

UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA - UNESP
Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas – Campus de São José do Rio
Preto

Marcela Peres Rodrigues Madureira

**Investigação da qualidade de vida, imagem corporal, apetite e
percepção sensorial em pessoas com Epidermólise Bolhosa**

São José do Rio Preto
2025

Marcela Peres Rodrigues Madureira

Investigação da qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com Epidermólise Bolhosa

Dissertação apresentada à Universidade Estadual Paulista (UNESP), Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Câmpus de São José do Rio Preto, para obtenção do título de Mestra em Alimentos, Nutrição e Engenharia de Alimentos.

Área de Concentração : Alimentos e nutrição

Orientadora: Profa. Dra. Ana Carolina Conti

Coorientador: Prof. Dr. Wanderson Roberto da Silva

São José do Rio Preto
2025

M183i Madureira, Marcela Peres Rodrigues

Investigação da qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com Epidermólise Bolhosa / Marcela Peres Rodrigues Madureira. -- São José do Rio Preto, 2025

106 p. : tabs., fotos

Dissertação (mestrado) - Universidade Estadual Paulista (UNESP), Instituto de Biociências Letras e Ciências Exatas, São José do Rio Preto

Orientadora: Ana Carolina Conti

Coorientador: Wanderson Roberto da Silva

1. Indicadores de saúde. 2. Dermatologia. 3. Doenças negligenciadas. I. Título.

IMPACTO POTENCIAL DESTA PESQUISA

Esta pesquisa apresenta relevante potencial científico, ao gerar conhecimento inédito no Brasil sobre a qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com Epidermólise Bolhosa (EB), uma doença rara e negligenciada. Técnica e socialmente, oferece subsídios para práticas clínicas mais integradas, humanizadas e sensíveis às necessidades dessa população. Inovadora por integrar aspectos biopsicossociais e sensoriais, também possui impacto educacional e cultural, ao promover conscientização sobre a EB entre profissionais de saúde, sociedade civil e instituições de ensino. Economicamente, pode contribuir para a otimização do cuidado e redução de custos ao direcionar intervenções mais eficazes. Com inserção local, regional e nacional por meio de parcerias com associações, e potencial de internacionalização através do diálogo com pesquisas globais em doenças raras, está alinhada aos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável, especialmente na promoção da saúde, inclusão e redução das desigualdades. A temática fortalece o campo da saúde coletiva, da nutrição e da ciência sensorial no contexto das doenças raras.

POTENTIAL IMPACT OF THIS RESEARCH

This research presents significant scientific potential by generating unprecedented knowledge in Brazil about quality of life, body image, appetite, and sensory perception in individuals with Epidermolysis Bullosa (EB), a rare and neglected disease. From a technical and social perspective, it provides support for more integrated, humanized, and sensitive clinical practices tailored to this population's needs. Innovative in its integration of biopsychosocial and sensory aspects, it also has educational and cultural impact by raising awareness of EB among health professionals, civil society, and educational institutions. Economically, it may contribute to optimizing care and reducing costs by guiding more effective interventions. With local, regional, and national outreach through partnerships with associations, and internationalization potential through dialogue with global research on rare diseases, it aligns with the Sustainable Development Goals, particularly in promoting health, inclusion, and reducing inequalities. The research theme strengthens the fields of public health, nutrition, and sensory science in the context of rare diseases.

Marcela Peres Rodrigues Madureira

Investigação da qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com Epidermólise Bolhosa

Dissertação apresentada à Universidade Estadual Paulista (UNESP), Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Câmpus de São José do Rio Preto, para obtenção do título de Mestra em Alimentos, Nutrição e Engenharia de Alimentos.

Área de concentração: Alimentos e nutrição

Banca Examinadora:

Profa. Dra. Ana Carolina Conti
UNESP – Câmpus de São José do Rio Preto
Orientador

Profa. Dra. Maria Cláudia Bernardes Spexoto
UFGD

Profa. Dra. Natalia Soares Janzantti
UNESP – Câmpus de São José do Rio Preto

DEDICATÓRIA

*À minha sobrinha, que me inspirou a buscar soluções para a EB através da ciência.
Às borboletas, pela sua força e resiliência.
Ao meu pai, minha irmã e ao meu esposo.*

AGRADECIMENTOS

Agradeço, primeiramente, ao meu pai, *in memoriam*, que enfrentou a paternidade de forma solitária e me mostrou que o estudo é muito mais do que uma ferramenta para sustento: é uma forma de ser útil ao mundo e retribuir o privilégio de aprender. Ele foi meu primeiro exemplo de resiliência e dedicação.

À minha amada sobrinha, Jéssica, *in memoriam*, que deixou em mim um legado de empatia e coragem. Com ela, aprendi que cada ser humano é mais do que diagnósticos e que mesmo nos dias mais sombrios, há sempre espaço para um sorriso – ou um brownie.

À minha irmã, Maria Cecília, minha maior incentivadora, torcedora e colaboradora nesta pesquisa. Sua contribuição foi tão valiosa quanto o amor que nos une. Vibrou comigo em cada conquista, esteve ao meu lado nos momentos difíceis e até ficou brava junto comigo quando as coisas não saíram como planejado. Sua presença e apoio incondicional foram fundamentais para que este sonho se tornasse realidade.

Ao meu irmão de coração, Haroldo, *in memoriam*, que enfrentou as adversidades com uma dignidade que sempre me inspirará. Ele me ensinou a nunca desistir dos meus sonhos, mesmo quando tudo parece difícil.

Ao meu marido, meu maior companheiro e porto seguro, que desde o dia em que nos conhecemos acreditou no meu potencial mais do que eu mesma. Ele enxergou um futuro cheio de conquistas quando tudo ainda era apenas um sonho. Dezesesseis anos depois, seguimos juntos, conquistando e celebrando cada passo desta jornada.

Ao Edson e à dona Maria, reavivaram em mim o sonho da graduação, antes algo tão distante. Ao doutor Halim, que acreditou na minha capacidade e tornou esse sonho realidade. Sem vocês, eu não teria conseguido ir mais longe do que eu poderia sonhar.

Aos meus amigos, especialmente Naiara, Juliane, André e Camila, que atravessaram barreiras ao meu lado e fizeram com que minha jornada para Recife fosse possível. Vocês são muito mais do que amigos; são irmãos escolhidos pelo coração.

À minha família, de sangue e de coração, que compartilha comigo as alegrias e desafios da vida. Vocês são meu alicerce, meu motivo de orgulho e minha fonte inesgotável de amor.

À minha mãe, que me ensinou de uma forma não tradicional que a empatia deve ser sempre maior do que o julgamento.

Agradeço imensamente à minha orientadora, Ana, por sua dedicação, paciência e por abraçar a pesquisa sobre Epidermólise Bolhosa com tanto cuidado e carinho. Você é mais do que uma orientadora; é uma verdadeira mãe para seus orientandos, sempre nos guiando com empatia e sabedoria. Obrigada por ser essa referência acadêmica e humana, tornando este percurso um aprendizado que levarei para a vida.

Agradeço ao meu coorientador, Wanderson, por sua paciência, generosidade e por compartilhar comigo sua vasta fonte de conhecimento. Sua disposição constante em ajudar e esclarecer dúvidas tornou este percurso mais leve e enriquecedor. Sua solidez acadêmica e humanidade são inspirações que levarei para além deste trabalho. Obrigada por acreditar em mim e por ser um guia tão solícito durante todo este processo.

À Appapeb, em especial Roberta, Gilberto, Eliane e Anselmo, que se mostraram verdadeiros pilares nos momentos mais desafiadores, especialmente quando perdi tudo em Recife. Vocês foram fundamentais para que esta pesquisa alcançasse a relevância que hoje tem. Obrigada por confiarem em mim e nos meus projetos que buscam melhorar a qualidade de vida de pessoas com Epidermólise Bolhosa (EB).

À Juliana, Michele, Maria Paula, Caio, Francisco e Neuci, por caminharem ao meu lado e abraçarem este sonho comigo.

À Mônica, por acreditar com tanta intensidade nesta pesquisa.

À Fundação Urgo, que acreditou e tornou este projeto possível.

À Marcela, que não foi apenas uma colega de jornada, mas uma amiga incansável e generosa que me apoiou em cada passo.

À Clarissa e à Marcela, cuja dedicação permitiu que toda a logística e coleta de dados em São Paulo fosse impecável.

Às mulheres extraordinárias que tive a honra de conhecer ao longo desta trajetória, que iluminam os caminhos da ciência com sua força e inteligência.

À Debra Brasil, que tem sido uma parceira constante desde a graduação, fortalecendo minhas pesquisas e minha esperança.

À Associação de Sergipe, que garantiu uma participação significativa do estado nesta iniciativa.

À Aapebsp, pelo apoio e divulgação desta pesquisa.

A todas as associações que divulgaram e colaboraram para que esta pesquisa atingisse o maior número de pessoas possível.

À Amanda e a Guerino Seiscento, cuja colaboração foi essencial para que as amostras chegassem em segurança no Paraná.

À Maria Helena Mandelbaum e doutor Samuel Mandelbaum que abriram as portas do Dermacamp para a coleta de dados da minha pesquisa.

A todas as famílias que me receberam com esperança e carinho durante a parte experimental desta pesquisa.

À Isa, que, sem saber, me deu a resposta que pedi a Deus naquele dia: que sim, deveria permanecer neste caminho, mesmo diante das adversidades.

A todos que abraçaram esta pesquisa comigo de alguma forma, acreditaram que seria possível e fizeram com que hoje este sonho tenha se tornado realidade.

A todos os participantes que já não estão mais aqui, mas que deixaram seu legado para que outros colham os frutos deste trabalho.

A todas as famílias das borboletas que confiam no meu trabalho, que eu possa ser digna dessa confiança e retribuir de forma significativa.

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

“A injustiça em qualquer lugar é uma ameaça à justiça em todo lugar.”

Martin Luther King (1963)

RESUMO

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença genética rara caracterizada por fragilidade extrema da pele, impactando aspectos essenciais como qualidade de vida (QV), imagem corporal (IC), apetite (AP), percepção sensorial e consumo alimentar. Apesar de sua relevância, tais conceitos ainda são pouco estudados, especialmente no Brasil. Este estudo teve como objetivo investigar a QV, IC, AP, percepção dos gostos salgado e doce e o consumo alimentar de adultos brasileiros com EB. Foram conduzidos dois delineamentos, sendo um transversal e outro experimental, entre abril e outubro de 2024. No estudo transversal, participaram 111 adultos com EB (66,7% mulheres e média de idade de $33,1 \pm 11,0$ anos), os quais preencheram instrumentos validados: *Quality of Life in Epidermolysis Bullosa* (QoLEB) para avaliação da QV, *Body Image Quality of Life Inventory* (BIQLI) para IC e *Cancer Appetite and Symptom Questionnaire* (CASQ) para AP. A maioria relatou que a EB compromete sua QV, afeta negativamente a IC e prejudica o AP. No estudo experimental, participaram 37 indivíduos com EB (51,3% homens; média de idade: $35,8 \pm 9,28$ anos; 70% com EB distrófica e 30% com EB simples). Foram aplicados testes de limiar de percepção sensorial para os gostos salgado e doce, com protocolo padronizado, além da aplicação de recordatório alimentar de 24 horas para análise do consumo alimentar. Os limiares de percepção foram semelhantes entre os tipos de EB, sugerindo que a percepção gustativa não depende exclusivamente da forma clínica da doença. Em relação à ingestão alimentar, observou-se que indivíduos com EB distrófica apresentaram consumo significativamente maior de carboidratos, vitaminas B₁₂ e C, quando comparados aos com EB simples, o que pode representar riscos metabólicos. Os achados da pesquisa destacam a necessidade de abordagens personalizadas para pacientes com EB, englobando suporte clínico, nutricional e psicossocial, visando melhorar parâmetros relacionados à QV, IC, AP e alimentação.

Palavras-chave: doenças raras; doenças crônicas; doenças dermatológicas; impacto psicossocial; nutrição.

