mínimo
Doença rara	Tipo de doença rara que a criança/adolescente possui (MPS ou OI)	0: MPS 1: OI
Dor de dente nos últimos 12 meses	Relato se houve queixa de dor de dente nos 12 meses anteriores a data	0: Não 1: Sim
Visita prévia ao dentista	Criança/adolescente já foi alguma vez ao dentista	0: Sim 1: Não
Má oclusão	Alterações de <i>overjet</i> (normal / aumento / protrusão, mordida cruzada anterior, ausente), <i>overbite</i> (normal / mordida aumentada / profunda, mordida aberta anterior, ausente, topo) e mordida cruzada posterior	0: Ausente 1: Presente
Anomalias dentárias	Presença de dente conóide, agenesia, microdontia, giroversão, defeitos de desenvolvimento de esmalte (DDE) e dentinogênese imperfeita.	0: Ausente 1: Presente
Experiência de cárie dentária	índices CPOD/ceod	0: Presente (CPOD / ceod \geq 1) 1: Ausente (CPOD / ceod = 0)
Gengivite	Análise do contorno e cor da gengiva.	0: Ausente 1: Presente

Fonte: Elaborado pelo autor, 2022.

6.6 Exame clínico odontológico

Após os pais/responsáveis responderem o questionário, era realizado o exame bucal das crianças/adolescentes. Foram registrados dados sobre má oclusão, anomalias dentárias, cárie dentária e gengivite (APÊNDICE E). Não foram realizados exames radiográficos.

O exame foi realizado com luz artificial (uso de lanterna de cabeça (*Petzl Zoom head lamp, Petzl America, Clearfield, UT, USA*). O examinado foi posicionado em uma cadeira convencional, maca/cama hospitalar ou cadeira de rodas. A equipe era composta por uma examinadora, que realizava a entrevista e o exame clínico e uma anotadora, que registrava os dados observados na ficha clínica e organizava o material utilizado e o acesso dos participantes ao local do exame.

A examinadora estava paramentada com todo o equipamento de proteção individual necessário naquele momento (ano 2019). Para o exame clínico eram utilizados os instrumentais clínicos espelho de boca (PRISMA®, São Paulo, SP, Brasil) e sonda IPC (Índice Periodontal Comunitário) (Golgran®, São Paulo, SP, Brasil). Os instrumentais clínicos, gazes e algodão utilizados para o exame bucal eram acondicionados em embalagens de plástico filme (tipo de polipropileno-polietileno) e esterilizados por método físico (autoclave).

6.7 Indicadores/Medidas

6.7.1 Má oclusão

A má oclusão foi registrada a partir da presença de pelo menos uma das seguintes condições: alterações de *overjet* (normal / aumento / protrusão, mordida cruzada anterior, ausente), *overbite* (normal / mordida aumentada / profunda, mordida aberta anterior, ausente, topo) e mordida cruzada posterior (DEPS et al., 2021; OLIVEIRA et al., 2008a; PRADO et al., 2019; TEIXEIRA et al., 2021; WHO, 2013b). Quando pelo menos uma condição foi diagnosticada, o examinado era classificado com má oclusão.

6.7.2. Anomalias dentárias

Foram registrados dados sobre a presença de anomalias dentárias como dente conóide, agenesia, microdontia, giroversão, defeitos de desenvolvimento de esmalte (DDE) e DI. Por ter sido realizado somente exame clínico, a agenesia foi considerada como um possível diagnóstico (DEPS et al., 2021; PRADO et al., 2019; TEIXEIRA et al., 2021; WHO, 2013b). A presença de DDE foi registrada por meio do índice DDE, que verificava presença de opacidade (demarcada ou difusa) hipoplasia ou hipomineralização (SEOW, 2014). O registro de DI foi baseado em ABUKABBOS e AL-SINEEDI (2003) e PETERSEN e WETZEL (1998). Dentes afetados com DI apresentam uma coloração azul acinzentado ou marrom amarelado, uma dentina superficial lisa e polida e perda de dimensão vertical (RAUCH e GLORIEUX, 2004; VAN DIJK e SILLENCE, 2014).

6.7.3 Cárie dentária

A experiência de cárie dentária foi analisada por meio dos índices CPOD/ceod (soma dos dentes cariados, perdidos/extração indicada e obturados) para dentição permanente e para dentição decídua (TEIXEIRA et al., 2021; WHO, 2013b).

6.7.4 Gengivite

A presença de gengivite foi registrada a partir da análise do contorno e cor da gengiva (LOBENE et al., 1986; DEPS et al., 2021).

6.8 Calibração dos examinadores

Três examinadoras foram previamente treinadas, em duas etapas, teórica e prática. Na primeira etapa, as examinadoras realizaram uma leitura detalhada dos critérios clínicos de diagnóstico a serem utilizados. O treinamento teórico foi conduzido por um profissional especialista na área, padrão ouro, com o uso de figuras e apresentação de *slides* relacionados às condições clínicas que seriam pesquisadas. Foi conduzida para verificação da concordância diagnóstica inter-examinadoras e intra-examinadora, com um intervalo de sete dias entre os dois momentos do treinamento. Foram obtidos valores kappa inter-examinadoras entre 0,74 e 1,00, confirmando que as examinadoras se encontravam treinadas para realizarem a etapa prática da calibração.

O treinamento prático das examinadoras foi realizado em dois momentos, intervalo de 10 dias entre eles. A calibração foi realizada com cinco adolescentes com doença rara (MPS ou OI) e cinco adolescentes sem doença rara, atendidos no Hospital das Clínicas da UFMG (HC-UFMG), em Belo Horizonte, Minas Gerais. A partir dos resultados foi calculado o coeficiente kappa. Os valores variaram inter-examinadoras de 0,78 e 1,00 (má oclusão= 1,00, anomalia dentária= 0,97, cárie dentária= 0,96 e gengivite=0,78).

6.9 Estudo piloto

O estudo piloto foi realizado após a fase de calibração das examinadoras. Devido ao número limitado de indivíduos com MPS e OI, esta fase da pesquisa foi conduzida com cinco indivíduos com doença rara e cinco indivíduos sem doença rara, no HC-UFMG, em Belo Horizonte. O objetivo foi avaliar a logística, a metodologia e os instrumentos utilizados para a coleta de dados.

Não houve necessidade de mudanças referentes a metodologia do estudo. Sendo assim, os participantes do estudo piloto foram incluídos na amostra final.

6.10 Estudo principal

O estudo principal foi iniciado após as fases de calibração e o estudo piloto.

6.11 Processamento dos dados

6.11.1 Análise estatística

Os dados foram analisados por meio do *software Statistical Package for the Social Sciences (SPSS for Windows, versão 26.0, IBM Inc, Amonk, NY, EUA)*. Para identificar o impacto independente de cada variável estudada, foi realizada a análise de regressão logística condicional não-ajustada e, em seguida, a ajustada.

A variável dependente foi a indicação odontológica por equipe multiprofissional e as variáveis independentes foram idade, sexo, cor da pele, renda familiar, tipo de doença rara, dor de dente nos últimos 12 meses, má oclusão, gengivite, experiência de cárie e anomalias dentárias. As variáveis independentes foram incluídas no modelo logístico decrescente de acordo com a significância estatística ($p < 0,25$; procedimento *backward stepwise*).

A adequação do modelo final foi avaliada por meio do teste de Hosmer e Lemeshow. A identificação de valores influentes foi medida pela distância de Cook e a multicolinearidade pelo *Variation Inflation Factor (VIF)*.

7 RESULTADOS DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Os resultados, a discussão e a conclusão do estudo serão apresentados na forma de artigo científico.

7.1 Artigo 1

Crianças e adolescentes com doenças genéticas raras: interface da odontologia na equipe multiprofissional

Children and adolescents with rare genetic diseases: interface of dentistry in the multiprofessional team

Artigo a ser submetido no periódico *Brazilian Oral Research*
(Qualis A2 / Fator de Impacto 1.508)

RESUMO

O estudo objetivou identificar fatores associados ao ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas ao dentista pela equipe multiprofissional. Foi desenvolvido um estudo transversal com 87 crianças/adolescentes com doenças genéticas raras ([Mucopolissacaridoses-MPS (n=26) / Osteogênese Imperfeita-OI (n=61)] e os pais/responsáveis. A amostra foi selecionada em ambulatórios médicos de serviços de referência em doenças genéticas raras, de cinco estados do Brasil (Ceará, Espírito Santo, Minas Gerais, Rio de Janeiro e São Paulo). Os pais/responsáveis responderam um questionário sobre o filho com doença rara (aspectos individuais, sociodemográficos, comportamentais e história médica/ odontológica). As crianças e adolescentes foram examinados quanto à má oclusão, anomalias dentárias, experiência de cárie e gengivite. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais. Os dados foram analisados por meio do *software Statistical Package for the Social Sciences (SPSS for Windows, versão 26.0)*. Foi realizada a análise bivariada e multivariada dos dados, considerando-se uma confiabilidade de 95%. A faixa etária dos participantes foi de dois a 21 anos (média: 10,4 anos \pm 5,6) e 17,3% delas nunca tinham ido ao dentista. O motivo da maioria das consultas odontológicas foi profilaxia bucal/manutenção preventiva (62,1%). Sobre a indicação odontológica pela equipe multiprofissional para levar o filho ao dentista, segundo relato dos pais/responsáveis, 29,9% deles nunca receberam indicação de nenhum profissional. Pacientes do sexo feminino apresentaram 2,67 vezes mais chance de ser indicadas ao dentista (IC95%:0,96-7,42) e aquelas com história de dor de dente tiveram uma chance 7,74 vezes maior de serem indicadas pela equipe multiprofissional para atendimento odontológico (IC95%:1,61-37,14). Concluiu-se que crianças e adolescentes com doença rara do sexo feminino e com história de dor de dente apresentaram maior chance de receberem indicação da equipe multiprofissional para buscarem atendimento odontológico.