ABSTRACT

Epidermolysis Bullosa (EB) is a rare genetic disorder characterized by extreme skin fragility, impacting essential aspects such as quality of life (QoL), body image (BI), appetite (AP), sensory perception, and food intake. Despite its relevance, these concepts are still underexplored, especially in Brazil. This study aimed to investigate the QoL, BI, AP, perception of salty and sweet tastes, and dietary intake of Brazilian adults with EB. Two research designs were conducted—one cross-sectional and one experimental—between April and October 2024. In the cross-sectional study, 111 adults with EB participated (66.7% women; mean age: 33.1 ± 11.0 years), completing validated instruments: the *Quality of Life in Epidermolysis Bullosa (QoLEB)* for QoL, the *Body Image Quality of Life Inventory (BIQLI)* for BI, and the *Cancer Appetite and Symptom Questionnaire (CASQ)* for AP. Most participants reported that EB impairs their QoL, negatively affects their BI, and compromises their AP. In the experimental study, 37 individuals with EB participated (51.3% men; mean age: 35.8 ± 9.28 years; 70% with dystrophic EB and 30% with simplex EB). Standardized sensory threshold tests were applied for salty and sweet taste perception, in addition to a 24-hour dietary recall to analyze food intake. Taste perception thresholds were similar between EB types, suggesting that gustatory perception is not solely dependent on the clinical form of the disease. Regarding dietary intake, individuals with dystrophic EB had significantly higher consumption of carbohydrates, and vitamins B12 and C compared to those with simplex EB, which may pose metabolic risks. The findings highlight the need for personalized approaches for patients with EB, encompassing clinical, nutritional, and psychosocial support to improve parameters related to QoL, BI, AP, and eating habits.

Keywords: rare diseases; chronic diseases; dermatological diseases; psychosocial impact; nutrition.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 – Representação das camadas da pele associadas aos tipos de Epidermólise Bolhosa	20
Figura 2 – Epidermólise Bolhosa Simples	22
Figura 3 – Epidermólise Bolhosa Juncional	23
Figura 4 – Epidermólise Bolhosa Distrófica	24
Figura 5 – Epidermólise Bolhosa Kindler	24
Figura 6 – Ulceração com língua lisa	25
Figura 7 – Pseudo-sindactilia e fusão digital aumentam com a idade (fotos do mesmo indivíduo)	25
Figura 8 – Apresentação das amostras	43
Figura 9 – Ficha de registro das respostas	44
Figura 10 – Medicamentos mais mencionados pelos indivíduos com EB que participaram da pesquisa online	49
Figura 11 – Suplementos mais mencionados pelos indivíduos com EB que participaram da pesquisa online	50

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Soluções estoque para o teste limiar de detecção dos gostos salgado e doce	42
Tabela 2 – Caracterização dos participantes do estudo transversal realizado online	42
Tabela 3 – Distribuição da frequência [n(%)] de respostas dadas ao <i>Quality of Life in Epidermolysis Bullosa</i> (QoLEB) pelos participantes do estudo transversal	53
Tabela 4 – Distribuição da frequência [n(%)] de respostas dadas ao <i>Body Image Questionnaire</i> (BIQLI) pelos participantes do estudo transversal	57
Tabela 5 – Distribuição da frequência [n(%)] de respostas pelos participantes da pesquisa online ao <i>Cancer Appetite and Symptom Questionnaire</i> (CASQ) adaptado e refinado (5 itens) na presente pesquisa.	60
Tabela 6 – Concentração de sacarose e cloreto de sódio, segundo os tipos de Epidermólise Bolhosa (EB)	62
Tabela 7 – Consumo alimentar dos indivíduos, segundo os tipos de Epidermólise Bolhosa (EB)	64

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	17
2	OBJETIVOS	19
2.1	Objetivo Geral	19
2.2	Objetivos Específicos	19
3	REVISÃO BIBLIOGRÁFICA	20
3.1	EPIDERMÓLISE BOLHOSA	20
3.1.1	Definição e características gerais	20
3.1.2	Epidermólise Bolhosa Simples (EBS)	23
3.1.3	Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ)	24
3.1.4	Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD)	24
3.1.5	Epidermólise Bolhosa Kindler (EBK)	25
3.1.6	Fisiopatologia	27
3.1.7	Diagnóstico	27
3.1.8	Aspectos Nutricionais	29
3.2	QUALIDADE DE VIDA	30
3.3	IMAGEM CORPORAL	32
3.4	APETITE E PERCEPÇÃO SENSORIAL	33
4	MÉTODOS	36
4.1	DESENHO DO ESTUDO	36
4.2	ESTUDO TRANSVERSAL	36
4.2.1	Avaliação da qualidade de vida	38
4.2.2	Avaliação da imagem corporal	39
4.2.3	Avaliação do apetite	40
4.3	ESTUDO EXPERIMENTAL	42
4.3.1	Teste de limiar de detecção dos gostos salgado e doce	42
4.3.2	Análise do consumo alimentar	45
4.4	ANÁLISE DE DADOS	46
5	RESULTADOS E DISCUSSÃO	48
5.1	CARACTERIZAÇÃO DOS PARTICIPANTES DA PESQUISA ONLINE	48
5.2	QUALIDADE DE VIDA DOS INDIVÍDUOS COM EB	52
5.3	IMAGEM CORPORAL DOS INDIVÍDUOS COM EB	56
5.4	APETITE DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO TRANSVERSAL)	60

5.5	LÍMIAR DE DETECÇÃO DOS GOSTOS SALGADO E DOCE DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO EXPERIMENTAL)	61
5.6	CONSUMO ALIMENTAR DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO EXPERIMENTAL)	64
6	CONCLUSÃO	69
	REFERÊNCIAS	70
	APÊNDICE A – Pré-teste enviado às pessoas com EB	75
	APÊNDICE B – Formulário enviado às pessoas com EB	81
	APÊNDICE C – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido	101
	ANEXO A – Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa	103
	ANEXO B – Recordatório Alimentar de 24 horas	107

1 INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa (EB) é um conjunto de desordens genéticas raras caracterizadas pela fragilidade extrema da pele, que causa a formação de bolhas ao menor contato. Sua classificação inclui quatro tipos principais: Simples, Juncional, Distrófica e Kindler, sendo que cada uma possui manifestações clínicas específicas decorrentes de mutações em até 16 genes diferentes (Has *et al.*, 2020).

De acordo com pesquisa do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE, 2024), a EB apresenta uma incidência estimada em 20 casos por milhão de nascidos vivos e uma prevalência de aproximadamente 11 pessoas por milhão de habitantes no Brasil. Dessa forma, considerando que o número de habitantes no Brasil em 2025 é de 203.062.512, estima-se que aproximadamente 2.233 pessoas vivam com EB no país. Entretanto, esses números podem estar subestimados devido à falta de registros nacionais padronizados e ao subdiagnóstico da condição.

Um aspecto relevante que tem ganhado destaque na literatura sobre pessoas com EB é a qualidade de vida (QV), frequentemente comprometida não apenas pelas repercussões físicas da doença, mas também pelos impactos psicológicos e sociais (Cestari *et al.*, 2016). A presença constante de dor crônica, aliada às limitações funcionais impostas pela EB, pode favorecer o isolamento social e contribuir para a diminuição da autoestima (Frew *et al.*, 2017).

Outro ponto importante que merece destaque no âmbito do estudo de EB é a compreensão da imagem corporal (IC) percebida pelas pessoas acometidas. Entre os diferentes aspectos que estão associados à IC dessas pessoas, destacam-se os atrelados a aparência estética externa como a presença de cicatrizes e de deformidades que no caso da EB são comuns. Diante disso, a imagem corporal negativa (Cash, Smolak, 2011; Grogan, 2017) pode se manifestar com maior ênfase entre pessoas com EB, o que pode, por sua vez, afetar outros aspectos da vida, incluindo as interações sociais e o comportamento alimentar (Cash; Fleming, 2002; Assunção *et al.*, 2013).

O apetite (AP) também constitui um conceito relevante no contexto da EB, sendo resultado de um sistema complexo e multifatorial influenciado por fatores sociais, biológicos e físicos. Entre os fatores sociais, destacam-se o estado emocional, os aspectos culturais relacionados à alimentação e o prazer em comer. Já os fatores biológicos envolvem a ação de hormônios que modulam o apetite, enquanto os fatores

físicos incluem o estado geral de saúde, a presença de dor crônica e o nível de atividade física. A percepção sensorial, assim como o apetite, também desempenha um papel importante em estudos sobre EB, uma vez que elementos como sabor, aroma, textura e composição dos alimentos podem interferir no comportamento alimentar (Dalton, 2022; Stubbs, 2013). A dor crônica, em particular, pode impactar de maneira significativa o apetite, tanto no sentido de inibição quanto de aumento, contribuindo para alterações nos padrões alimentares, como maior propensão à ingestão emocional e à escolha de alimentos menos saudáveis (Bigand & Wilson, 2019).

Apesar dos avanços na compreensão clínica da EB, ainda são escassos os estudos que investigam aspectos como qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial nessa população, o que revela uma lacuna significativa na literatura nacional e internacional. A análise desses conceitos pode fornecer subsídios relevantes para a construção de estratégias de cuidado mais humanizadas e centradas nas necessidades específicas das pessoas com EB. Além disso, essa abordagem contribui para o avanço do conhecimento sobre os múltiplos desafios enfrentados por essa população, especialmente no contexto brasileiro, e pode orientar intervenções mais adaptadas à realidade vivenciada por esses indivíduos.

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral

Investigar a qualidade de vida, a imagem corporal, o apetite e a percepção sensorial em pessoas brasileiras com epidermólise bolhosa.

2.2 Objetivos específicos

Verificar a validade fatorial e a confiabilidade dos instrumentos utilizados neste estudo, considerando a amostra de pessoas com epidermólise bolhosa.

Avaliar a autopercepção da qualidade de vida, da imagem corporal e do apetite dos participantes com epidermólise bolhosa.

Analisar a percepção sensorial dos sabores doce e salgado, bem como o consumo alimentar dos participantes com epidermólise bolhosa.

3 REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

3.1 EPIDERMÓLISE BOLHOSA

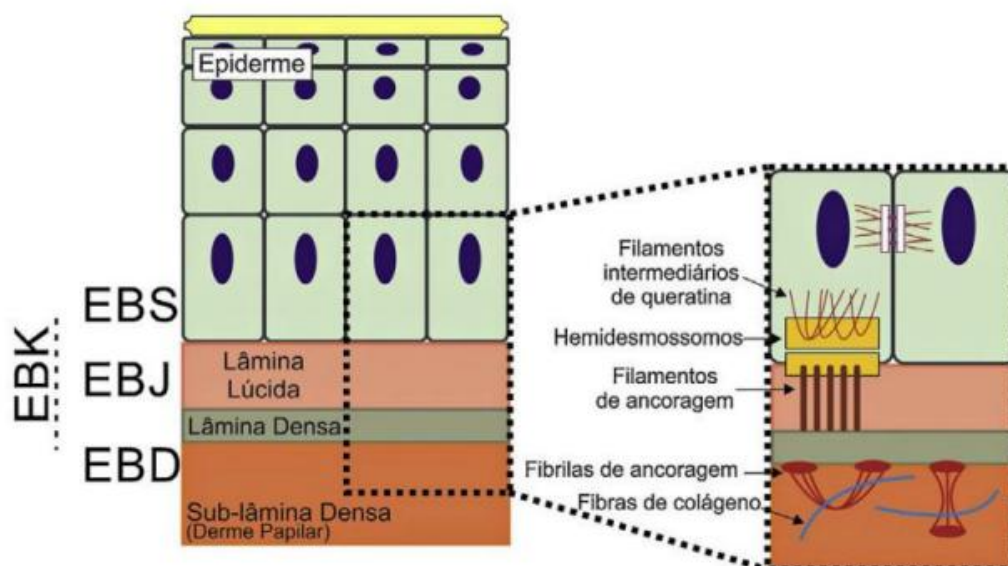
3.1.1 Definição e características gerais

A Epidermólise Bolhosa (EB) é conceituada como um agrupamento de desordens caracterizadas pela vulnerabilidade extrema da pele, que, ao menor contato, causa a quebra da junção dermoepidérmica e, consequentemente, o surgimento de bolhas. Os fenótipos da EB são variados e envolvem até 16 genes diferentes. A categorização clássica inclui: epidermólise bolhosa simples (camada intraepidérmica), epidermólise bolhosa juncional (lâmina lúcida da membrana basal), epidermólise bolhosa distrófica (abaixo da membrana basal) e epidermólise bolhosa kindler (padrão misto de clivagem da pele). Em cada uma dessas classificações há manifestações clínicas heterogêneas devido à diversidade genética (Has *et al.*, 2020).

Ainda, vale mencionar que como a EB pode ser proveniente da genética ou autoimune ela também pode ser classificada nas modalidades adquirida ou hereditária, as quais apresentam em comum o sintoma primário da acentuada delicadeza da pele. A EB adquirida pode se revelar na quarta ou quinta década de vida, a qual afeta a pele e as mucosas, bem como manifesta fenótipos diferenciados nos quais decorre a formação de anticorpos contra o colágeno VII. As manifestações clínicas são numerosas, sendo capaz de cobrir o terço superior do esôfago, a mucosa oral e a pele (Boeira, 2012). Já a EB hereditária afeta ambos os sexos e manifesta-se na junção derme-epidérmica (Brasil, 2020). No Brasil, a incidência da EB hereditária é estimada em cerca de 11 pessoas por milhão de habitantes, ocorrendo em aproximadamente 20 casos por milhão de nascidos vivos (Fine, 2016).

As erupções podem se apresentar em diversos níveis da pele e variam em localização e profundidade, dependendo do tipo específico de EB. Por exemplo, na forma mais branda de EB, a simples, as bolhas se formam na camada intraepidérmica da pele. Já na juncional, as bolhas ocorrem na lâmina lúcida, enquanto na distrófica, elas se manifestam abaixo da membrana basal. Na Kindler, um tipo menos comum, observa-se um padrão combinado de clivagem da pele, com bolhas formando-se em vários níveis, abrangendo tanto a epiderme quanto a derme (Has, 2020; Fine *et al.*, 2014). A Figura 1 ilustra a localização dessas camadas da pele.

Figura 1 – Representação das camadas da pele associadas aos tipos de Epidermólise Bolhosa.



Fonte: MINISTÉRIO DA SAÚDE (2021).

EBS: Epidermólise Bolhosa Simples; EBJ: Epidermólise Bolhosa Juncional; EBD: Epidermólise Bolhosa Distrófica; EBK: Epidermólise Bolhosa Kindler.

Classificar o tipo de EB é complexo, visto que modificações no mesmo gene podem ser herdadas de forma autossômica dominante ou recessiva, resultando em diferentes fenótipos. Além disso, fenótipos semelhantes podem ser dominantes ou recessivos e podem ser causados por mutações em genes variados (Has *et al.*, 2020).

A EB apresenta uma incidência global variando entre 20 a 54 casos por milhão de nascidos vivos e uma prevalência estimada de aproximadamente 11 casos por milhão de habitantes, conforme apontado por Fine (2016). No Brasil, a falta de registros nacionais padronizados dificulta a obtenção de dados epidemiológicos precisos, o que pode levar à subnotificação da doença.

Estudos internacionais demonstram que a forma distrófica recessiva da EB é uma das mais prevalentes e também a que apresenta maior morbimortalidade, sendo frequentemente associada ao desenvolvimento de carcinoma espinocelular (Fine, 2016; Mellerio *et al.*, 2020). Dados nacionais também corroboram essa predominância. Um estudo conduzido no Hospital das Clínicas da Universidade de

São Paulo analisou prontuários de 278 pacientes e encontrou que a forma distrófica correspondia a 73% dos casos, seguida pela simples (16,5%), juncional (9,4%) e Kindler (1,1%).

Para mitigar a escassez de dados epidemiológicos, a Associação de Pesquisa em Epidermólise Bolhosa Distrófica (*Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association* - Debra) mantém no Brasil desde 2014, um cadastro nacional de pacientes com a doença. Até o momento, foram registrados 1.027 casos, com 154 óbitos. No entanto, esses números podem estar subestimados, uma vez que a inclusão no cadastro é voluntária, e muitos indivíduos com EB podem não estar diagnosticados ou vinculados a centros especializados. Corroborando essa limitação, o estudo de Magno, Frant e Carvalho (2020) identificou, no período de 2014 a 2019, 883 registros da doença no país, com 113 óbitos. Em 2018, a prevalência estimada foi de 3,26 casos por milhão de habitantes, valor inferior ao observado em outras populações, o que reforça a hipótese de subnotificação e evidencia a necessidade de aprimoramento na identificação, registro e acompanhamento das pessoas com EB no Brasil.

A assistência às pessoas com EB no Brasil ocorre predominantemente por meio de associações regionais distribuídas em 13 estados. Essas associações desempenham um papel fundamental na oferta de suporte especializado, incluindo acompanhamento médico, apoio psicológico e orientações para pacientes e seus familiares. No entanto, a cobertura pode variar entre as regiões, dependendo da infraestrutura e dos recursos disponíveis em cada localidade.

Os números mais recentes de pessoas atendidas de todas as faixas etárias por cada associação são apresentados a seguir:

- **Amazonas** – 20 pessoas
- **Bahia** – 90 pessoas
- **Ceará** – 27 pessoas
- **Distrito Federal** – 26 pessoas
- **Maranhão** – 36 pessoas
- **Minas Gerais** – 39 pessoas
- **Paraná** – 78 pessoas
- **Pernambuco** – 25 pessoas
- **Piauí** – 12 pessoas
- **Rio de Janeiro** – 69 pessoas
- **São Paulo** – 120 pessoas

- **Rio Grande do Sul e Santa Catarina** – 68 pessoas
- **Sergipe** – 17 pessoas

O número de indivíduos assistidos diretamente por essas associações é de 627 e é diferente do total registrado pela Debra Brasil, pois nem todas as pessoas com EB estão cadastradas na organização ou vinculadas a uma associação. Além disso, algumas podem não ter acesso a esses serviços ou serem acompanhadas exclusivamente por hospitais e serviços independentes.

A ausência de um sistema de notificação compulsória para doenças raras como a EB compromete a formulação de políticas públicas eficientes para o atendimento dessa população. Dessa forma, esforços contínuos para mapear e documentar os casos são fundamentais para garantir assistência adequada e o desenvolvimento de estratégias de manejo clínico e nutricional direcionadas às necessidades específicas das pessoas com EB.

3.1.2 Epidermólise Bolhosa Simples

Esse é o tipo mais comum, afetando a camada intraepidérmica da pele. Muitas vezes subdiagnosticada, apresenta-se geralmente de forma mais leve, com um espectro de gravidade que varia desde pequenas bolhas nos pés até tipos com envolvimento extracutâneo e potencialmente fatais (Has *et al.*, 2020). A Figura 2 ilustra a formação de bolhas na epidermólise bolhosa simples.

Figura 2 – Epidermólise Bolhosa Simples.



Fonte: HAS *et al.* (2020).

3.1.3 Epidermólise Bolhosa Juncional

Essa é caracterizada pela formação de bolhas na lâmina lúcida como ilustra a Figura 3. A gravidade varia entre os subtipos intermediário e grave, sendo o último associado à letalidade precoce nos primeiros 6-24 meses de vida (Has *et al.*, 2020).

Figura 3 – Epidermólise Bolhosa Juncional.



Fonte: HAS *et al.* (2020).

3.1.4 Epidermólise Bolhosa Distrófica

Essa resulta de clivagem da pele abaixo da lâmina densa na derme, como ilustra a Figura 4. Isso está associado a mutações no gene que codifica o colágeno tipo VII, componente principal das fibrilas ancoradoras. Ela pode ser herdada de forma dominante ou recessiva. É caracterizada por cicatrização após lesões bolhosas e pode afetar várias mucosas. Todos os subtipos de epidermólise bolhosa distrófica são causados por mutações no gene COL7A1 (Has *et al.*, 2020).

Figura 4 – Epidermólise Bolhosa Distrófica.



Fonte: HAS *et al.* (2020).

3.1.5 Epidermólise Bolhosa Kindler

A forma de EB é rara e caracterizada pela formação de bolhas em diversos níveis da pele, incluindo epiderme e derme. Outrossim, é caracterizada pela cicatrização espontânea de bolhas e sensibilidade à luz solar (fotossensibilidade), que é um atributo inerente a esse tipo. A Kindler é apontada como um tipo moderado de EB, apresentando fenótipos clínicos diversos e podendo englobar, ainda, outras manifestações como hiperpigmentação, atrofia da pele e alterações ungueais, como também a formação de bolhas cutâneas. Esse tipo tem menor ocorrência quando comparado aos tipos clássicos, havendo relatos de que, desde a sua primeira descrição em 1954, foram diagnosticadas no mundo aproximadamente 250 pessoas, bem como possui a tendência de prevalecer nos públicos consanguíneos ou mais isolados (Has *et al.*, 2020). A Figura 5 ilustra como a epidermólise bolhosa Kindler se manifesta.

Figura 5 – Epidermólise Bolhosa Kindler.



Fonte: HAS *et al.* (2020).

O manejo das pessoas com EB deve ser multidisciplinar, focando nos cuidados com a pele, prevenção e reconhecimento precoce de complicações, tratamento sintomático e suporte nutricional adequado. A abordagem nutricional visa prevenir a desnutrição, aliviar o estresse relacionado à nutrição oral e promover o crescimento e desenvolvimento adequados (Salera *et al.*, 2020; Zidorio *et al.*, 2015).

As Figuras 6 e 7 ilustram como é o padrão de manifestação da doença na cavidade oral e nas mãos quando não são realizadas cirurgias, pois ocorre a pseudo-sindactilia de forma progressiva conforme o avanço da idade.

Figura 6 – Ulceração com língua lisa.



Fonte: HAS *et al.* (2020).

Figura 7 – Pseudo-sindactilia e fusão digital aumentando com a idade (fotos do mesmo indivíduo).



Fonte: HAS *et al.* (2020).

3.1.6 Fisiopatologia

As mutações genéticas que ocorrem na EB, que resultam no comprometimento da adesão entre as duas camadas mais superficiais da pele, a derme e a epiderme, danificam genes como o colágeno do tipo VII, laminina-332, integrinas e queratinas, que são essenciais para a junção dermoepidérmica (Has *et al.*, 2020; Fine *et al.*, 2014).

Os quatro tipos principais de EB ocorrem em genes diferentes. Na EB simples, as mutações acontecem nos genes KRT5 e KRT14, que alteram as queratinas 5 e 14, que constituem a estrutura dos filamentos intermediários da camada basal da epiderme (Has *et al.*, 2020). Na EB juncional, a ocorrência se dá nos genes LAMA 3, LAMB3, LAMC2, os quais codificam a laminina-332, e COL17A1, que codifica o colágeno do tipo XVII, causam divisão na lâmina lúcida, e que está relacionada à maior gravidade clínica (Fine; Mellerio, 2009a). Por conseguinte, já na EB distrófica, as mutações no gene COL7A1 comprometem o colágeno tipo VII, proteína essencial para as fibrilas de ancoragem que ligam a derme à epiderme, causando formação de cicatrizes, estenose esofágica e anemia crônica (Has *et al.*, 2020; Fine; Mellerio, 2009b). Por fim, na EB Kindler, a ocorrência se dá no gene FERMT1, que codifica a proteína kindlin-1, prejudicando a adesão celular e resultando em manifestações sistêmicas associadas (Has *et al.*, 2020).

Ademais, há ocorrência de fatores secundários que agravam a progressão da doença. A inflamação crônica leva à fibrose tecidual e dor persistente (Harvey *et al.*, 2022). O estresse oxidativo, que resulta da constante formação de bolhas e reparo do tecido, aumenta o risco de carcinoma e espinocelular, especialmente na EB distrófica. A inflamação crônica e o estresse oxidativo promovem uma cascata de eventos que não afetam apenas a pele, mas também órgãos internos, como o trato gastrointestinal. Esse processo contribui para a anemia refratária, bem como para redução geral na capacidade de regeneração tecidual (Natsuga *et al.*, 2022).

3.1.7 Diagnóstico

O diagnóstico da EB é realizado com base em critérios clínicos, histopatológicos, imunofluorescência ou sequenciamento genético, permitindo a identificação precisa do subtipo e das mutações associadas. No entanto, o diagnóstico

clínico pode ser desafiador devido à ampla variedade de manifestações clínicas e à sobreposição com outras doenças dermatológicas, como psoríase e outras genodermatoses. As manifestações iniciais, como bolhas e lesões cutâneas, frequentemente são confundidas com condições mais comuns, resultando em diagnósticos errôneos, tardios ou nunca realizados (Fine *et al.*, 2014; Has *et al.*, 2020).

Embora os avanços diagnósticos tenham melhorado a precisão, há evidências de que a prevalência de EB seja subestimada, especialmente devido às dificuldades de acesso a testes especializados e à falta de conhecimento sobre a doença entre profissionais de saúde. A diversidade genética da EB, envolvendo mutações em múltiplos genes, contribui ainda mais para a variabilidade clínica, dificultando a identificação precoce, principalmente em casos com manifestações leves ou atípicas (Has *et al.*, 2020; Harvey *et al.*, 2022).