Palavras-chave: Doenças raras. Saúde bucal. Equipe Multiprofissional. Crianças com deficiência. Odontologia para pessoas com deficiência. Mucopolissacaridoses. Osteogênese Imperfeita.

ABSTRACT

The study aimed to identify factors associated with the fact that children and adolescents with rare genetic diseases are referred to the dentist by the multiprofessional team. A cross-sectional study was conducted with 87 children/adolescents with rare genetic diseases ([Mucopolysaccharidoses-MPS (n=26) / Osteogenesis Imperfecta-OI (n=61)] and their

parents/guardians. The sample was selected from specialized medical outpatient clinics in rare genetic diseases in five states of Brazil (Ceará, Espírito Santo, Minas Gerais, Rio de Janeiro, and São Paulo). Parents/guardians answered a questionnaire about their child with rare disease (questions about individual, sociodemographic, behavioral, and medical/dental history). The child/adolescent was examined for malocclusion, dental anomalies, dental caries experience and gingivitis. The Research Ethics Committee of the Federal University of Minas Gerais approved the study. The data were analyzed using the Statistical Package for the Social Sciences software (SPSS for Windows, version 26.0). Bivariate and multivariate data analysis was performed, considering a reliability of 95%. The age range of children/adolescents was from two to 21 years (mean: 10.4 years \pm 5.6) and 17.3% of them had never gone to the dentist. The reason for most dental appointment was oral prophylaxis/preventive maintenance (62.1%). According to the parents/guardians, 29.9% of the children/adolescent had never been indicated to a dental appointment by multiprofessional team. Female patients were 2.67 times more likely to be referred to the dentist (95%CI:0.96-7.42). Children/adolescents with a history of toothache had a 7.74 times higher chance of being indicated by the multiprofessional team for dental care (95%CI:1.61-37.14). The study showed that female children/adolescents with rare genetic diseases and with a history of toothache were more likely to receive indication from the multiprofessional team to look for dental care.

Keywords: Rare diseases. Dental health. Patient care team. Disabled children. Dental care for disabled. Mucopolysaccharidoses. Osteogenesis Imperfecta.

INTRODUÇÃO

As doenças raras são condições crônicas, degenerativas, progressivas e até mesmo incapacitantes. A maioria dos casos é de etiologia genética (80%) (Sjögren et al., 2015; Shourick et al., 2021). Uma doença é considerada rara, quando afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos (*European Organization for Rare Diseases-EURORDIS*, 2017). Quando consideradas separadamente, cada doença rara afeta uma quantidade limitada de pessoas. Porém, ao considerar que existem de 6.000 a 8.000 tipos diferentes de doenças raras no mundo, se somadas em um grupo, apresentam um impacto epidemiológico grande e são consideradas um problema significativo para a saúde pública (Scarpa et al., 2011; Iriart et al., 2019; Friedlander et al., 2022). No Brasil, estima-se que cerca de treze milhões de pessoas possuem alguma doença rara (Iriart et al., 2019).

Aproximadamente 70,0% das doenças genéticas raras afetam crianças. Essas enfermidades são frequentemente associadas com limitações físicas, intelectuais, sensoriais

e/ou comportamentais (Sjögreen et al., 2015; Molina-García et al., 2016; Friedlander et al., 2019; 2022; Prado et al., 2019; Shourick et al., 2021; Debossan et al., 2022).

Manifestações bucais como alteração de mucosa, defeito de desenvolvimento dentário (DDE), dentinogênese imperfeita, cárie dentária, limitação de abertura bucal, anomalias dentárias, má oclusão, impactação dentária, macroglossia e respiração bucal são comuns nessa parcela da população. Além de todas essas características, na maioria das vezes, esses indivíduos apresentam muita dificuldade de acesso ao tratamento odontológico adequado, inclusive no serviço privado (Prado et al., 2019; 2022; Vettore et al., 2020; Carneiro et al., 2021; Deps et al., 2021; Teixeira et al., 2021; Debossan et al., 2022).

Considerando-se as diversas alterações orofaciais que são frequentes nas crianças e adolescentes com doenças genéticas raras, é importante que os profissionais de saúde que assistem essa parcela da população fiquem atentos aos problemas bucais presentes nessa parcela da população. Devem orientar os pais/responsáveis a buscarem assistência odontológica para as crianças o mais cedo possível. Afinal, quanto mais precoce for iniciado o cuidado com a saúde bucal, menores serão as sequelas relacionadas aos problemas bucais (Prado et al., 2019; 2022; Deps et al., 2020; Vettore et al., 2020; Debossan et al., 2022).

O cuidado ampliado em saúde requer um olhar multidimensional para as diversas alterações físicas e sistêmicas dos pacientes com doenças genéticas raras e deve ser desenvolvido por meio de uma equipe que inclua profissionais de diversas áreas (Scarpa et al., 2011; Prado et al., 2019; Vettore et al., 2020; Deps et al., 2021; Santos et al., 2021; Teixeira et al., 2021; Debossan et al., 2022). Equipes multiprofissionais e interdisciplinares são capazes de realizar atividades colaborativas que permitem compartilhar informações, coordenar cuidados, identificar problemas, desenvolver planos de intervenção e definir metas compartilhadas (Saint-Pierre et al., 2018; Faquim et al., 2022).

A vulnerabilidade dos indivíduos com doenças genéticas raras para desenvolverem doenças bucais evidencia a importância do tratamento odontológico preventivo e precoce, bem como a ação da equipe multidisciplinar. Dessa forma, este estudo objetivou identificar os fatores associados ao ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas ao dentista pela equipe multiprofissional que as acompanha.

MATERIAIS E MÉTODOS

Foi realizado um estudo observacional transversal com uma amostra de conveniência de crianças e adolescentes com doenças raras genéticas raras e os pais/responsáveis. Foram incluídos crianças e adolescentes na faixa etária de dois a 21 anos, diagnosticados com

Osteogênese Imperfeita (OI) ou Mucopolissacaridose (MPS). A OI e a MPS fazem parte do grupo de doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento esquelético (estrutura óssea e articular) e que apresentam diversas alterações orofaciais e problemas bucais (Tosi et al., 2015; Prado et al., 2019; 2022; Vettore et al., 2020; Carneiro et al., 2021; Deps et al., 2021; Teixeira et al., 2021; Debossan et al., 2022).

O recrutamento da amostra aconteceu em hospitais de cuidado especializado para pacientes com doenças genéticas raras de cinco estados brasileiros (Ceará, Espírito Santo, Minas Gerais, Rio de Janeiro e São Paulo). Os locais foram selecionados por conveniência geográfica e viabilidade da coleta de dados. Nenhum dos locais disponibilizava atendimento odontológico local.

Coleta de dados

A coleta de dados foi realizada por meio de exame bucal dos indivíduos com doenças genéticas raras (MPS e OI) e pelo preenchimento de um questionário estruturado pelos pais/responsáveis. Foram abordados aspectos individuais e sociodemográficos (sexo, idade, cor da pele, renda familiar) e história médica e odontológica das crianças e adolescentes (dor de dente nos últimos 12 meses e indicação por algum profissional para ir ao dentista). O questionário foi desenvolvido a partir dos instrumentos utilizados por Oliveira et al. (2008) e Prado et al. (2019).

O tipo de doença genética rara (MPS ou OI) foi confirmado pelo prontuário médico do paciente. A indicação ao dentista, pela equipe multiprofissional, foi analisada pela questão “Algum profissional recomendou um dentista para o seu filho(a)?” (*World Health Organization-WHO*, 2013). A dor de dente foi registrada quando presente nos últimos 12 meses anteriores a aplicação do instrumento (WHO, 2013; Debossan et al., 2022). A representação étnico-racial foi avaliada por meio de critérios estabelecidos pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) para cor da pele / raça: branca, preta, amarela, parda e indígena (IBGE, 2013). A renda familiar mensal foi determinada pela renda mensal total de todos os membros economicamente ativos da família de cada indivíduo e registrada em salário mínimo mensal brasileiro (junho 2022: USD 219.00).

O exame bucal foi realizado com o paciente posicionado em uma cadeira sob luz artificial (*Petzl Zoom head lamp®*, *Petzl America, Clearfield, UT, EUA*). As três examinadoras (TDD, FR, ACBO) utilizaram espelho bucal (*Duflex® n°5*), sonda do Índice Periodontal Comunitário (*Golgran®*, São Paulo, SP, Brasil) e equipamento de proteção individual adequado para evitar infecção cruzada. Radiografias não foram utilizadas.

A má oclusão foi registrada a partir da presença de pelo menos uma das seguintes condições: alterações de *overjet* (normal / aumento / protrusão, mordida cruzada anterior, ausente), *overbite* (normal / mordida aumentada / profunda, mordida aberta anterior, ausente, topo) e mordida cruzada posterior (Oliveira et al., 2008; WHO, 2013; Prado et al., 2019; Deps et al., 2021). Foi analisada a presença de anomalias dentárias: dente conóide, agenesia, microdontia, giroversão, defeitos de desenvolvimento de esmalte (DDE) e dentinogênese imperfeita. A agenesia dentária foi considerada como um possível diagnóstico, sendo realizado somente exame clínico (Oliveira et al., 2008; WHO, 2013; Seow, 2014; Prado et al., 2019; Deps et al., 2021).