Esses desafios, aliados às barreiras de acesso aos serviços de diagnóstico molecular, favorecem a subnotificação e resultam em prevalências aparentemente menores do que as reais. Isso reforça a importância de capacitar profissionais de saúde, melhorar o acesso a exames diagnósticos e implementar sistemas de registro de casos para monitorar de forma mais precisa a distribuição da doença e subsidiar políticas públicas voltadas às pessoas com EB.

Um estudo realizado no Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo analisou prontuários de 278 pacientes com EB, destacando a predominância da forma distrófica (73%), seguida pela junctional (9,4%), simples (16,5%) e kindler (1,1%). A média de idade do diagnóstico foi de 10,8 anos, com acompanhamento médio de nove anos.

A realização de exames complementares, como histopatologia, imunofluorescência direta e mapeamento imunológico, é fundamental para confirmar o diagnóstico e diferenciar a EB de outras doenças dermatológicas com apresentações semelhantes. Além disso, a classificação adequada das variantes clínicas é crucial para a escolha da abordagem terapêutica mais eficaz, já que a complexidade da doença pode demandar uma abordagem multidisciplinar. Estudos como os de Fine *et al.* (2014) e Tabolli *et al.* (2009) apontam que o diagnóstico precoce e a gestão multidisciplinar são essenciais para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e minimizar as complicações associadas à EB.

3.1.8 Aspectos nutricionais

A nutrição é precípua para o tratamento da EB. A desnutrição, particularmente prevalente na forma distrófica de EB, é resultado de múltiplos fatores, como demanda metabólica elevada, dificuldades alimentares e perda crônica de nutrientes através das lesões exsudativas. Esses fatores frequentemente levam a déficits graves de ferro, zinco e vitamina D, além de implicarem no atraso de crescimento. O manejo eficaz, portanto, deve abordar todas essas questões de forma integrada, garantindo suporte calórico e proteico adequado, suplementação direcionada e adaptações de texturas alimentares para aliviar o desconforto (Zidorio *et al.*, 2015).

As complicações gastrointestinais são comuns na EB e podem levar à morbidade significativa, o que inclui bolhas e estenose do esôfago, doença do refluxo gastroesofágico, hérnia hiatal, gastrite, úlcera péptica, entre outras. Além disso, podem ocasionar distúrbios nutricionais graves, tais como os absorptivos, déficit de crescimento, hipoalbuminemia e anemia refratária (Fine; Mellerio, 2009b). O comprometimento nutricional em pessoas com EB está diretamente ligado à gravidade das complicações associadas, como perda de sangue e proteínas, constipação crônica, anemia e atraso no crescimento (Zidorio *et al.*, 2015).

Os principais fatores que contribuem para este quadro são as perdas crônicas de nutrientes através das lesões exsudativas que elevam as perdas nutricionais, bolhas na mucosa oral e esofágica que tornam o processo de mastigação e deglutição dolorosos, estenose esofágica e refluxo gastroesofágico devido ao processo recorrente de cicatrização e que interferem no transporte e na absorção de nutrientes e em recorrentes engasgos e a constipação crônica que pode envolver dor e fissuras na região íntima, resultando em evitação da alimentação para não sentir dor (Fine *et al.*, 2014; Harvey *et al.*, 2022; Zidorio *et al.*, 2015).

Ademais, o impacto da desnutrição crônica resulta frequentemente em atraso no crescimento e no desenvolvimento, bem como a anemia crônica, também prevalente, que decorre da má absorção de ferro e das perdas sanguíneas através das lesões (Fine; Mellerio, 2009b; Zidorio *et al.*, 2015).

Para atenuar esses efeitos, é peremptório que o nutricionista promova dietas hipercalóricas e hiperproteicas para compensar as perdas devido ao hipermetabolismo, texturas alimentares adaptadas para minimizar o desconforto, suplementação de vitaminas e minerais para corrigir deficiências e melhorar a

regeneração tecidual e suporte enteral em caso de desnutrição grave, bem como na orientação da pessoa que tem EB e de seus cuidadores. Além disso, o suporte nutricional adequado não apenas previne complicações, mas também exerce um papel crucial na melhora da qualidade de vida (Fine *et al.*, 2014; Harvey *et al.*, 2022; Zidorio *et al.*, 2015).

3.2 QUALIDADE DE VIDA

A Organização Mundial da Saúde (OMS) descreve a qualidade de vida como *“a maneira como um indivíduo percebe seu lugar na sociedade, dentro de seu contexto cultural e sistema de valores, levando em consideração seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações”* (WHO, 2012). Esse conceito ultrapassa a ótica biológica incorporando também aspectos emocionais, sociais e culturais da vida das pessoas. De acordo com a OMS, a qualidade de vida é um indicador importante sobre o bem-estar biopsicossocial das pessoas, sendo, portanto, sua investigação relevante, uma vez que os resultados podem contribuir para o entendimento do impacto das condições de vida, das doenças e dos tratamentos das pessoas.

Evidências apontam que feridas crônicas podem provocar limitações nas atividades diárias e na mobilidade, enquanto a dor persistente, associada à dependência de tratamentos médicos e cuidados contínuos, impacta negativamente a qualidade de vida de pessoas com EB (Fine *et al.*, 2014). A revisão sistemática realizada por Togo, Zidorio e Gonçalves (2020) identificou que a dor é um fator de grande impacto na qualidade de vida em pessoas com EB, seguido por dificuldades sociais, emocionais e funcionalidade física. Não obstante, aspectos da imagem corporal e da autoestima também executam uma expressiva função na qualidade de vida desses indivíduos (Frew *et al.*, 2016). O estudo conduzido por Dures *et al.*, (2020) destacou que níveis elevados de bem-estar psicológico em pessoas com EB estão associados à resiliência emocional e ao suporte social, enquanto a ausência desses fatores agrava a percepção da qualidade de vida.

Aspectos nutricionais também são de destaque no percurso de pessoas com EB, visto que o consumo de alimentos apropriados pode contribuir positivamente para a promoção da saúde geral, especialmente, no que se refere à cicatrização de feridas e prevenção de complicações. O consumo recomendado de minerais, proteínas e

vitaminas é fundamental para fortalecimento do sistema imunológico e de apoio à regeneração dos tecidos (Debra Brasil, 2020).

Ademais, se feita da forma correta, a supervisão das condições nutricionais pode ajudar a precaver desordens ligadas à desnutrição, tais como anemia, atraso no crescimento e fraqueza muscular. Contudo, os pacientes com EB encaram desafios únicos relacionados à nutrição, tendo em vista os problemas de deglutição, as restrições dietéticas e as dificuldades para comer. Bolhas e feridas na boca e no trato gastrointestinal podem ocasionar dor e dificuldade para se alimentar, o que enseja a má deglutição e desnutrição (Lara-Corrales *et al.*, 2019). A ansiedade, o estresse emocional e a depressão podem ocorrer em razão de complicações relacionadas à nutrição, restrições dietéticas e dificuldades alimentares (Frew *et al.*, 2016).

Em vista dos impactos da EB na vida das pessoas, foi desenvolvido o instrumento denominado *Quality of Life in Epidermolysis Bullosa* (QoLEB). Esse visa rastrear o impacto da EB na qualidade de vida dos indivíduos, através de 17 itens com escala de resposta do tipo *Likert* de 4 pontos (Frew *et al.*, 2009). Esse instrumento trata de áreas como o impacto nas atividades diárias e relacionamentos sociais, bem como percepção de dor (Frew *et al.*, 2017). O QoLEB tem sido utilizado como ferramenta oficial para estudo da qualidade de vida em EB (Korte, 2023). Em âmbito brasileiro, pouco é sabido sobre a operacionalização da qualidade de vida a partir do QoLEB que foi adaptado para o português por Cestari *et al.* (2016).

Compreender os impactos da EB a partir da ótica de resultados obtidos por meio do QoLEB pode auxiliar em intervenções mais assertivas como alimentação personalizada e apoio psicossocial (Frew *et al.*, 2017). A cronicidade e a complexidade da EB demandam uma conduta transdisciplinar para supervisão e tratamento da patologia. Até o momento, a qualidade de vida das pessoas com EB foi pouco estudada, especialmente em adultos, muitas vezes se tratando de relatos de caso ou com um número restrito de participante. Portanto, é crucial ampliar a conscientização acerca dos desafios biopsicossociais causados pela EB visando mitigar os desfechos negativos da doença na perspectiva de fornecer devido apoio às pessoas e às suas famílias.

3.3 IMAGEM CORPORAL

A imagem corporal, enquanto construto amplo e multidimensional, reflete cognições, afetos e comportamentos de cada indivíduo sobre o seu próprio corpo (Cash, Smolak, 2011; Grogan, 2017). O modelo teórico proposto por Möllmann, Heinrichs e Herwig (2021) apresenta um quadro conceitual abrangente para compreender as representações corporais, integrando componentes perceptuais, emocionais e sociais. Influenciada por fatores sociais, culturais, biológicos e psicológicos, bem como pela exposição a padrões de beleza usualmente inalcançáveis pela maioria das pessoas, a imagem corporal é comumente investigada a partir de sua vertente negativa a qual, quando presente, desempenha um papel crucial na vida das pessoas (Jáuregui-Lobera & Bolanos Rios, 2011; Grogan, 2017).

Mesmo sendo um construto multidimensional, é comum encontrar na literatura, para fins didáticos, a divisão da imagem corporal em duas dimensões: perceptual e atitudinal (Cash, Smolak, 2011). Na dimensão perceptual, a precisão da percepção do corpo pode variar, levando a distorções, onde o indivíduo se vê maior ou menor do que realmente é. Já na dimensão atitudinal, pensamentos, emoções e comportamentos da pessoa em relação ao próprio corpo são considerados como componentes investigativos. Por exemplo, a insatisfação com a forma e aparência do corpo pode ser decorrente de pensamentos e emoções impulsionados por uma visão negativa do corpo. Porém, vale mencionar, que outra vertente denominada imagem corporal positiva também pode ser alvo de investigação como, por exemplo, quando se objetiva compreender a apreciação corporal (Grogan, 2017).

Uma autopercepção negativa da imagem corporal pode desencadear uma série de doenças, especialmente as de ordem mental, como transtornos alimentares, depressão, ansiedade, baixa autoestima e isolamento social (Jáuregui-Lobera & Bolanos Rios, 2011; Grogan, 2017). Em pessoas com EB, as bolhas, feridas e cicatrizes na pele podem afetar a autoestima, enquanto os desafios psicossociais como a estigmatização e a necessidade de cuidados constantes impactam sua vida social e emocional (Fine *et al.*, 2014). O estudo de revisão realizado por Togo, Zidorio e Gonçalves (2020) destacou que esses aspectos frequentemente levam à estigmatização e ao isolamento social, agravando os impactos emocionais e psicológicos. Ademais, a constante necessidade de cuidados médicos e o estresse

relacionado à aparência afetam diretamente a vida social e emocional desses indivíduos.

Como já mencionado, as atitudes do indivíduo em relação a imagem do próprio corpo podem desencadear uma série de desfechos que incidem sobre a vida, especialmente, no que se refere ao comportamento alimentar e à saúde mental (Grogan, 2017). Para avaliar componentes da imagem corporal, há uma diversidade de instrumentos, com destaque para o *Body Image Quality of Life Inventory* (BIQLI). Esse instrumento é composto por 19 itens, com escala de resposta bipolar de 7 pontos (-3: efeito muito negativo a +3: efeito muito positivo), que avalia a influência da imagem corporal em diferentes facetas da vida cotidiana das pessoas (Cash; Fleming, 2002; Assunção *et al.*, 2013; Da Silva *et al.*, 2019). Para traduzir e validar instrumentos que avaliam componentes da imagem corporal, faz-se necessário que as metodologias sejam precisas e garantam as equivalências apropriadas ao público-alvo (Kling *et al.*, 2021; Swami; Barron, 2019). No contexto brasileiro, torna-se essencial que as propriedades psicométricas e aplicabilidade estejam alinhadas às particularidades culturais e sociais que possam ter influência sobre a imagem corporal (Xavier; Pasian; Almeida, 2015). Como a EB é uma doença que afeta substancialmente a estética corporal, utilizar o BIQLI para investigar o impacto da autopercepção da imagem corporal na vida torna-se relevante. Em âmbito brasileiro, isso se é factível, pois o BIQLI foi transculturalmente adaptado para o português por Assunção *et al.*, (2013).

Até o presente momento, não foram encontrados estudos brasileiros que investigam a imagem corporal de pessoas com EB, nem sua possível relação com a qualidade de vida, o que evidencia a necessidade deste estudo. Além disso, a neurociência da memória corporal, como discutido por Repetto e Riva (2023), destaca que experiências repetidas de dor e limitações físicas podem reforçar percepções negativas do corpo. Para pessoas com EB, essas memórias corporais podem exacerbar a insatisfação com a imagem corporal e dificultar a adaptação emocional, reforçando a importância de intervenções psicológicas.

3.4 APETITE E PERCEPÇÃO SENSORIAL

O controle do apetite é afetado por fatores biológicos, físicos e sociais, resultando em um sistema multifatorial complexo, que está intrinsecamente ligado a contextos ambientais específicos, que não pode ser simplificado a um mero processo

de escolha. O prazer ao comer desempenha um papel relevante no processo de escolha alimentar, assim como a percepção sensorial, composição do alimento, estado emocional do indivíduo e cultura alimentar na qual está inserido. A saciedade atua como um mecanismo inibitório do apetite após uma refeição, sendo percebida de forma individual e influenciada por diversos aspectos ambientais. Em pessoas com EB, esses fatores são ainda mais complexos devido às alterações sensoriais, dores crônicas e dificuldades alimentares, que frequentemente interferem na ingestão alimentar e na satisfação nutricional (Dalton, 2022; Stubbs, 2013).

Como destacado por Bigand e Wilson (2019), episódios de dor frequentemente resultam em escolhas alimentares menos saudáveis, devido à busca por conforto emocional. Esses fatores são exacerbados pela percepção alterada de texturas e sabores, além de dificuldades mecânicas de mastigação e deglutição. Alterações no paladar são comuns na EB, pois a integridade da mucosa oral e das papilas gustativas pode ser prejudicada. Essas mudanças, associadas à dor e à inflamação crônica, afetam a preferência alimentar, frequentemente levando à rejeição de alimentos de determinadas texturas ou sabores. Essa limitação, aliada à dor crônica e à inflamação, contribui para uma rejeição frequente de alimentos específicos, dificultando a diversificação alimentar e o alcance de uma dieta equilibrada. Repetto e Riva (2023) destacam que memórias corporais associadas à dor durante a alimentação podem reforçar comportamentos de evitação, criando um ciclo que agrava a má nutrição e dificulta a introdução de alimentos variados. Diante disso, esses achados reforçam que as alterações sensoriais podem impactar diretamente os hábitos alimentares, tornando essencial a adaptação das estratégias nutricionais.

Até o momento, não foram encontrados instrumentos focados na avaliação do apetite de pessoas com EB, o que configura uma lacuna científica relevante. Porém, há disponível instrumentos como o *Cancer Appetite and Symptom Questionnaire* (CASQ) que possibilita uma avaliação das condições do apetite de pessoas com a saúde comprometida por uma doença significativa. O CASQ endossa diferentes aspectos para capturar o apetite das pessoas, como dor crônica, alterações sensoriais e sintomas emocionais, cujos quais são importantes para indivíduos com EB. O instrumento consiste em 12 itens relacionados ao apetite e as respostas são registradas em uma escala do tipo *Likert* de 5 pontos, permitindo uma análise detalhada dos aspectos do apetite e dos sintomas associados. O CASQ foi traduzido

e adaptado para o português do Brasil por Spexoto *et al.* (2016) e ele tem sido aplicado em populações clínicas para rastreamento do apetite.

Arelado ao apetite, a percepção de gosto é um aspecto crítico na nutrição e na alimentação, pois influencia as preferências e hábitos. O processo de percepção de gosto ocorre em toda a cavidade oral, na qual os receptores gustativos respondem a cinco gostos básicos: doce, salgado, ácido, amargo e umami (Dutcosky, 2019). Cada um desses gostos é detectado por receptores específicos que transmitem sinais ao cérebro, permitindo identificar e desfrutar das características gustativas dos alimentos, o que influencia as preferências alimentares. Em condições que podem afetar a saúde bucal como a EB, a percepção de gosto pode ser alterada, levando a desafios na alimentação necessitando de adaptações dietéticas.

Ademais, a dor crônica é também um fator significativo que interfere no apetite, podendo tanto inibi-lo quanto aumentá-lo. A dor pode influenciar o padrão alimentar, levando a uma maior ingestão emocional e escolhas alimentares menos saudáveis (Bigand, 2019). Até o presente momento, não foram encontrados estudos brasileiros que analisaram como o apetite e a percepção sensorial de pessoas com EB se apresentam, tampouco se há correlação com a dor, justificando a realização deste trabalho.

Embora existam lacunas sobre como o apetite e a percepção sensorial são modulados na EB, há evidências sugerindo que a relação entre dor crônica, alterações gustativas e memória corporal impacta significativamente a relação do indivíduo com a comida. A escassez de estudos que investiguem essas questões em pessoas com EB revela uma lacuna científica importante. Um estudo realizado por Zidorio *et al.* (2023) evidenciou que as necessidades energéticas ajustadas em crianças e adolescentes com EB Distrófica são frequentemente dificilmente atingidas, mesmo com suplementação oral, devido às altas demandas metabólicas impostas pela presença de lesões extensas e infecções, o que pode potencializar quadros de desnutrição. Esse estudo destaca a importância de estratégias nutricionais específicas para assegurar que essas necessidades aumentadas sejam supridas, ressaltando, ainda, a necessidade de maior investigação sobre aspectos que vão além do aporte calórico, como o impacto das dificuldades alimentares e das alterações sensoriais na ingestão alimentar dessas pessoas.

4 MÉTODOS

4.1 DESENHO DO ESTUDO

Este estudo possui dois delineamentos aninhados, sendo o primeiro observacional do tipo transversal, utilizando instrumentos estruturados aplicados online, e o segundo experimental, focado na análise da percepção sensorial e no consumo alimentar dos indivíduos com EB. O estudo observacional foi realizado com dados coletados de uma amostra mais alargada de pessoas com EB, enquanto o experimental foi conduzido com uma subamostra visando entender as variações na percepção sensorial dos participantes.

Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (IBILCE) da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), Campus de São José do Rio Preto (parecer consubstanciado nº 6.660.851 – ANEXO A).

4.2 ESTUDO TRANSVERSAL

Foi realizada a pesquisa online, com o apoio de associações de pessoas com EB, motivada pela necessidade de alcançar uma população dispersa geograficamente e com condições de participação de forma remota. Segundo o site da Debra Brasil (*Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association*) existem 18 associações regionais. A divulgação por parte das associações foi crucial para se obter uma amostra mais diversificada de diferentes regiões do Brasil. As associações foram escolhidas por terem um forte vínculo com a população de pessoas com EB, proporcionando uma rede de confiança que facilita o recrutamento dos participantes e a disseminação do estudo de forma eficiente.

Ademais, estudos prévios com populações específicas, como pessoas com doenças raras ou crônicas, destacam as dificuldades de recrutamento quando não utilizam essas redes de apoio, o que justifica a escolha de associações como o meio mais adequado para alcançar os indivíduos com EB. A colaboração dessas associações é uma estratégia eficaz para superar barreiras geográficas e logísticas que dificultariam a participação de pessoas com EB em um estudo nacional.

O Apêndice A apresenta o formulário que foi utilizado na pesquisa online, o qual foi amplamente compartilhado por meio das redes sociais da Debra Brasil, da Associação de Apoio aos Portadores de Epidermólise Bolhosa do Estado de São Paulo (AAPEBSP) e da Associação Paranaense de Pais, Amigos e Pessoas com Epidermólise Bolhosa (APPAPEB), que apoiaram este estudo. Participaram da pesquisa apenas pessoas com EB maiores de 18 anos. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) foi incorporado ao formulário, na primeira seção, e os participantes deram seu consentimento por meio deste. Adicionalmente, em consideração aos potenciais riscos de violação de dados e com o intuito de garantir total confidencialidade das informações fornecidas, após a conclusão da coleta, os dados foram armazenados em HD externo, sendo removidos da nuvem.

Planejou-se, para esta etapa da pesquisa, a coleta de informação de pelo menos 100 participantes. Esse tamanho de amostra foi determinado a partir de “regra de polegar” (Memon *et al.*, 2020). Isso é comum em estudos quando se trabalha com populações específicas e com número limitado de indivíduos. Essa escolha foi feita de maneira pragmática, considerando a dificuldade de acesso a muitos participantes, dada a especificidade da população de pessoas com EB no território nacional.

Vale esclarecer que embora um cálculo amostral mais rigoroso, com base em parâmetros como média populacional e margem de erro, pudesse ser uma alternativa mais assertiva, a escassez de dados e a população reduzida de pessoas com EB no Brasil não permitiram a utilização de método mais preciso ou probabilístico.

Na segunda seção do formulário, foi apresentado um conjunto de perguntas de cunho sociodemográfico e clínico, com o objetivo de caracterizar os participantes. As informações coletadas incluíram: idade (em anos completos), sexo (masculino, feminino ou outro), etnia/cor (branca, preta, parda, amarela ou indígena), estado civil (solteiro, casado/união estável, separado/divorciado ou viúvo), cidade e estado de residência (posteriormente categorizados por macrorregião: Norte, Nordeste, Centro-Oeste, Sudeste ou Sul), local de moradia (zona urbana ou rural), número de pessoas que residem na mesma casa (incluindo o próprio participante), ocupação (trabalho presencial, remoto ou híbrido) e renda mensal familiar (até R\$500,00; de R\$501,00 a R\$1.000,00; de R\$1.001,00 a R\$2.000,00; de R\$2.001,00 a R\$3.000,00; de R\$3.001,00 a R\$5.000,00; e acima de R\$5.000,00).

Para a análise dos dados, algumas variáveis foram recategorizadas: etnia foi agrupada em “branca” e “não branca”; estado civil em “casado” e “não casado”;

situação domiciliar em “mora sozinho” ou “mora com alguém”; ocupação em “trabalha” ou “não trabalha”; e renda mensal familiar em três faixas: ≤R\$1.000,00; R\$1.001,00–R\$3.000,00; e ≥R\$3.001,00.

O tipo de EB também foi informado pelo indivíduo (simples, juncional, distrófica ou Kindler) e os medicamentos/suplementos consumidos. Para a avaliação do estado nutricional, foram coletadas informações sobre peso (em quilogramas) e altura (em centímetros), ambos autoreferidos. O Índice de Massa Corporal (IMC) foi calculado a partir dessas medidas e classificado nas categorias: desnutrição (IMC <18,5 kg/m²), eutrofia (IMC entre 18,5 e 24,9 kg/m²), sobrepeso (IMC entre 25,0 e 29,9 kg/m²) e obesidade (IMC ≥ 30 kg/m²). Além disso, foram obtidas informações sobre o histórico clínico, incluindo o número de internações hospitalares decorrentes da doença e o número de transfusões de sangue já realizadas ao longo da vida, conforme relato dos participantes.

Na terceira seção do formulário, estavam dispostos os três questionários específicos utilizadas para investigar qualidade de vida (QoLEB), imagem corporal (BIQLI) e apetite (CASQ), os quais estão descritos a seguir.

4.2.1 Avaliação da qualidade de vida

Utilizou-se o instrumento *Quality of Life in Epidermolysis Bullosa* (QoLEB), desenvolvido especificamente para avaliar o impacto da EB na qualidade de vida. Este instrumento avalia a qualidade de vida ao integrar aspectos físicos, emocionais e sociais que são relevantes frente as particularidades da doença. O QoLEB possui 17 itens que abrangem aspectos como mobilidade, atividades diárias, dor, impacto emocional e impacto social. Os itens são respondidos a partir de uma escala de resposta do tipo *Likert* de 4 pontos (nunca, raramente, frequentemente, sempre), e escores finais altas, para cada fator, indicam impacto negativo na qualidade de vida devido a EB (Frew *et al.*, 2009). A estrutura do instrumento engloba um primeiro fator chamado de “funcionamento” e um segundo fator denominado “emoções”. O fator “funcionamento” está relacionado às limitações físicas e práticas da vida cotidiana, incluindo itens como mover-se dentro de casa, tomar banho ou ducha, dor, escrever, comer, fazer compras, praticar esportes, mover-se fora de casa, modificações na casa, relação com a família, impacto financeiro e relação com amigos. Já o fator “emoções” analisa os impactos psicológicos e emocionais, como frustração, embaraço

(vergonha), ansiedade, depressão e provocações ou olhares de outras pessoas. Cada fator é composto por um subconjunto específico de itens do questionário, sendo o fator “funcionamento” composto por 12 itens e o fator “emoções” composto por 5 itens.