A experiência de cárie dentária foi analisada por meio dos índices CPOD/ceod (soma dos dentes cariados, perdidos/extração indicada e obturados) (WHO, 2013; Teixeira et al., 2021). A presença de gengivite foi registrada a partir da análise do contorno e cor da gengiva (Lobene et al., 1986; Deps et al., 2021).

Considerações Éticas

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais (números de certificado: 01480212.4.0000.5149 [MPS] e 54755516.4.0000.5149 [OI]). Os participantes assinaram os termos de consentimento ou assentimento livre e esclarecido, de acordo com o que é recomendado.

Calibração dos examinadores

A fase de calibração aconteceu em duas etapas (teórica e prática), sendo três examinadoras previamente calibradas. Primeiramente foi conduzido um treinamento teórico por meio da análise de imagens das condições clínicas investigadas, obtendo-se valores kappa entre 0,74 e 1,00, confirmando que as examinadoras se encontravam treinadas na fase teórica. O treinamento prático das examinadoras foi realizado em dois momentos, intervalo de 10 dias entre eles. A calibração foi realizada com cinco crianças e adolescentes com doença genética rara (MPS ou OI) e cinco crianças e adolescentes sem doença genética rara, atendidos no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, em Belo Horizonte, Minas Gerais. Os resultados evidenciaram, para as condições clínicas investigadas, valores kappa entre de 0,78 e 1,00.

Estudo piloto

Após o processo de calibração, foi realizado um estudo piloto com cinco crianças e adolescentes com doença genética rara e cinco crianças e adolescentes normotípicas, bem como os pais e responsáveis. Não houve necessidade de mudanças referentes a metodologia do estudo. Sendo assim, os participantes do estudo piloto foram incluídos na amostra do estudo principal.

Análise estatística

Os dados foram analisados por meio do *software Statistical Package for the Social Sciences (SPSS for Windows, versão 26.0, IBM Inc, Amonk, NY, EUA)*. Para identificar o impacto independente de cada variável estudada, foi realizada a análise de regressão logística condicional não-ajustada e, em seguida, a ajustada.

Neste estudo, a variável dependente foi a indicação odontológica por equipe multiprofissional e as variáveis independentes foram idade, sexo, cor da pele, renda familiar, tipo de doença rara, dor de dente nos últimos 12 meses, má oclusão, gengivite, experiência de cárie e anomalias dentárias.

As variáveis independentes foram incluídas no modelo logístico decrescente de acordo com a significância estatística ($p < 0,25$; procedimento *backward stepwise*). A adequação do modelo final foi avaliada por meio do teste de Hosmer e Lemeshow. A identificação de valores influentes foi medida pela distância de Cook e a multicolinearidade pelo *Variation Inflation Factor (VIF)*.

RESULTADOS

A amostra do estudo foi de 87 crianças/adolescentes na faixa etária de dois a 21 anos, com média de idade de 10,45 anos ($\pm 5,67$) e os pais/responsáveis. Os dados descritivos da amostra foram apresentados na tabela 1.

Tabela 1- Características sociodemográficas, padrão de atendimento odontológico e medidas clínicas odontológicas entre participantes com doenças genéticas raras (n=87).

Variáveis	Frequência Absoluta (N)	Frequência Relativa (%)
Idade (anos)		
2-12	59	67,8
13-21	28	32,2
Sexo		
Masculino	50	57,5
Feminino	37	42,5
Cor da pele		
Branca	30	34,5
Não branca (preta/parda/amarela)	57	65,5
Renda mensal^a		
≤ 1 salário mínimo	14	16,1
> 1 salário mínimo	73	83,9
Doença Rara		
MPS	26	29,9
OI	61	70,1
Dor de dente (< 12 meses)		
Não	64	73,6
Sim	23	26,4
Indicação profissional ao dentista		
Sim	61	70,1
Não	26	29,9
Visita anterior ao dentista		
Sim	72	82,7
Não	15	17,3
Má oclusão		
Presente	73	83,9
Ausente	14	16,1
Gengivite		
Presente	26	29,9
Ausente	61	70,1
Experiência de cárie dentária		
Presente (CPOD / ceod ≥ 1)	46	52,9
Ausente (CPOD / ceod = Zero)	41	47,1
Anomalias dentárias		
Presente	75	86,2
Ausente	12	13,8

^a Salário mínimo no Brasil (junho de 2022 = USD 219,00)

Os pais/responsáveis, 46,0% das crianças e adolescentes tiveram consulta odontológica há menos de um ano, 21,8% entre um e dois anos e 14,9% foram ao dentista pela última vez há mais de dois anos. De acordo com as respostas, 17,3% das crianças e adolescentes com doenças raras nunca tinham ido ao dentista.

O motivo da maioria das consultas odontológicas foi profilaxia bucal ou manutenção preventiva (62,1%), seguido de tratamento restaurador/periodontal/cirúrgico (10,3%), outras razões (6,9%) e dor de dente (3,4%).

Sobre a indicação odontológica pela equipe multiprofissional para levar a criança/adolescente ao dentista, segundo relato dos pais/responsáveis, 33,3% deles receberam indicação do médico, 36,8% de outros profissionais e 29,9% nunca receberam indicação de nenhum profissional para levar o filho ao dentista.

As variáveis sexo ($p=0,151$), dor de dente nos últimos 12 meses ($p=0,019$), má oclusão ($p=0,080$) e experiência de cárie dentária ($p=0,029$) foram estatisticamente associadas à indicação odontológica pela equipe multiprofissional, sendo incluídas no modelo final de regressão logística (Tabela 2).

No modelo final apenas as variáveis sexo e dor de dente nos últimos 12 meses permaneceram associadas com a indicação odontológica pela equipe multiprofissional. As crianças e adolescentes do sexo feminino apresentaram 2,67 vezes mais chances de receberem indicação da equipe multiprofissional para irem ao dentista [IC95%: 0,96 -7,42]. A chance de uma criança e adolescente com história de dor de dente nos últimos 12 meses receber indicação para consulta odontológica foi 7,74 vezes que a chance de uma criança/ adolescente sem história de dor de dente (IC95%: 1,61-37,14).

A análise de resíduos indicou valores da distância de Cook inferiores a 1. A avaliação de multicolinearidade pela VIF resultou em valores inferiores a 10. O modelo final foi considerado adequado pelo teste de Hosmer Lemeshow ($p = 0,820$).

Tabela 2- Fatores associados ao ato das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras serem indicadas ao dentista pela equipe multiprofissional (n=87).

Variáveis independentes	Indicação de profissional ao dentista (%)	OR (IC 95%) Não ajustado	P valor	OR (IC 95%) Ajustado	P valor
Idade (anos)					
2-12	67,8	1			
13-21	75,0	1,43 (0,52-3,93)	0,494		
Sexo					
Masculino	64,0	1		1	0,061
Feminino	78,4	2,04 (0,77-5,39)	0,151	2,67 (0,96-7,42)	
Cor da Pele					
Branca	70,0	1	0,986		
Não branca	70,2	1,01 (0,38-2,65)			
Renda familiar^a					
≤ 1 salário mínimo	64,3	1	0,604		
> 1 salário mínimo	71,2	1,37 (0,41-4,59)			
Doença rara					
MPS	29,9	1	0,906		
OI	70,1	1,06 (0,39-2,88)			
Dor de dente (< 12 meses)					
Não	62,5	1	0,019	1	0,011
Sim	91,3	6,30 (1,36-29,27)		7,74 (1,61-37,14)	
Má oclusão					
Ausente	16,1	1	0,080		
Presente	83,9	2,82 (0,89-9,17)			
Gengivite					
Presente	29,9	1	0,906		
Ausente	70,1	1,06 (0,39-2,88)			
Experiência de cárie					
Presente (CPOD / ceod ≥ 1)	62,5	1	0,029		
Ausente (CPOD / ceod = 0)	83,9	2,91 (1,12-7,59)			
Anomalia dentária					
Ausente	66,7	1	0,779		
Presente	70,7	1,21 (0,33-4,42)			

OR: odds ratio / IC: Intervalo de Confiança

^a Salário mínimo no Brasil (junho de 2022 = USD 219.00)

DISCUSSÃO

Considerando a diversidade de alterações físicas e sistêmicas que indivíduos com doenças genéticas raras apresentam, fica evidente a importância da assistência integral à saúde para essa parcela da população ser realizada por meio de uma equipe multiprofissional desde a infância. Dentre os profissionais que devem fazer parte dessa equipe estão aqueles das áreas da medicina, enfermagem, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, odontologia e assistência social (Prado et al., 2019; Deps et al., 2020; 2021; Debossan et al., 2022).

A interdisciplinaridade da equipe multiprofissional possibilita a realização de atividades colaborativas, compartilhamento de informações e metas, coordenação dos cuidados,

identificação de problemas, desenvolvimento de planos de intervenção. Para realização do encaminhamento para outros profissionais é necessário conhecimento e confiança entre esses profissionais, mostrando que a parceria diária é essencial (Saint-Pierre et al., 2018).

Os resultados deste estudo evidenciaram que crianças e adolescentes com doenças genéticas raras do sexo feminino são mais indicados ao tratamento odontológico por outros profissionais de saúde. Segundo a literatura, alguns fatores podem explicar esse achado, sendo possível mencionar que mulheres são mais ligadas a estética do sorriso e são mais afetadas pela dor dentária (Moura-Leite et al., 2011; Pentapati et al., 2021). Além disso, indivíduos do sexo feminino possuem mais facilidade em demonstrar suas angústias e vulnerabilidades, como problemas de origem bucal (Pentapati et al., 2021).