A versão em português do QoLEB, aplicada neste estudo, foi traduzida e adaptada transculturalmente por Cestari *et al.* (2016), que asseguram a equivalência linguística e validade para uso no contexto brasileiro. Ademais, o QoLEB é reconhecido internacionalmente por sua sensibilidade às especificidades da EB, como dependência de cuidados, limitações sociais e funcionais, tornando-o apropriado para avaliar a qualidade de vida nesta população.

Antes de analisar os resultados advindos das respostas dadas aos itens do QoLEB, neste estudo foi realizada uma investigação psicométrica do instrumento para a amostra de pessoas com EB. Para tanto, implementou-se análise fatorial confirmatória com a adoção dos seguintes indicadores e pontos de corte: *Comparative Fit Index* (CFI) > 0,95; *Tucker–Lewis Index* (TLI) > 0,95; *Root Mean Square Error of Approximation* (RMSEA) <0,08; cargas fatoriais dos itens (λ) >0,50 (Marôco, 2021). Observou-se bons índices de ajustamento do modelo com dois fatores do QoLEB para a amostra do presente estudo (CFI = 0,964; TLI = 0,958; RMSEA = 0,072). As cargas fatoriais dos itens do QoLEB variaram de 0,552 a 0,894 para o fator funcionamento e de 0,633 a 0,857 para o fator emoções, evidenciando adequação para composição dos fatores. A confiabilidade composta também foi analisada e essa foi adequada, pois observou-se valores maiores que 0,70 tanto para o fator funcionamento (0,927) quando para o fator emocional (0,860). Tais dados indicam adequada validade fatorial e confiabilidade do QoLEB quando aplicado na amostra de participantes com EB, produzindo assim informações assertivas sobre a qualidade de vida dos indivíduos.

4.2.2 Avaliação da imagem corporal

Foi utilizado o *Body Image Quality of Life Inventory* (BIQLI), o qual avalia como a percepção da imagem corporal afeta diferentes áreas da vida cotidiana, como interações sociais, autoconfiança, saúde mental e desempenho em atividades diárias. Este instrumento foi desenvolvido com base no pressuposto de que a imagem corporal não é apenas uma característica estática, mas uma experiência dinâmica que influencia as interações do indivíduo com o ambiente e consigo mesmo. O BIQLI é composto por 19 itens, com escala de resposta bipolar de 7 pontos, que varia de -3

(efeito muito negativo) a +3 (efeito muito positivo) e desenvolvida por Cash e Fleming (2002). O escore final indica o efeito da imagem corporal percebida pelo indivíduo em sua, podendo este ser mais negativo ou positivo. O instrumento é considerado unifatorial, pois os itens foram projetados para medir um único construto global de impacto de imagem corporal. A versão em português do BIQLI, aplicada neste estudo, foi traduzida por Assunção *et al.* (2013), que garantiram equivalência cultural e precisão na adaptação do instrumento. A aplicabilidade do BIQLI na população com EB é relevante, haja vista que essas pessoas enfrentam desafios significativos em relação à aparência física, como cicatrizes e deformidades, que afetam diretamente sua autoestima e qualidade de vida.

A análise fatorial confirmatória também foi realizada para o BIQLI quando aplicado a amostra do presente estudo de pessoas com EB. Os índices de ajuste indicaram que o modelo apresentou um ajuste aceitável, pois o CFI foi de 0,969 e TLI foi de 0,966, mas o RMSEA foi de 0,201, sendo esse último acima do recomendado. O elevado valor do RMSEA aponta para a necessidade de revisar o modelo, mas como esse índice pode ser inflacionado por diferentes aspectos como, por exemplo, o tamanho da amostra isso não foi decisório no presente estudo. Portanto, futuros trabalhos devem levar isso em consideração. Por outro lado, as cargas fatoriais dos itens do BIQLI foram adequadas variando de 0,69 a 0,98, mostrando adequação. A confiabilidade composta do conjunto de itens do BIQLI também foi adequada com valor de 0,99, apontando a precisão das informações coletadas com os participantes com EB.

4.2.3 Avaliação do apetite

O *Cancer Appetite and Symptom Questionnaire* (CASQ) foi originalmente desenvolvido por Halliday *et al.*, (2012) para avaliar mudanças no apetite e sintomas relacionados em pacientes oncológicos. O CASQ permite explorar as interações entre diferentes aspectos do apetite e sintomas associados, o que se mostra especialmente útil em condições como a EB, onde fatores físicos, como dor crônica, e emocionais, como ansiedade e desconforto psicológico, podem influenciar o apetite. O instrumento possui originalmente 12 itens (três com redação invertida em relação aos demais – itens 8, 11 e 12) que abordam aspectos como sensação de fome, prazer ao comer, saciedade precoce e náusea. As respostas seguem uma escala tipo *Likert* de 5 pontos

que varia as opções conforme cada item. Um escore final pode ser obtido, sendo que valores mais baixos refletem maior comprometimento do apetite e presença de sintomas significativos.

A versão em português do CASQ foi desenvolvida por Spexoto *et al.*, (2016) e, no presente estudo, foi adaptada para aplicação em pessoas com EB. Para garantir a adequação do instrumento ao público-alvo, o item 7 (“*Comparativamente a antes de estar doente, o saber da comida é...*”) foi removido por não ser aplicável ao contexto de EB. Ademais, um pré-teste, realizado online, com 10 pessoas com EB foi conduzido com o objetivo de se verificar se o conteúdo dos demais itens era facilmente compreendido pelo público-alvo. O feedback dos participantes indicou taxa de compreensão alta (91,7%). Além disso, os participantes destacaram seu apreço pelo conteúdo do questionário, mencionando até mesmo experiências de internação relacionadas ao tema. Esses achados reforçam a importância da adaptação de instrumentos para populações específicas, garantindo equivalência operacional e clareza dos itens, como evidenciado por estudos anteriores sobre adaptação de instrumentos psicométricos (Reichenheim e Moraes, 2007). Portanto, a versão final do CASQ aplicada no presente estudo foi composta por 11 itens.

Em relação aos resultados da análise fatorial confirmatória realizada para o CASQ quando aplicado a amostra do presente estudo de pessoas com EB, observou-se ajustamento insatisfatório considerando o modelo com 11 itens (CFI = 0,813; TLI = 0,766; RMSEA = 0,117; λ variando de 0,018 a 0,854). Portanto, um refinamento foi necessário, sendo eliminados 6 itens (itens 5, 6, 8, 10 e 11) devido a cargas fatoriais baixas ($\lambda < 0,50$) e covariâncias altas (>11) com outros itens. Após esse refinamento, o modelo de medida do CASQ constituiu de 5 itens (itens 1, 2, 3, 4 e 9) e essa estrutura apresentou ajustamento adequado para a amostra de pessoas com EB do presente estudo (CFI = 0,997; TLI = 0,995; RMSEA = 0,040; λ variando de 0,50 a 0,92). A confiabilidade composta desse conjunto de 5 itens foi de 0,782, sendo adequada. Esses achados sugerem uma versão refinada (i.e., reduzida com 5 itens) do CASQ foi a que apresentou validade fatorial e confiabilidade para os participantes com EB.

4.3 ESTUDO EXPERIMENTAL

4.3.1 Teste de limiar de detecção dos gostos salgado e doce

O teste de limiar de detecção dos gostos básicos foi realizado para avaliar a capacidade de detecção dos gostos salgado e doce. Esta investigação preenche uma lacuna científica, que tradicionalmente foca em aspectos fisiopatológicos e clínicos, sem abordar o impacto da EB na percepção sensorial. Planejou-se o recrutamento de no mínimo 50 participantes, considerando como referência os trabalhos de Camargo e Conti-Silva (2021) e Camargo, Castilhos e Conti (2022), que aplicaram testes de limiar de detecção, respectivamente, dos gostos salgado e doce em indivíduos sob diferentes condições de trabalho e sono, utilizando 37 participantes por grupo. No entanto, devido às dificuldades de acesso e à baixa prevalência da EB, foi possível recrutar apenas 37 participantes, os quais atenderam aos seguintes critérios: diagnóstico confirmado de EB, idade mínima de 18 anos e consentimento formal para participação. Inicialmente, os participantes responderam a um questionário sociodemográfico e clínico (Apêndice A) antes de realizar os testes sensoriais. Devido à raridade da EB e às limitações impostas pela doença, foi inviável realizar os testes em ambiente laboratorial. Sendo assim, os testes ocorreram nas residências dos participantes e na sede da APPAPEB, garantindo melhor acessibilidade e adesão. A decisão foi embasada nas dificuldades de locomoção, na fragilidade física dos indivíduos e nas restrições orçamentárias, mas buscou-se reproduzir rigorosamente os protocolos laboratoriais para garantir a viabilidade e confiabilidade dos dados.

Para isso, foi utilizado o teste de limite (*threshold detection*), que determina o limiar de detecção da substância através de séries crescentes de concentrações (Dutcosky, 2013). Os testes foram realizados individualmente, duas horas antes ou depois de qualquer refeição, pois são os horários mais adequados para a execução (Hoehl *et al.*, 2010).

As soluções foram preparadas em laboratório seguindo as normas ISO 3972:2011. Primeiramente, o cloreto de sódio (NaCl) e a sacarose, ambos adquiridos da empresa Êxodo Científica e todos do mesmo lote para minimizar possíveis variações, foram dissolvidos em água destilada nas concentrações apresentadas na Tabela 1, produzindo as soluções estoque. A partir das soluções estoques,

realizaram-se diluições seriadas geométricas, nas proporções de 0,7 para o gosto salgado e 0,6 para o gosto doce (Tabela 2).

Tabela 1 - Soluções estoque para o teste limiar de detecção dos gostos salgado e doce.

Sensação	Substância de referência	Concentração (g/L)
Salgado	Cloreto de sódio (anidro) (M = 58,46)	4,00
Doce	Sacarose (M = 342,2)	24,00

Fonte: ISO 3972:2011 (DUTCOSKY, 2013).

Tabela 2 - Série de diluições apropriadas para os gostos salgado e doce.

Diluições	Salgado		Doce	
	V	C	V	c
	mL	g/L	mL	g/L
D1	500	2,00	500	12,00
D2	350	1,40	300	7,20
D3	245	0,98	180	4,32
D4	172	0,69	108	2,59
D5	120	0,48	65	1,56
D6	84	0,34	39	0,94
D7	59	0,24	23	0,55
D8	41	0,16	14	0,34
Proporção geométrica (R)	R = 0,7		R = 0,6	

Fonte: ISO 3972:2011 (DUTCOSKY, 2013).

v = quantidade de solução estoque utilizada, em mililitros, para 1L de solução final.

c = concentração da diluição, em gramas por litros.

As soluções foram acondicionadas em garrafas de polietileno hermeticamente fechadas, identificadas com códigos alfanuméricos. Essa codificação foi utilizada para evitar que os participantes do teste associassem visualmente o conteúdo ao estímulo sensorial, reduzindo viés.

As soluções foram transportadas em caixas térmicas de isopor, mantidas com gelos reutilizáveis, para assegurar a preservação das amostras. O transporte foi

realizado em horários de menor calor, em veículo climatizado, durante períodos do ano com temperaturas mais amenas, para preservar as condições ideais.

Os testes foram realizados nas residências dos participantes em locais selecionados para minimizar ruídos e distrações externas. Sempre que possível, foi utilizado um espaço arejado, com iluminação adequada e limpa.

O procedimento seguiu etapas padronizadas para todos os participantes, iniciando-se pela instrução dos participantes no agendamento sobre o protocolo em estar em jejum 2 horas antes do início dos testes conforme preconização de Hoehl *et al.*, (2010), esclarecimento sobre a segurança das soluções oferecidas e assinatura do TCLE (Apêndice C). Antes de iniciar os testes, realizaram um enxágue bucal com água destilada para limpar o paladar. Para cada concentração, dois copos descartáveis foram apresentados: um contendo água destilada e o outro contendo a solução teste, ambos contendo 30 mL de cada líquido (Figura 8).

Figura 8 – Apresentação das amostras.



Fonte: própria autora.