A presente pesquisa também constatou que crianças e adolescentes com doenças genéticas raras foram mais indicados para tratamento odontológico por outros profissionais quando tinham histórico de dor de dente. Isso evidencia que, provavelmente, os responsáveis por crianças e adolescentes com doenças genéticas raras acabam deixando os cuidados preventivos relacionados a saúde bucal em segundo plano. Assim, o cuidado odontológico é oferecido quando as medidas curativas e invasivas são necessárias.

Embora as doenças bucais possam causar quadros de dor, infecções, complicações respiratórias e problemas mastigatórios e de fala, os cuidados com a saúde bucal são vistos com baixa prioridade, quando comparados aos cuidados médicos direcionados ao indivíduo com doenças genéticas raras (Krekmanova et al., 2016; Prado et al., 2019; Senirkentli et al., 2021). Além disso, o acesso aos cuidados em saúde bucal é mais difícil para essa parcela da população (Debossan et al., 2022; Friedlander et al., 2019). A ausência de profissionais de odontologia nos centros especializados em doenças raras é uma realidade em alguns casos (Sjögreen et al., 2015; Friedlander et al., 2022).

A atuação odontológica preventiva possui grande importância para a saúde das crianças e adolescentes com doenças genéticas raras. São medidas que contribuem para manutenção da saúde bucal culminando na melhora das condições sistêmicas, com a diminuição da incidência de infecções e necessidade de antibióticos sistêmicos (Carneiro et al., 2021; Debossan et al., 2022). O quadro de dor aguda gera estresse no tratamento odontológico, tanto relacionado a dificuldade de cooperação do paciente, quanto pela complexidade do procedimento, geralmente, mais invasivo (Krekmanova et al., 2016; Ribeiro Junior et al., 2022). Essa realidade pode ser evitada através de uma abordagem precoce e preventiva para atividades de prevenção e promoção de saúde bucal.

Profissionais da odontologia, quando realizam ações com os demais membros da equipe multiprofissional, devem ser capazes de contribuir significativamente para a saúde e qualidade de vida do indivíduo assistido. O cirurgião-dentista deve se integrar com toda a equipe multiprofissional, informar sobre as condições bucais em conjunto com a família do paciente e também conhecer as outras questões acerca do paciente. Portanto, consultas interdisciplinares com profissionais de saúde de diferentes áreas são fundamentais (Molina-García et al., 2016; Sjögren et al., 2015; Saint-Pierre et al., 2018; Faquim et al., 2022; Friedlander et al., 2022). Assim, é possível orientar os pais/responsáveis sobre os cuidados bucais adequados.

Este estudo apresenta algumas limitações. O uso de questionário é sempre acompanhado de risco de viés de memória dos entrevistados e o desenho transversal impede a inferência das relações causais. Porém, pontos relevantes devem ser considerados. O estudo pode promover um incentivo e alerta sobre a importância de uma maior interação entre os profissionais envolvidos no cuidado dos indivíduos com doenças genéticas raras. Medidas de educação continuada e permanente e programas e políticas de saúde podem ser sugeridas a partir desse estudo. A relação entre os profissionais envolvidos na promoção de saúde destes indivíduos deve ser bem articulada e sempre buscando resultados positivos na vida daqueles que tem doenças raras e suas famílias.

Embora as políticas públicas de saúde no Brasil para indivíduos com doença genética rara estejam em contínuo avanço, ainda existem dificuldades na interação da odontologia com os demais profissionais que compõem as equipes de saúde. Compreender o que faz com que os profissionais encaminhem crianças e adolescentes com doenças genéticas raras ao serviço de saúde bucal é essencial para que sejam realizadas ações voltadas para essa finalidade.

É importante que o cirurgião-dentista e demais profissionais da área da odontologia estejam inseridos nos serviços de saúde. A interação deve ser integral e com todos os outros profissionais responsáveis pelo cuidado de crianças e adolescentes com doenças genéticas raras. As indicações para consultas odontológicas devem ser de maneira mais espontânea e fazer parte da rotina multiprofissional, para que o acesso aos tratamentos odontológicos preventivos seja favorecido à essa parcela da população. Intensificar e aprimorar o encaminhamento ao serviço odontológico pela equipe multiprofissional para indivíduos com doença genética rara pode garantir e melhorar a saúde bucal dessa parcela da população.

CONCLUSÃO

Crianças e adolescentes com doenças genéticas raras (MPS e OI) do sexo feminino e com história de dor de dente apresentaram maior chance de terem recebido indicação de um profissional de saúde para irem ao dentista.

REFERÊNCIAS

1. Carneiro NCR, Abreu LG, Flores-Mir C, Milagres RMC, Amaral TMP, Pordeus IA, Borges-Oliveira AC. Dental and maxillomandibular incidental findings in panoramic radiography among individuals with Mucopolysaccharidosis: a cross-sectional study. *Journal of Applied Oral Science*. 2021; 29: e20200978.
2. Debossan SAT, Deps TD, Prado HV, Abreu MHNG, Borges-Oliveira AC. Access to oral health care services for individuals with rare genetic diseases affecting skeletal development. *Special Care in Dentistry*. 2022; 42:32-40.
3. Deps TD, Carneiro NCR, Nicolau B, Pordeus IA, Borges-Oliveira AC. Oral health-related quality of life of young people with mucopolysaccharidosis: A paired cross-sectional study. *Brazilian Oral Research*, v. 34, 2020.
4. Deps TD, França EC, Valadares ER, Nicolau B, Pordeus IA, Borges-Oliveira AC. Oral health of Brazilian individuals with mucopolysaccharidosis. *European Archives of Pediatric Dentistry*. 2021; 22(1):13-19.
5. European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). About Rare Diseases. London, 2017. Disponível em: <<http://www.eurordis.org/pt-pt/doencas-raras>>. Accessed April 21, 2022.
6. Faquim JPS, Buiatti NBP, Frazão P. Impact on interprofessional collaboration and oral health-related quality of life from a prenatal care protocol: a mixed method study. *Research, Society and Development*. 2022; 11(5): e7711527559.
7. Friedlander L, Berdal A, Boizeau P, Licht BA, Manière MC, Picard A, Azzis O, Vazquez MP, Alberti C, Molla MD. Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: a questionnaire-based cohort study. *Orphanet J Rare Dis*. 2019; 14(1):124.
8. Friedlander L, Vincent M, Berdal A, Cormier-Daire V, Lyonnet S, Garcelon N. Consideration of oral health in rare disease expertise centers: a retrospective study on 39 rare diseases using text mining extraction method. *Orphanet J Rare Dis*. 2022; 17(1):317. doi: 10.1186/s13023-022-02467-7.

9. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Características étnico-raciais da população. Rio de Janeiro: IBGE; 2013. Disponível em: <http://portal.mte.gov.br/data/files/8A7C816A316B688101318AB565C54F14/PCERP2008.pdf>. Accessed June 06 2022.
10. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. From the search for diagnosis to treatment uncertainties: Challenges of care for rare genetic diseases in Brazil. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2019; 24(10):3637–3650.
11. Krekmanova L, Hakeberg M, Robertson A, Braathen G, Klingberg G. Perceived oral discomfort and pain in children and adolescents with intellectual or physical disabilities as reported by their legal guardians. *Eur Arch Paediatr Dent*. 2016; 17(4):223-30.
12. Lobene RR, Weatherford T, Ross NM, Lamm RA, Menaker L. A modified gingival index for use in clinical trials. *Clin Prev Dent*. 1986; 8(1):3-6.
13. Molina-García A, Castellanos-Cosano L, Machuca-Portillo G, Posada-de la Paz M. Impact of rare diseases in oral health. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2016; 21(5):e587-94.
14. Moura-Leite FR, Ramos-Jorge ML, Bonanato K, Paiva SM, Vale MP, Pordeus IA. Prevalence, intensity and impact of dental pain in 5-year-old preschool children. *Oral Health & Preventive Dentistry*. 2008; 6(4): 295-301.
15. Oliveira AC, Paiva SM, Campos MR, Czeresnia D. Factors associated with malocclusions in children and adolescents with Down syndrome. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 2008; 133:489. e1-489.e8.
16. Pentapati KC, Yeturu SK, Siddiq H. Global and regional estimates of dental pain among children and adolescents-systematic review and meta-analysis. *Eur Arch Paediatr Dent*. 2021; 22(1):1-12.
17. Prado HV, Carneiro NC, Perazzo MF, Abreu MH, Martins CC, Borges-Oliveira AC. Assessing a possible vulnerability to dental caries in individuals with rare genetic diseases that affect the skeletal development. *Orphanet J Rare Dis*. 2019; 14(1):145. doi: 10.1186/s13023-019-1114-5.
18. Prado HV, Teixeira SA, Rabello F, Vargas-Ferreira F, Borges-Oliveira AC, Abreu LG. Malocclusion in individuals with osteogenesis imperfecta: A systematic review and meta-analysis. *Oral Dis*. 2022; 28(2):314-325. doi: 10.1111/odi.13715.
19. Ribeiro Junior CA, Vettore MV, Rebelo Vieira JM, de Queiroz Herkrath APC, de Queiroz Herkrath AC, Pereira JV, Herkrath FJ, Rebelo MAB. The role of dental pain and

- psychosocial factors on the relationship between dental caries and oral health-related quality of life in children. *BMC Oral Health*. 2022; 22(1):340. doi: 10.1186/s12903-022-02372-2.
20. Saint-Pierre C, Herskovic V, Sepúlveda M. Multidisciplinary collaboration in primary care: a systematic review. *Family Practice*. 2018; 35(2):132-141.
 21. Santos MFN, Friche AAL, Lemos SMA. Health care to people with disability: the formation of teams and geographical distribution of the rehabilitation specialized component. *CODAS* 2021; 33(1):1-12.
 22. Scarpa M, Almássy Z, Beck M, Bodamer O, Bruce IA, De Meirleir L, et al. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphanet J of Rare Dis*. 2011; 6:72.
 23. Senirkentli GB, Tirali RE, Bani M. Assessment of dental pain in children with intellectual disability using the dental discomfort questionnaire. *J Intellect Disabil*. 2021; 1744629520981318. [Online ahead of print].
 24. Seow WK. Developmental defects of enamel and dentine: challenges for basic science research and clinical management. *Aust Dent J*. 2014;59(1):143-54.
 25. Sjögreen L, Andersson-norinder J, Bratel J. Oral health and oromotor function in rare diseases - a database study. *Swed Dent J*. 2015;39(1):23-27.
 26. Shourick J, Wack M, Jannot AS. Assessing rare diseases prevalence using literature quantification. *Orphanet J Rare Dis*. 2021; 16(1):139.
 27. Teixeira SA, Santos PCM, Carneiro TCB, Paiva SM, Valadares ER, Borges-Oliveira AC. Mother's sense of coherence and dental characteristics in children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a paired study. *Special Care in Dentistry*. 2021; 41(2):170-177.
 28. Tosi LL, Oetgen ME, Floor MK, Huber MB, Kennelly AM, McCarter RJ, et al. Initial report of the osteogenesis imperfecta adult natural history initiative. *Orphanet J Rare Dis*. 2015; 10:146.
 29. Vettore MV, Borges-Oliveira AC, Prado HV, Lamarca GA, Owens J. Rare genetic diseases affecting skeletal development and oral health disparities among children and adolescents: a pathway analysis. *Int Dent J*. 2020; 70(6):469-476.
 30. World Health Organization (WHO). *Oral Health Surveys. Basic methods*, 6th edn. Geneva: World Health Organization, 2013.
http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/97035/1/9789241548649_eng.pdf?ua=1.
 Accessed May 16, 2022.

8 CONSIDERAÇÕES FINAIS

As doenças genéticas raras abordadas no presente estudo não possuem cura e o cuidado dos pacientes diagnosticados com uma dessas doenças é um desafio para as equipes profissionais, familiares e gestores envolvidos no cuidado dos pacientes diagnosticados com doenças raras, seja na rede pública ou privada, bem como para os familiares. Há necessidade de estratégias que possam melhorar o acesso à serviços de prevenção, diagnóstico e tratamento das pessoas acometidas.

As crianças e adolescentes acometidas por essas doenças possuem diversas alterações dentofaciais, bem como podem desenvolver doenças bucais por serem mais vulneráveis a essas doenças por alguns fatores. Dentre eles, destaca-se a dificuldade de acesso para atendimento odontológico e o fato de, muitas vezes, o cuidado com a saúde bucal não ser prioridade em nenhum momento.

O comprometimento sistêmico presente na grande maioria das doenças raras denota a vulnerabilidade a problemas de saúde. Os pacientes diagnosticados com alguma dessas doenças normalmente necessitam de um cuidado multidisciplinar, com uma rotina exaustiva de terapias médicas e fisioterápicas. Essa realidade pode fazer com que a condição bucal seja sempre deixada em segundo plano e o tratamento odontológico negligenciado. Visando evitar essa realidade, é importante que aconteça uma integração dos cirurgiões dentistas com os demais profissionais envolvidos no cuidado desses pacientes. Essa assistência integral possibilitará que se consiga um padrão de qualidade assistencial compatível com as necessidades singulares dessa parcela da população.

REFERÊNCIAS

- ABOI-**Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta**. 2018. Disponível em: <<http://www.aboi.org.br>>. Acesso: 11 jan. 2018.
- ABUKABBOS, H; AL-SINEEDI, F. Clinical manifestations and dental management of dentinogenesis imperfecta associated with osteogenesis imperfecta: Case report. **Saudi Dent J**, v. 25, n.4, p. 159–165, 2013.
- ANTUNES, L.A. *et al.* Dental findings and oral health status in patients with mucopolysaccharidosis: a case series. **Acta Odontol Scand**, v.71, p. 157-67, 2012.
- ARAÚJO, T. A. M. *et al.* Multiprofissionalidade e interprofissionalidade em uma residência hospitalar: O olhar de residentes e preceptores. **Interface: Communication, Health, Education**, v. 21, n. 62, p. 601–613, 2017.
- AURELIANO, W.A. Family Therapeutic Trajectories: rare hereditary diseases involving long-term suffering. **Ciênc & Saúde Colet**. v.23, n.2, p.369-379, 2018.
- AYMÉ, S.; KOLE, A.; GROFT, S. Empowerment of patients: lessons from the rare disease's community. **Lancet**, v.371, p.2048-2051, 2008.
- BATISTA, N. A. Educação Interprofissional em Saúde: Concepções e Práticas Interprofessional Education in Health: Concepts and Practices. **Caderno FNEPAS**, v. 2, p. 25, 2012.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Centros habilitados para tratamento**. 2022. <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educacao-em-doencas-raras/centros-habilitados-para-tratamento-de-doencas-raras>>. Acesso em: 21 ago. 2022.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção**. 2021. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z-1/d/doencas-raras>>. Acesso em: 08 jun. 2021.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Biblioteca Virtual em Saúde. **Dia Mundial das Doenças Raras**. 2019. Disponível em: <<http://bvsms.saude.gov.br/ultimas-noticias/2909-28-02-dia-mundial-das-doencas-raras>>. Acesso em: 26 abr. 2021.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014a. 41 p. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf> Acesso em 21 abr. 2022.

BRASIL. **Portaria no 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. 2014b. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html> . Acesso em 21 abr. 2022.

CARNEIRO, N. C. R. *et al.* Dental and maxillomandibular incidental findings in panoramic radiography among individuals with mucopolysaccharidosis: a cross-sectional study. **J Appl Oral Sci**, v. 29, p. e20200978, 2021.

CARNEIRO, N.C. R. *et al.* Oral health of children and adolescents with mucopolysaccharidosis and mother's Sense of Coherence. **Spec Care Dentist**, v. 37, n. 5, p. 223-229, 2017.

DE ARAGÃO, A. K. R. *et al.* Acessibilidade da criança e do adolescente com deficiência na atenção básica de saúde bucal no serviço público: estudo piloto. **Pesqui Bras Odontopediatria Clin Integr**, v. 11, n. 2, p. 159-164, 2011.

DEBOSSAN, S. A. T. *et al.* Access to oral health care services for individuals with rare genetic diseases affecting skeletal development. **Spec Care Dentist**, v. 42, n. 1, p. 32-40, 2022.

DEPS, T. D. *et al.* Oral health of Brazilian individuals with mucopolysaccharidosis. **Eur Arch Paediatr Dent**, v. 22, n. 1, p. 13-19, 2021.

DEPS, T. D. *et al.* Oral health-related quality of life of young people with mucopolysaccharidosis: A paired cross-sectional study. **Braz Oral Res**, v. 34, p. e109, 2020.

EURORDIS-EUROPEAN ORGANIZATION FOR RARE DISEASES. **About Rare Diseases**. London, 2017. Disponível em: <<http://www.eurordis.org/pt-pt/doencas-raras>>. Acesso em: 13 mar. 2022.

FAQUIM, J. P. S.; BUIATTI, N. B. P.; FRAZÃO, P. Impact on interprofessional collaboration and oral health-related quality of life from a prenatal care protocol: a mixed method study. **Res, Soc, Dev**, v. 11, n. 5, p. e7711527559, 2022.

FEDERHEN, A. *et al.* Estimated birth prevalence of mucopolysaccharidoses in Brazil. **Am J Med Genet A**, v. 182, n. 3, p. 469-483, 2020.

FÉLIX, T. M. *et al.* Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). **Orphanet J Rare Dis**, v. 17, n. 1, p. 84, 2022.

FORMAN, J. *et al.* The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. **Acta Paediatr**, v. 101, p. 805-807, 2012.

FOSTER, B. L. *et al.* Rare bone diseases and their dental, oral, and craniofacial manifestations. **J Dent Res**, v. 93, n. 7_suppl, p. 7S-19S, 2014.

FRIEDLANDER, L. et al. Consideration of oral health in rare disease expertise centers: a retrospective study on 39 rare diseases using text mining extraction method. **Orphanet J Rare Dis**, v. 17, n. 1, p. 317; 2022.

FRIEDLANDER, L. et al. Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: a questionnaire-based cohort study. **Orphanet J Rare Dis**, v. 14, n. 1, 2019.

GIUGLIANI, R. Mucopolysaccharidosis: From understanding to treatment, a century of discoveries. **Genet Mol Biol**. v. 35, n. 4, p. 924-931, 2012.

GIUGLIANI, R. et al. Rare disease landscape in Brazil: report of a successful experience in inborn errors of metabolism. **Orphanet Rare Dis**. v. 11, p. 76, 2016.

HANISCH, M. et al. Association between oral health-related quality of life in people with rare diseases and their satisfaction with dental care in the health system of the Federal Republic of Germany. **Int J Environ Res Public Health**, v. 15, n. 8, p. 1732, 2018.

HUBER, M. A. Osteogenesis imperfecta. **Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod**, v. 103, n. 3, p. 314-320, 2007.

IBGE-Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. **Características étnico-raciais da população**. Rio de Janeiro: IBGE, 2013. Disponível em: <http://portal.mte.gov.br/data/files/8A7C816A316B688101318AB565C54F14/PCE RP2008.pdf>. Acesso em: 24 mai. 2022.