O indivíduo era instruído a provar primeiramente a água destilada e na sequência a amostra com a solução, cabendo ao mesmo indicar se algum estímulo era detectado entre as duas amostras. Em caso de resposta negativa (não detecção da diferença), as próximas soluções foram oferecidas em ordem crescente de concentração, até o momento em que o indivíduo demonstrasse ter detectado diferença entre duas amostras consecutivas dentro da mesma série ou até esgotarem

as concentrações a serem testadas. As concentrações das amostras consecutivas percebidas como diferentes foram consideradas para o cálculo da média, obtendo-se assim o limiar de detecção da substância para cada indivíduo. Quando as concentrações testadas foram esgotadas sem o indivíduo perceber diferença, considerou-se a última concentração (D8, Tabela 2) como o limiar de detecção para aquele indivíduo. Os dados foram registrados em fichas específicas, como apresentado na Figura 9.

Figura 9 – Ficha de registro das respostas.

NOME: _____ GOSTO SALGADO								
Avaliador não percebeu diferença (0). Avaliador percebeu diferença (1).								
	D8	D7	D6	D5	D4	D3	D2	D1
PRIMEIRO TESTE								
SEGUNDO TESTE								
NOME: _____ GOSTO DOCE								
Avaliador não percebeu diferença (0). Avaliador percebeu diferença (1).								
	D8	D7	D6	D5	D4	D3	D2	D1
PRIMEIRO TESTE								
SEGUNDO TESTE								

Fonte: própria autora.

Foram dados pequenos intervalos entre a avaliação de cada par de amostras. Após a avaliação da série do gosto salgado, o participante foi orientado a novamente enxaguar a boca com água destilada, conforme preconizado por James *et al.*, (1997) e Hoehl *et al.*, (2010), e aguardar 20 segundos para receber a próxima série de soluções de gosto doce. O teste foi realizado em duas repetições: na primeira sessão, o gosto salgado foi avaliado primeiro e depois o gosto doce; na segunda sessão, foi o inverso. O participante não foi informado sobre qual o gosto primário foi avaliado, para não ter influência sobre as respostas.

4.3.2 Análise do consumo alimentar

A análise do consumo alimentar foi conduzida por meio de entrevistas baseadas nas orientações da FAO (2014), utilizando o recordatório de 24 horas (ANEXO B). Os participantes do estudo experimental relataram os alimentos e bebidas consumidos nas últimas 24 horas, detalhando quantidades, horários e

métodos de preparo. Para evitar distorções nos dados, foi questionado se a alimentação do dia anterior era típica, uma vez que eventos ou dias atípicos, como finais de semana, podem não refletir o padrão alimentar habitual. As entrevistas seguiram um formato estruturado e individualizado, garantindo o conforto do participante durante todo o processo.

Além disso, o *software* Avanutri 3.0 foi utilizado para estimar o consumo dos seguintes nutrientes: calorias, carboidratos, proteínas, lipídeos, vitamina A (RE), vitamina D (mcg), vitamina B₁₂ (mcg), vitamina C (mg), folato (mcg), cálcio (mg), ferro (mg), zinco (mg), sódio (mg), fibras (g), açúcares totais (g) e açúcares adicionados (g). O software utilizou a Tabela Brasileira de Composição de Alimentos (TACO) para calcular a ingestão dos nutrientes com base nas informações fornecidas pelos participantes.

4.4 ANÁLISE DE DADOS

A análise estatística descritiva foi utilizada para a caracterização dos participantes do estudo. Os dados foram expressos em frequência absoluta e relativa (n, %), média e desvio-padrão, ou mediana e intervalos interquartis (1º e 3º quartis), conforme o nível de mensuração de cada variável. Os resultados para os medicamentos e suplementos utilizados foram compilados na forma de nuvem de palavras para facilitar a visualização.

Antes das análises inferenciais para todas as variáveis, a normalidade da distribuição dos dados foi verificada por meio do teste de Shapiro-Wilk. Como os dados não apresentaram distribuição normal ($p \leq 0,05$), foram utilizados testes estatísticos não paramétricos.

Os escores de cada instrumento aplicado (QoLEB, BIQLI e CASQ) foram computados de acordo com os procedimentos descritos nos documentos originais, com o objetivo de investigar qualidade de vida, imagem corporal e apetite dos participantes. No caso do QoLEB, cada uma das 17 questões é pontuada de 0 a 3, e o escore final é obtido pela soma das respostas, sendo que valores mais altos indicam maior impacto negativo na qualidade de vida. Para o BIQLI, os 19 itens são pontuados em uma escala que varia de -3 (impacto muito negativo da imagem corporal na área avaliada) a +3 (impacto muito positivo), e o escore total é obtido pela média aritmética das pontuações atribuídas a cada item. Escores positivos refletem impacto positivo da

imagem corporal na qualidade de vida, enquanto escores negativos indicam impacto negativo. Já para o CASQ, composto por 12 itens, cada questão é pontuada de 1 a 5, sendo o escore final obtido pela soma das respostas. A correlação entre os escores dos instrumentos foi avaliada por meio do coeficiente de correlação de Spearman.

Apenas pessoas com EB distrófica e simples participaram do estudo experimental (limiares de detecção e consumo alimentar). Dessa forma, os dados foram separados por grupo para possibilitar comparações mais detalhadas, os quais foram comparados por meio do teste de Mann-Whitney, adotando-se um nível de significância de 5%. As análises estatísticas foram realizadas utilizando o programa XLSTAT.

5 RESULTADOS E DISCUSSÃO

5.1 CARACTERIZAÇÃO DOS INDIVÍDUOS COM EB QUE PARTICIPARAM DO ESTUDO TRANSVERSAL

A amostra deste estudo foi composta por 111 indivíduos diagnosticados com EB, adultos, com maior representação do sexo feminino ($n = 74$; 66,7%), com média de idade de 33,1 [desvio-padrão (DP) = 11,0] anos. O índice de massa corporal (IMC) médio dos participantes foi de 21,8 kg/m² (DP = 7,0). Um participante não informou a altura, impossibilitando o cálculo do IMC, sendo assim excluído da análise do estado nutricional. A prevalência de eutrofia foi de 38,2% ($n = 42$), de desnutrição foi de 35,5% ($n = 39$) e de excesso de peso foi de 26,3% ($n = 29$).

Não há informações consistentes na literatura sobre a prevalência de EB em relação a sexo ou etnia, dificultando comparações mais amplas entre diferentes populações. Um estudo realizado por Thien *et al.*, (2024) no Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo, envolvendo 278 prontuários de pessoas com EB, indicou maior prevalência da forma distrófica (73%), seguida por simples (16,5%), juncional (9,4%) e Kindler (1,1%). Embora este estudo tenha revelado uma ligeira predominância de pessoas do sexo masculino (52%), esses dados refletem a distribuição observada em um centro especializado localizado no estado de São Paulo. Em contraste, o presente estudo teve abrangência maior com participantes de diferentes estados, proporcionando uma visão mais ampla da população brasileira com EB.

Durante a etapa presencial da pesquisa (i.e., no estudo experimental), onde houve contato direto com indivíduos que têm EB, emergiram relatos que ilustram a complexidade e os desafios associados ao diagnóstico e ao manejo da doença. Muitos participantes relataram que o diagnóstico foi realizado somente após um familiar, como um filho, ter sido diagnosticado. Relatos de familiares que apresentaram sintomas compatíveis com epidermólise bolhosa e vieram a óbito sem diagnóstico prévio também foram mencionados, o que evidencia a subnotificação da doença e a dificuldade de acesso a cuidados médicos especializados. Indivíduos com a forma simples da EB, em especial, frequentemente permanecem sem diagnóstico ao longo da vida ou não buscam atendimento médico, em razão da menor gravidade das manifestações clínicas. Também foram mencionadas dificuldades relacionadas ao

acesso a cuidados adequados, especialmente em comunidades vulneráveis. Algumas pessoas relataram utilizar práticas alternativas devido à falta de curativos apropriados. Além disso, a falta de informação sobre a existência de outras pessoas com EB pode contribuir para o isolamento e a dificuldade de buscar apoio. Observou-se, ainda, que barreiras logísticas e econômicas limitam a busca por tratamento adequado, reforçando a desigualdade no acesso aos cuidados.

A maior prevalência de EB distrófica encontrada tanto no presente estudo (63,1%) quanto no estudo de Thien *et al.*, (2024) pode ser explicada pela gravidade desse tipo, que frequentemente resulta em maior procura por cuidados especializados e maior visibilidade nos serviços de saúde. Por outro lado, a representatividade predominante de mulheres nesta pesquisa (66,7%) pode estar relacionada a fatores de adesão, como maior engajamento feminino em pesquisas de saúde, e não necessariamente refletir a distribuição real por sexo. Dados mais abrangentes e consistentes são necessários para confirmar essas tendências e compreender melhor a distribuição por tipo e sexo em diferentes populações.

Outro aspecto importante a ser destacado é o suporte oferecido por associações voltadas a pessoas com EB, que desempenham um papel essencial no auxílio aos pacientes e suas famílias. Essas associações frequentemente colaboram na distribuição de insumos para o cuidado diário, como curativos e suplementos, além de promoverem orientação sobre manejo da doença e acesso a serviços de saúde especializados. Esse suporte é particularmente relevante em contextos de maior vulnerabilidade socioeconômica, onde os custos associados ao tratamento da EB são incompatíveis com a renda de muitas famílias, até mesmo para as que possuem boas condições financeiras. A atuação dessas instituições também fomenta a conscientização sobre a doença e incentiva o desenvolvimento de políticas públicas voltadas às necessidades dos indivíduos.

A maioria dos indivíduos relatou utilizar medicamentos (n = 79; 71,2%), enquanto 34 participantes informaram não fazer uso de medicamentos. Os medicamentos mencionados foram variados e incluíram analgésicos, anti-inflamatórios e antibacterianos, frequentemente utilizados no manejo da EB. Para ilustrar a diversidade dos medicamentos mencionados, foi criada uma nuvem de palavras que destaca os termos mais citados pelos participantes, conforme apresentado na Figura 10. As nuvens de palavras foram utilizadas como recurso visual para sintetizar e destacar os principais medicamentos e suplementos mencionados

pelos participantes, contribuindo para uma melhor compreensão das práticas de cuidado relatadas.

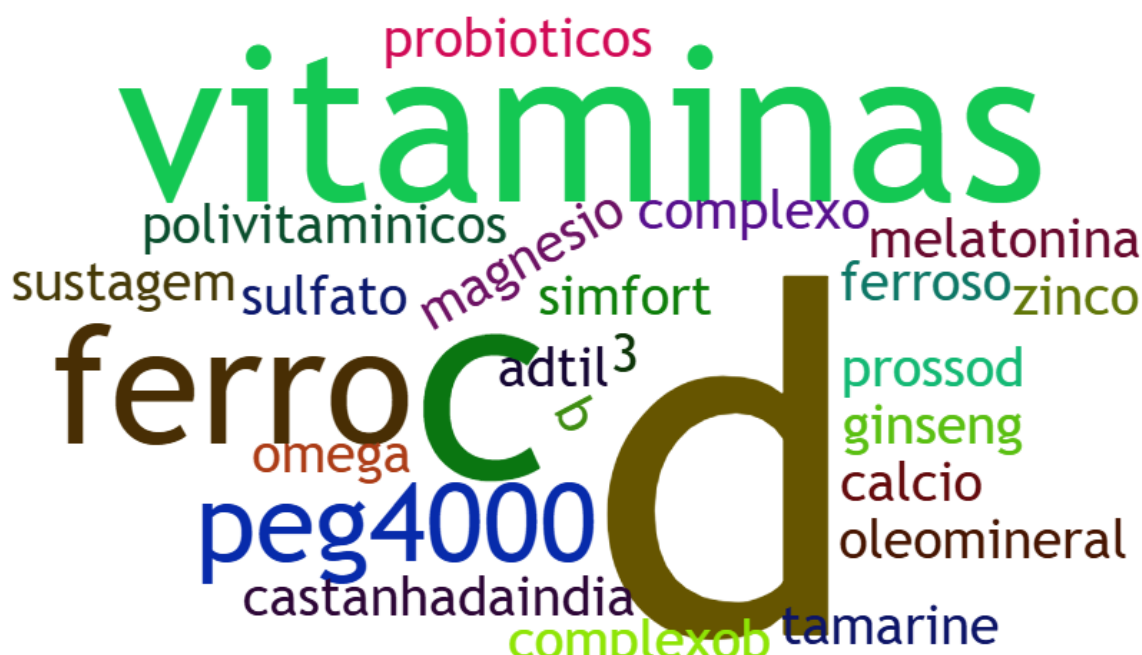
Figura 10 – Medicamentos mais mencionados pelos indivíduos com EB que participaram da pesquisa online.