IRIART, J. A. B. et al. From the search for diagnosis to treatment uncertainties: challenges of care for rare genetic diseases in Brazil. **Cien Saúde Colet.**, v. 24, n.10, p. 3637-3650, 2019.

JAMES, A.; HENDRIKSZ, C. J.; ADDISON, O. The oral health needs of children, adolescents and young adults affected by a mucopolysaccharide disorder. **JIMD Rep**, v.2, p.51-58, 2012.

KHAN, S. A. et al. Epidemiology of mucopolysaccharidoses. **Mol Genet Metab**, v. 121, n. 3, p. 227-240, 2017.

KREKMANOVA, L. et al. Perceived oral discomfort and pain in children and adolescents with intellectual or physical disabilities as reported by their legal guardians. **Eur Arch Paediatr Dent**, v. 17, n. 4, p. 223-230, 2016.

Leal, D. L. et al. Analysis of the oral health care network development in Minas Gerais state, Brazil. **J Public Health Dent**, v. 79, n. 2, p. 154-159, 2019.

LIMA, M. A. F. D.; HOROVITZ, D. D. G. Contradictions of public health policies geared to rare disorders: the example of the Osteogenesis Imperfecta Treatment Program in the Brazilian Unified Health System (SUS). **Cien Saúde Colet**, v.19, n.2, p.475-480, 2014.

LIN, H.Y. *et al.* Natural history and clinical assessment of Taiwanese patients with mucopolysaccharidosis IVA. **Orphanet J Rare Dis**, v.9, p.1-10, 2014.

LIU, Z. *et al.* Impact of oral health behaviors on dental caries in children with intellectual disabilities in Guangzhou, China. **Int J Environ Res Public Health**, v. 11, n. 10, p. 11015-11027, 2014.

LOBENE, R. R. *et al.* A modified gingival index for use in clinical trials. **Clin Prevent Dent**, v. 8, n. 1, p. 3-6, 1986.

MALMGREN, B. *et al.* Tooth agenesis in osteogenesis imperfecta related to mutations in the collagen type I genes. **Oral Dis**, v. 23, n.1, p.42-49, 2017.

MARTINS, A.M. *et al.* Guidelines for the Management of Mucopolysaccharidosis Type I. **J Pediatr**, v.155, n.4, p.32-46, 2009.

MOLINA-GARCÍA, A. *et al.* Impact of rare diseases in oral health. **Med Oral Patol Oral Cir Bucal** v. 21, n. 5, p. e587-94, 2016.

MOREIRA, M. C. N. *et al.* When rarity is an asset: political activism for the rights of persons with rare diseases in the Brazilian Unified National Health System. **Cad Saude Publica**, v. 34, p. e00058017, 2018.

Moura-Leite, F. R. *et al.* Prevalence, intensity and impact of dental pain in 5-year-old preschool children. **Oral Health Prev Dent**, v. 6, n. 4, p. 295-301, 2008.

MUENZER, J. Overview of the mucopolysaccharidoses. **Rheumatology**, v. 5, n. 50, p. 4–12, 2011.

NEUFELD, E.F.; MUENZER, J. The mucopolysaccharidosis. In: Scriver, C.R. *et al.* **The metabolic and molecular basis of inherited disease**. 8 ed. New York: McGraw-Hill, 2001. p.3421-352.

OIFE- **Osteogenesis Imperfecta Federation Europe**. 2018. Disponível em: <<http://www.oife.org/index.php/EN>>. Acesso: 11 jan. 2021.

OLIVEIRA, A.C. *et al.* Utilization of oral health care for Down syndrome patients. **Rev Saúde Pública**, 2008a; 42(4):693-9.

OLIVEIRA, A.C. *et al.* Factors associated with malocclusions in children and adolescents with Down syndrome. **Am J Orthod Dentofacial Orthop**, v.133, p. 489e1-489e8, 2008b.

OLIVEIRA, A. C. B. *et al.* Equipe multidisciplinar de uma instituição para portadores de deficiência: atitudes relacionadas à saúde bucal. **Arq. Odontol**, v. 38, n. 3, p. 179–190, 2002.

ONÇAG, G.; ERTAN, E. A. M.; CAL, E. Multidisciplinary treatment approach of Morquio syndrome (Mucopolysaccharidosis Type IVA). **Angle Orthod**, v.76, n.2, p.335-340, 2006.

PEDUZZI, M. Equipe multiprofissional de saúde: conceito e tipologia. **Ver Saúde Pública**, v. 35, n. 1, p. 103–109, 2001.

PENTAPATI, K. C.; YETURU, S. K.; SIDDIQ, H. Global and regional estimates of dental pain among children and adolescents-systematic review and meta-analysis. **Eur Arch Paediatr Dent**, v. 22, n. 1, p: 1-12. 2021.

PETERSEN, K.; WETZEL, W. E. Recent findings in classification of osteogenesis imperfecta by means of existing dental symptoms. **ASDC J Dent Child**, v. 65, n. 5, p. 305-309, 1998.

PITREZ, P. M.; PITREZ, J. L. Acute upper respiratory tract infections: outpatient diagnosis and treatment. **J Pediatr**, v.79, Suppl 1, p. S77-86, 2003. [Portuguese].

PRADO, H. V. *et al.* Malocclusion in individuals with osteogenesis imperfecta: A systematic review and meta-analysis. **Oral Dis**, v. 28, n. 2, p. 314-325, 2022.

PRADO, H. V. *et al.* Assessing a possible vulnerability to dental caries in individuals with rare genetic diseases that affect the skeletal development. **Orphanet J Rare Dis**, v.14, n.1, p.145-152, 2019.

RAUCH, F.; GLORIEUX, F. H. Osteogenesis imperfecta. **Lancet**, v. 363, n. 9418, p. 1377-1385, 2004.

RIBEIRO, E. M. *et al.* A clinical multicenter study of orofacial features in 26 Brazilian patients with different types of Mucopolysaccharidosis. **Cleft Palate Craniofac J**, v.52, n.3, p.352-358, 2015.

RIBEIRO JUNIOR, C. A. *et al.* The role of dental pain and psychosocial factors on the relationship between dental caries and oral health-related quality of life in children. **BMC Oral Health**, v. 22, n. 1, p. 340, 2022.

ROSEN, M. A. *et al.* Teamwork in Healthcare: key discoveries enabling safer, high-quality care. **Am Psychol**, v. 73, n. 4, p. 433–450, 2018.

SAINT-PIERRE, C.; HERSKOVIC, V.; SEPÚLVEDA, M. Multidisciplinary collaboration in primary care: a systematic review. **Family Practice**, v. 35, n. 2, p. 132-141, 2018.

SANTOS, M. F. N.; FRICHE, A. A. L.; LEMOS, S. M. A. Health care to people with disability: the formation of teams and geographical distribution of the rehabilitation specialized component. **CODAS**, v. 33, n. 1, p. 1–12, 2021.

SCARPA, M. *et al.* Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. **Orphanet J of Rare Dis**, v. 6, p. 72, 2011.

SCHIEPPATI, A. *et al.* Why rare diseases are an important medical and social issue. **Lancet**, v.371, p.2039-2041, 2008.

SENIRKENTLI, G. B.; TIRALI, R. E.; BANI, M. Assessment of dental pain in children with intellectual disability using the dental discomfort questionnaire. **J Intellect Disabil**, 2021, p. 1744629520981318. [Online ahead of print].

SEOW, W.K. Developmental defects of enamel and dentine: challenges for basic science research and clinical management. **Aust Dent J**, v.59, n.1, p.143-154. 2014.

SHOURICK, J.; WACK; M., JANNOT, A. S. Assessing rare diseases prevalence using literature quantification. **Orphanet J Rare Dis**, v. 16, n. 1, p. 139, 2021.

SILLENCE, D. O.; SENN, A.; DANKS, D. M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. **J Med Genet**, v. 16, n. 2, p. 101-116, 1979.

SJÖGREEN, L.; ANDERSSON-NORINDER, J.; BRATEL, J. Oral health and oromotor function in rare diseases—a database study. **Swed Dent J**, v. 39, p. 23-37, 2015.

TEIXEIRA, S. A. *et al.* Mother's sense of coherence and dental characteristics in children and adolescents with osteogenesis imperfecta: A paired study. **Spec Care Dent**, v. 41, n. 2, p. 170-177, 2021.

THUESEN, K. J. *et al.* The dental perspective on osteogenesis imperfecta in a Danish adult population. **BMC oral health**, v. 18, n. 1, p. 175, 2018.

TOSI, L. L. *et al.* Initial report of the osteogenesis imperfecta adult natural history initiative. **Orphanet J Rare Dis**, v.10, n.1-12, 2015.

TRAJMAN, A. Rare diseases: who pays which bill? **Cad Saude Publica**, v. 35, n. 9, p. e00145719, 2019.

VAN DIJK, F. S.; SILLENCE, D. O. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. **Am J Med Genet A**, v. 164, n. 6, p. 1470-1481, 2014.

VETTORE, M. V. *et al.* Rare genetic diseases affecting skeletal development and oral health disparities among children and adolescents: a pathway analysis. **Int Dent J**, v. 70, n. 6, p. 469-476, 2020.

WAKAP, S. N. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. **Eur J Hum Genet**, v. 28, p. 165-173, 2020.

WIMMER, G. F.; FIGUEIREDO, G. O. Ação coletiva para qualidade de vida: autonomia, transdisciplinaridade e intersectorialidade. **Cien Saude Colet**, v. 11, n. 1, p. 145–154, 2006.

WHO-World Health Organization. **Priority Medicines for Europe and the World 2013**, 2013a. Disponível em: <https://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/Ch6_19Rare.pdf>. Acesso em: 30 jun. 2021.

WHO-World Health Organization. **Oral Health Surveys. Basic methods.** 6 ed. Geneva: World Health Organization, 2013b. Disponível em: <http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/97035/1/9789241548649_eng.pdf?ua=1>. Acesso: 30 jun. 2021.

APÊNDICES

APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (pais / responsáveis)

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Prezado responsável,

Estamos realizando uma pesquisa sobre a saúde bucal de brasileiros com doença rara e sem doença rara. O objetivo é aprimorar o conhecimento e as formas de prevenção e tratamento odontológico para as pessoas com doença rara e melhoria da qualidade de vida. A pesquisa consiste do exame dos dentes do seu filho com doença rara e do seu filho doença rara (quando presente), e também do preenchimento de um questionário por você.

Esclarecemos que:

As informações sobre você e seu(s) filho(s) só interessam a vocês. Nos resultados da pesquisa ninguém saberá o seu nome e o nome do(s) seu(s) filho(s).

Você pode se recusar a responder qualquer pergunta que te cause algum constrangimento.

Você pode, a qualquer momento, desistir de fazer parte dessa pesquisa.

Caso não queira participar da pesquisa, você e o(s) seu(s) filho(s) não sofrerão nenhum tipo de prejuízo. O exame dos dentes será realizado com um espelho clínico, sonda, gaze e algodão (todos esterilizados). A dentista usará luvas descartáveis, avental, gorro e máscara descartável. Este é um exame simples que não causará nenhum dano para o(s) seu(s) filho(s).

Caso seja constatada necessidade de tratamento odontológico, você será alertada e orientada sobre as providências a serem tomadas.

As informações coletadas são específicas para esta pesquisa, sendo que os resultados serão divulgados através de artigos científicos e apresentações orais e escritas em congressos de saúde.

Essa pesquisa está autorizada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal de Minas Gerais.

Contando com sua participação, agradecemos a sua colaboração.

Flávia Rabello (aluna do curso de doutorado da Faculdade de Odontologia da UFMG)

Eu, _____, após ler e entender o objetivo da pesquisa descrita, concordo em responder o questionário e autorizo o exame dos dentes do(s) meu(s) filho(s).

Assinatura do responsável

Orientadora: Profa. Dra. Ana Cristina Borges de Oliveira (Tel: 31-3409-2442/2448)
Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais
End.: Av. Antônio Carlos, 6.627 - Unidade Administrativa II - 2º andar - Sala 2005, Campus Pampulha,
CEP: 31270-901 - Belo Horizonte - MG, telefax: 31-3409-4592

APÊNDICE B - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

(Participantes a partir de 18 anos de idade)

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Prezado responsável,

Estamos realizando uma pesquisa sobre a saúde bucal de brasileiros com doença rara e sem doença rara. O objetivo é aprimorar o conhecimento e as formas de prevenção e tratamento odontológico para as pessoas com doença rara e melhoria da qualidade de vida. A pesquisa consiste do exame dos dentes de pessoas com doença rara e pessoas sem doença rara, e também do preenchimento de um questionário por você.

Esclarecemos que:

As informações sobre você só interessam a você. Nos resultados da pesquisa ninguém saberá o seu nome e o nome.

Você pode se recusar a responder qualquer pergunta que te cause algum constrangimento.

Você pode, a qualquer momento, desistir de fazer parte dessa pesquisa.

Caso não queira participar da pesquisa, você não sofrerá nenhum tipo de prejuízo.

O exame dos dentes será realizado com um espelho clínico, sonda, gaze e algodão (todos esterilizados). A dentista usará luvas descartáveis, avental, gorro e máscara descartável. Este é um exame simples que não te causará nenhum dano.

Caso seja constatada necessidade de tratamento odontológico, você será alertada e orientada sobre as providências a serem tomadas.

As informações coletadas são específicas para esta pesquisa, sendo que os resultados serão divulgados através de artigos científicos e apresentações orais e escritas em congressos de saúde.

Essa pesquisa está autorizada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal de Minas Gerais.

Contando com sua participação, agradecemos a sua colaboração.

Flávia Rabello (aluna do curso de doutorado da Faculdade de Odontologia da UFMG)

Eu, _____, após ler e entender o objetivo da pesquisa descrita, concordo em responder o questionário e autorizo o exame dos meus dentes.

Assinatura do responsável

Orientadora: Profa. Dra. Ana Cristina Borges de Oliveira (Tel: 31-3409-2442/2448)

Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais

End.: Av. Antônio Carlos, 6.627 - Unidade Administrativa II - 2º andar - Sala 2005, Campus Pampulha, CEP: 31270-901 - Belo Horizonte - MG, telefax: 31-3409-4592

APÊNDICE C - Termo de Assentimento Livre e Esclarecido
(Crianças / adolescentes entre 8 e 17 anos de idade)

TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Prezado adolescente / jovem,

Estamos realizando uma pesquisa sobre a saúde bucal de brasileiros com doença rara e sem doença rara. O objetivo é aprimorar o conhecimento e as formas de prevenção e tratamento odontológico para as pessoas com doença rara e melhoria da qualidade de vida. A pesquisa consiste do exame dos seus dentes e também do preenchimento de um questionário pelos pais/responsáveis.

Esclarecemos que:

As informações sobre você só interessam a você e aos seus pais/responsável. Nos resultados da pesquisa ninguém saberá o seu nome.

Você pode, a qualquer momento, desistir de fazer parte dessa pesquisa.

Caso não queira participar da pesquisa, você e o seu irmão/irmã não sofrerão nenhum tipo de prejuízo. O exame dos seus dentes será realizado com um espelho clínico, sonda, gaze e algodão (todos esterilizados). A dentista usará luvas descartáveis, avental, gorro e máscara descartável. Este é um exame simples que não causará nenhum dano para você.

Caso seja constatada necessidade de tratamento odontológico, você e seus pais/responsável serão alertados e orientados sobre as providências a serem tomadas.

As informações coletadas são específicas para esta pesquisa, sendo que os resultados serão divulgados através de artigos científicos e apresentações orais e escritas em congressos de saúde.

Essa pesquisa está autorizada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal de Minas Gerais.

Contando com sua participação, agradecemos a sua colaboração.

Flávia Rabello (aluna do curso de doutorado da Faculdade de Odontologia da UFMG)

Eu, _____, de _____ anos, após ler e entender o objetivo da pesquisa descrita, autorizo o exame dos meus dentes.

Assinatura do adolescente/jovem

Orientadora: Profa. Dra. Ana Cristina Borges de Oliveira (Tel: 31-3409-2442/2448)

Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais

End.: Av. Antônio Carlos, 6.627 - Unidade Administrativa II - 2º andar - Sala 2005, Campus Pampulha, CEP: 31270-901 - Belo Horizonte - MG, telefax: 31-3409-4592

APÊNDICE D - Questionário para os pais/responsáveis

QUESTIONÁRIO PARA OS PAIS/RESPONSÁVEIS

Data: _____

Nº _____

Cidade / Unidade: _____

Nome do participante: _____

MPS _____ OI _____ Controle _____

IDENTIFICAÇÃO

Cidade onde ele(a) vive: _____

Tipo de OI/MPS (registro médico): _____

Idade (anos): _____

Sexo: 0.() masculino 1.() feminino

Cor da pele: 0.() branca 1.() preta 2.() parda 3.() amarela

Escolaridade

0. () Analfabeto /Primário Incompleto 3. () Médio completo/Superior incompleto

1. () Primário completo / Fundamental Incompleto 4. () Superior completo

2. () Fundamental completo/Médio incompleto

SAÚDE GERAL

1) Seu filho(a) faz uso frequente de algum medicamento/remédio?

0. () Sim

Qual? 0. () Pamidronato 1.() Outro: _____

1. () Não

2. () Não sei

HÁBITOS DE HIGIENE BUCAL

3) Quantas vezes ao dia os dentes do seu filho(a) são escovados (por ela ou outra pessoa)?

0. () Nenhuma

2. () Duas

1. () Uma

3. () Três ou mais vezes

4) Quantas vezes ao dia seu filho(a) usa fio dental (ela própria ou outra pessoa)?

0. () Nenhuma

2. () Duas

1. () Uma

3. () Três ou mais vezes

5) Quantas vezes ao dia seu filho(a) usa enxaguante bucal?

0. () Nenhuma

2. () Duas

1. () Uma

3. () Três ou mais vezes

PERCEPÇÃO SOBRE A SAÚDE GERAL E BUCAL

6) Em geral, como você descreveria a saúde do seu filho(a)?

0. () Excelente/ Muito bom

2. () Ruim/ Muito ruim

1. () Boa/ Mediana

3. () Não sei

7) Como você descreveria a saúde dos dentes do seu filho(a)?

0. () Excelente/ Muito bom 2. () Ruim/ Muito ruim
 1. () Boa/ Mediana 3. () Não sei

ASSISTÊNCIA ODONTOLÓGICA DO FILHO(A)

8) Nos últimos 12 meses, com que frequência seu filho(a) sentiu/sente dor de dente:

0. () Frequentemente 3. () Nunca
 1. () Eventualmente 4. () Não sei
 2. () Raramente

9) Algum profissional recomendou dentista para o seu filho(a)?

0. () Sim 0. () Não

Se sim, qual profissional fez a indicação?

0. () A assistente social que me ajuda a conseguir serviços ou informações para o meu filho
 1. () Médico
 2. () O dentista é o dentista da família
 3. () Outro profissional _____

10) Quando foi a primeira visita odontológica do seu filho(a)?

0. () 0-2 anos 3. () Outra idade: _____
 1. () 3-4 anos 4. () Meu filho(a) nunca foi ao dentista (Ir para questão 16)
 2. () 5-6 anos 5. () Não sei

11) Há quanto tempo foi a última visita do seu filho(a) ao dentista?

0. () Menos de 1 ano 2. () Mais de 2 anos
 1. () 1 a 2 anos 3. () Não sei

12) Na última visita do seu filho (a) ao dentista, qual foi o motivo principal dele (a) precisar de atendimento odontológico?

0. () Consulta de rotina 4. () Para extrair dente ou outra cirurgia
 1. () Limpeza 5. () Dor de dente
 2. () Para restaurar dentes 6. () Outra razão. Especifique: _____
 3. () Problemas com a gengiva

13) Na sua opinião, seu filho (a) recebeu atendimento odontológico adequado na última visita ao dentista?

0. () Sim 1. () Não Por que? _____

14) (Responder apenas para o filho com OI/MPS). Na sua opinião, o dentista tinha conhecimento suficiente sobre OI/MPS?

0. () Sim 2. () Não Por quê? _____
 1. () Um pouco

15) Seu filho (a) esteve/está sob tratamento ortodôntico (tratamento para corrigir a posição dos dentes)?

0. () Sim

Em qual tipo de serviço ele (a) realizou o tratamento?

0. () Público 3. () Hospital
 1. () Privado 4. () Outro. Especificar: _____
 2. () Faculdade de Odontologia

1. () Não
2. () Não sei

16) Que tipo de assistência médica o seu filho(a) utiliza?

0. () Pública 2. () Ambas
1. () Privada 3. () Nenhuma

17) Que tipo de assistência odontológica o seu filho(a) utiliza?

0. () Pública 2. () Ambas
1. () Privada 3. () Nenhuma

ACESSO À ASSISTÊNCIA ODONTOLÓGICA

18) Onde o seu filho(a) normalmente recebe atendimento odontológico?

0. () Serviço público 3. () Hospital
1. () Serviço privado 4. () Outro. Especificar _____
2. () Faculdade de Odontologia 5. () Criança nunca foi ao dentista (Ir para a questão 24)

19) Você teve dificuldade para achar um dentista para tratar o seu filho(a)?

0. () Sim Por quê? _____
1. () Não

20) Você teve algum problema para conseguir transporte para o seu filho(a) ir ao dentista na última consulta?

1. () Sim. Especificar: _____
0. () Não

21) Seu filho(a) recebeu toda assistência odontológica necessária na última consulta?

0. () Sim
1. () Não Por que? _____

22) Você já marcou uma consulta para o seu filho(a) com um dentista especialista?

0. () Sim Qual a especialidade? _____
Em sua opinião, o especialista tinha conhecimento adequado sobre OI?
0. () Sim 1. () Um pouco 2. () Não Por quê? _____
1. () Não

23) Quais as razões que dificultaram para o seu filho(a) receber tratamento dentário? (Marque todas as opções aplicáveis)

0. () Não houve dificuldades
1. () É difícil encontrar um dentista que entenda a condição do meu filho(a)
2. () É difícil encontrar um dentista que queira gastar tempo para ganhar a confiança do meu filho(a)
3. () É difícil pagar pelo tratamento odontológico do meu filho(a)
4. () Eu sou muito ocupado para levar meu filho(a) ao dentista
5. () É difícil encontrar alguém para cuidar dos meus outros filhos
6. () Meu filho(a) tem medo do dentista
7. () Meu filho(a) não colabora durante o tratamento odontológico
8. () Eu não posso levar meu filho(a) ao dentista por causa de dificuldades de transporte
9. () Outra razão. Especificar: _____

32) Ele (a) usou (ou ainda usa) chupeta?

0. () sim 1. () não

Se sim, até que idade?

0.() ainda usa chupeta 1.() até 12 meses 2.() 13-24 meses 3.() 25-36 meses 4.() + de 36 meses

Se sim, em que momento? 0 () quando acordado 1 () quando dorme 2 () o tempo todo

33) Ele (a) chupa (ou chupou o dedo)?

0. () sim 1. () não

Se sim, até que idade?

0.() ainda usa chupeta 1.() até 12 meses 2.() 13-24 meses 3.() 25-36 meses 4.() + de 36 meses

Se sim, em que momento? 0 () quando acordado 1 () quando dorme 2 () o tempo todo

34) Ele (a) tem o hábito de “ficar mordendo” algum dedo / roer unha?

0. () sim 1. () não

35) Ele (a) já foi submetido a alguma cirurgia?

0. () sim 1. () não

Se sim, qual? 0.() Ortopédica 1.() amígdala/adenóide 2.() Coração 3.() outra: _____

Você quer fazer algum comentário sobre esta pesquisa?

Obrigada pela sua participação!!

APÊNDICE E - Ficha de avaliação clínica odontológica

DATA: _____

Nº _____

CIDADE / UNIDADE: _____

NOME DO PARTICIPANTE: _____

1) Defeitos de desenvolvimento de esmalte	0. () Presente 0. () decíduos 1. () permanentes Dente (s): _____ 0. () opacidade demarcada 1. () opacidade difusa 2. () hipoplasia 3. () outros defeitos 4. () opacidade demarcada e difusa 5. () opacidade demarcada e hipoplasia 6. () opacidade difusa e hipoplasia 4. () todas as três alterações	1. () Ausente
---	--	-------------------

2) Dentinogênese Imperfeita	0. () Presente 0. () decíduos 1. () permanentes Dente (s): _____ Coroa dentária: 0. () com alteração: Forma: _____ 1. () sem alteração	1. () Ausente
-----------------------------	--	-------------------

5) Anomalias dentárias	0. () Presente 0. () dente conóide 1. () microdontia 2. () giroversão 3. () agenesia 4. () outra: _____	1. () Ausente
------------------------	--	-------------------

EXAME OCLUSAL

6) Apinhamento dentário	0. () Presente Dentes: _____	1. () Ausente
-------------------------	----------------------------------	-------------------

7) Giroversão	0. () Presente	1. () Ausente
---------------	-----------------	----------------

8) Trespasse horizontal / Sobressaliência	0. () Normal	1. () Aumentado	2. () Diminuído	3. () Negativo
---	---------------	------------------	------------------	-----------------

9) Trespasse vertical / Sobremordida	0. () Normal	1. () Aumentado mordida profunda	2. () Diminuído	3. () Negativo	4. () Topo a topo
--------------------------------------	---------------	-----------------------------------	------------------	-----------------	--------------------

10) Mordida cruzada	0. () Posterior __ Unilateral __ Bilateral	1. () Anterior	2. () Ausente
---------------------	---	-----------------	----------------

11) Mordida aberta	0. () Posterior ___ Unilateral ___ Bilateral 1. () Anterior	2. () Ausente
--------------------	--	----------------

12) Atresia dos arcos	0.() Superior 1. () Inferior 2.() Ambos	2. () Ausente
-----------------------	--	----------------

13) Dentição	0.() Decídua 1. () Mista 2. () Permanente
--------------	--

14) Classificação de Angle

0. () Oclusão Normal
1. () Classe I
2. () Classe II divisão 1 -Subdivisão: 0 () Direita 1 () Esquerda
3. () Classe II divisão 2 -Subdivisão : 0 () Direita 1 () Esquerda
4.() Classe III - Subdivisão : 0 () Direita 1 () Esquerda

15) Relação de canino

Lado Direito: 0. () Classe I 1. () Classe II 2. () Classe III

Lado Esquerdo: 0. () Classe I 1. () Classe II 2.() Classe III

RESULTADO

16) Má oclusão

0. () Presente 1. () Ausente

----- // -----
EXPERIÊNCIA DE CÁRIE (CPOD / ceod)

Classificação dos dentes

55	54	53	52	51		61	62	63	64	65				
17	16	15	14	13	12	11		21	22	23	24	25	26	27
47	46	45	44	43	42	41		31	32	33	34	35	36	37
85	84	83	82	81		71	72	73	74	75				

HÍGIDO (H) ____

CÁRIE cavitada (C) ____

RESTAURADO (R) ____

AUSENTE (A) ____

EXTRAÍDO (E) ____

RESTO radicular (Rr) ____

RESTAURAÇÃO ausente (Ra) ____

34) Cárie dentária (Resultado)

0.() Presente 1. () Ausente

----- // -----

ANEXOS

ANEXO A - Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG- MPS



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP

Projeto: CAAE -01480212.4.0000.5149

Interessado(a): Profa. Ana Cristina Borges de Oliveira
Departamento de Odontologia Social e
Preventiva
Faculdade de Odontologia

DECISÃO

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP aprovou, no dia 25 de abril de 2013, o projeto de pesquisa intitulado "**Saúde bucal de indivíduos com mucopolissacaridose**" bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

O relatório final ou parcial deverá ser encaminhado ao COEP um ano após o início do projeto.


Profa. Maria Teresa Marques Amara
Coordenadora do COEP-UFMG

ANEXO B - Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG- OI

UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP

Projeto: CAAE – 54755516.4.0000.5149

Interessado(a): Profa. Ana Cristina Borges de Oliveira
Departamento de Odontologia Social e Preventiva
Faculdade de Odontologia- UFMG

DECISÃO

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP aprovou, no dia 31 de agosto de 2016 , o projeto de pesquisa intitulado **“Assistência odontológica para indivíduos brasileiros com osteogênese imperfeita”** bem como:

- Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.
- Termo de Assentimento Livre e Esclarecido.

O relatório final ou parcial deverá ser encaminhado ao COEP um ano após o início do projeto através da Plataforma Brasil.

Prof.^a Dr.^a Vivian Resende
Coordenadora do COEP-UFMG