Fonte: própria autora.

Muitos participantes também relataram o uso de suplementos nutricionais para complementar a dieta e atender às necessidades específicas associadas à EB. Entre os suplementos mencionados estavam polivitamínicos, vitamina D, probióticos e outros compostos nutricionais. Esses dados também foram representados em forma de nuvem de palavras, evidenciando os suplementos mais reportados, conforme apresentado na Figura 11.

Figura 11 – Suplementos mais mencionados pelos indivíduos com EB que participaram da pesquisa online.



Fonte: própria autora.

Alguns pacientes informaram que foram internados diversas vezes, enquanto outros relataram nunca terem sido internados. O mesmo ocorreu em relação à transfusão de sangue. A maior parte dos participantes informou residir na região sudeste do Brasil (n = 60; 54,1%), ter o EB do tipo distrófica, exercer uma atividade laboral (n = 61; 55,0%) e possui renda mensal familiar entre R\$1.001,00 a R\$3.000,00. Os resultados detalhados da caracterização dos participantes podem ser consultados na Tabela 2.

Tabela 2 – Caracterização dos participantes do estudo transversal realizado online.

Característica	n (%)
Sexo	
Feminino	74 (66,7)
Masculino	37 (33,3)
Área da residência	
Urbana	99 (89,2)
Rural	12 (10,8)
Macrorregião do Brasil onde reside	
Norte	1 (0,9)
Nordeste	18 (16,2)
Centro-Oeste	4 (3,6)
Sudeste	60 (54,1)
Sul	28 (25,2)
Raça/cor da pele	
Branco	75 (67,6)
Não branco	36 (32,4)
Renda mensal média familiar	
R\$1,00 a R\$1.000,00	20 (18,0)
R\$1.001,00 a R\$3.000,00	48 (43,2)
Maior que R\$3.001,00	43 (38,7)
Estado Civil	
Não casado (a)	81 (73,0)
Casado (a)	30 (27,0)
Reside	
Sozinho	5 (4,5)
Com alguém	106 (95,5)
Tipo de epidermólise bolhosa	
Simples	40 (36,0)
Juncional	1 (0,9)
Distrófica	70 (63,1)
Kindler	-
Exerce atividade laboral (trabalho)	
Não	50 (45,0)
Sim	61 (55,0)
Estado nutricional antropométrico	
Desnutrição	39 (35,5)
Eutrofia	42 (38,2)
Sobrepeso	15 (13,6)
Obesidade	14 (12,7)

5.2 QUALIDADE DE VIDA DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO TRANSVERSAL)

Na Tabela 3 encontra-se a distribuição de respostas dadas pelos participantes aos itens do QoLEB. Nota-se que são múltiplos impactos na qualidade de vida dos indivíduos com EB. A dor física foi relatada como um dos principais desafios enfrentados pelos participantes. Aproximadamente 59,4% (n = 66) relataram

experiência frequente ou constante de dor, enquanto 36 participantes (32,4%) indicaram sentir dor ocasional e 9 participantes (8,1%) afirmaram não sentir dor.

A mobilidade dentro de casa foi considerada pouco ou nada afetada para 98 participantes (88,3%). No entanto, fora de casa, a mobilidade foi classificada como “muito” e “gravemente” afetada, por 42 participantes (37,8%). A capacidade de ir às compras foi tida como prejudicada para 47 participantes (42,3%) e a adaptação da residência, como instalação de rampas, foi necessária por 33,3% (n = 37).

Do ponto de vista emocional, cerca de 44,1% (n = 49) relataram sentir-se frustrado(a) em relação à doença, bem como haver sentimentos de depressão (n = 74; 66,6%). Esses fatores emocionais também se refletem no que concerne às relações de amizade, a EB tende a ter um impacto moderado (n = 44; 39,6%), embora no âmbito familiar não haja um impacto para a maioria (n = 85; 76,6%). Entretanto, uma grande parcela (n = 55; 49,5%) relata se sentir desconfortável com comportamentos alheios, como provocações e olhares.

A prática de esportes também é afetada em diferentes graus, com a restrição em relação a alguns esportes ou todos os esportes (n = 35; 31,5%). No que tange à capacidade de escrever, 54% (n = 60) relataram dificuldades, desde segurar a caneta até a incapacidade total de escrever.

Em relação à capacidade de comer, a maioria (n = 90; 81,1%) apresenta algum nível de prejuízo, o que reflete a presença de desafios relacionados à apetite e alimentação. A vida social também é afetada pela EB para a maioria dos participantes (n = 85; 76,5%) relatando alguma dificuldade. Ainda assim, nenhum dos participantes indicou deixar de sair de casa devido à doença.

Tabela 3 - Distribuição da frequência [n (%)] de respostas dadas ao *Quality of Life in Epidermolysis Bullosa (QoLEB)* pelos participantes do estudo transversal.

Item	Opções de resposta			
	Não	Um pouco	Muito	Gravemente
A EB afeta sua capacidade de se movimentar em casa?	58 (52,3)	40 (36,0)	10 (9,0)	3 (2,7)
A EB afeta sua capacidade de ir às compras?	64 (57,7)	5 (4,5)	22 (19,8)	20 (18,0)
A EB afeta a sua capacidade de se movimentar fora da sua residência?	10 (9,0)	59 (53,2)	30 (27,0)	12 (10,8)
Você precisou, ou precisa modificar sua residência (instalação de rampas etc.), devido à EB?	37 (33,3)	49 (44,1)	21 (18,9)	4 (3,6)
A EB afeta seu relacionamento com amigos?	47 (42,3)	44 (39,6)	18 (16,2)	2 (1,8)
A EB afeta sua capacidade de tomar banho ou usar o chuveiro?	Não, sem impacto	Sim, preciso de ajuda a maior parte do tempo	Sim, às vezes preciso de ajuda	Sim, preciso de ajuda sempre
	74 (66,7)	21 (18,9)	11 (9,9)	5 (4,5)
A EB lhe causa dor física?	Sem dor	Dor ocasional	Dor frequente	Dor constante
	9 (8,1)	36 (32,4)	39 (35,1)	27 (24,3)
A EB afeta sua capacidade de comer?	Não, como normalmente	Um pouco	Muito	Dependo da minha gastrostomia para me alimentar
	21 (18,9)	60 (54,1)	24 (21,6)	6 (5,4)

Continua...

Como a EB afeta sua capacidade de escrever?	Não interfere na escrita	Tenho dificuldade para segurar a caneta	Acho mais fácil digitar do que escrever	Não consigo escrever devido à minha EB
	46 (41,4)	44 (39,6)	16 (14,4)	5 (4,5)
Como a EB afeta sua prática de esportes?	Sem impacto	Preciso ser cauteloso nos esportes	Preciso evitar alguns esportes	Preciso evitar todos os esportes
	76 (68,5)	28 (25,2)	7 (6,3)	-
O quanto você se sente frustrado(a) em relação à EB?	Sem frustração	Um pouco	Muito	Tão frustrado que me sinto irritado a maior parte do tempo
	42 (37,8)	49 (44,1)	17 (15,3)	3 (2,7)
Como a EB afeta seu relacionamento com os membros de sua família?	Sem impacto	Um pequeno impacto	Um grande impacto	Um impacto muito grande
	85 (76,6)	20 (18,0)	5 (4,5)	1 (0,9)
O quanto as pessoas fazem com que você se sinta embaraçado(a) por sua EB?	Sem embaraço	Um pouco	Muito	Extremamente
	71 (64,0)	29 (26,1)	10 (9,0)	1 (0,9)
O quanto você se sente preocupado ou ansioso por sua EB?	Sem nenhuma ansiedade	Um pouco	Muito	Extremamente
	25 (22,5)	52 (46,8)	27 (24,3)	7 (6,3)
O quanto você ou sua família são afetados financeiramente pela EB?	Sem impacto financeiro	Ligeiramente afetados	Muito afetados	Gravemente afetados
	33 (29,7)	48 (43,2)	24 (21,6)	6 (5,4)
O quanto você se sente deprimido por sua EB?	Sem nenhuma depressão	Um pouco	Muito	Muito constantemente deprimido
	37 (33,3)	50 (45,0)	18 (16,2)	6 (5,4)

Continua...

O quanto as outras pessoas o fazem se sentir desconfortável (por exemplo, provocando ou encarando) devido à EB?	Não, nem um pouco	Um pouco	Muito	Tanto que nem saio socialmente
	26 (23,4)	55 (49,5)	30 (27,0)	-

Em relação aos escores médios encontrados para cada fator do QoLEB, para o fator “funcionamento” foi de 0,88 (DP = 0,56) e para o fator “emoções” foi de 1,02 (DP = 0,59).

5.3 IMAGEM CORPORAL DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO TRANSVERSAL)

A Tabela 4 apresenta os resultados das respostas dadas aos itens do BIQLI que versa sobre imagem corporal em diferentes facetas da vida, que revelam um impacto negativo moderado a alto desses indivíduos. A maioria relata uma inclinação notavelmente negativa em relação a própria imagem corporal, como adequação e valor próprio (n = 66; 59,4%), um dos aspectos mais prejudicados. Esta tendência se reflete também na percepção da própria masculinidade ou feminilidade (n = 62; 55,8%), em algum grau negativo. Esses dados são consistentes com estudos que relacionam a insatisfação corporal a alterações na autoestima e nas relações interpessoais. Erdmann *et al.*, (2024) desvendaram como pessoas com doenças crônicas frequentemente percebem seu corpo como um “outro”, dissociado de sua identidade, contribuindo para sentimentos de inadequação e isolamento social. O que corrobora também os achados de Assunção *et al.*, (2013) que destacaram que alterações na aparência estão diretamente associadas a níveis mais baixos de autoestima e qualidade de vida reduzida, especialmente em populações que enfrentam estigmas sociais intensos.

No que concerne ao contato com indivíduos do mesmo sexo, a maioria relatou algum nível de efeito negativo (n = 45; 40,5%), enquanto 29,7% (n = 33) declararam não ter efeito ou algum nível de efeito positivo. As interações com pessoas do sexo oposto, há uma inclinação ainda maior a ser uma experiência negativa (n = 60; 54,0%), o mesmo ocorre em relação a contato com pessoas novas (n = 61; 54,9%). Entretanto, isso não ocorre com tanta frequência quando se trata de amizades (n = 37; 33,3%).

Essas dificuldades refletem o peso estigma social e as barreiras emocionais enfrentadas por indivíduos com EB. A literatura indica que essas barreiras podem ser parcialmente mitigadas por representações mais inclusivas e diversificadas. Cunha *et al.*, (2024) ressaltam que conteúdos positivos nas mídias sociais, especialmente aqueles que incluem representações de corpos com doenças crônicas, têm o potencial de reduzir o impacto negativo do estigma e promover maior aceitação da própria imagem corporal.

No que diz respeito à vida sexual (n = 61; 54,9%) e à aceitação como parceiro (n = 53; 47,7%), os participantes indicaram novamente uma inclinação negativa. Essa inclinação é preocupante, pois reflete não apenas os impactos físicos da EB, mas também os emocionais e relacionais. Esses dados são amparados por Assunção *et al.*, (2013), que demonstraram como a percepção negativa da imagem corporal pode influenciar profundamente os relacionamentos interpessoais e a intimidade.

Ademais, a habilidade de controlar o peso (n = 65; 58,9%) e praticar exercícios físicos (n = 58; 52,2%), também foi percebida negativamente, assim como vestir-se e se preparar para o dia (n = 58; 52,2%). Além disso, a confiança e a satisfação na vida cotidiana também são impactadas por esse conjunto de percepções desfavoráveis (n = 67; 60,8% e n = 48; 43,2%).

Tais limitações destacam como os desafios funcionais e práticos impactam a vida diária de pessoas com EB. Erdmann *et al.*, (2024) salientam que esses desafios podem contribuir para uma desconexão entre corpo e identidade, exigindo intervenções que borde tanto aspectos físicos quanto psicológicos.

Tabela 4 - Distribuição da frequência [n (%)] de respostas dadas ao *Body Image Questionnaire* (BIQLI) pelos participantes do estudo transversal.

Item	Opções de resposta						
	Efeito muito negativo	Efeito moderada mente negativo	Efeito pouco negativo	Sem efeito	Efeito pouco positivo	Efeito moderada mente positivo	Efeito muito positivo
Como a minha aparência afeta: [Os meus sentimentos básicos sobre mim mesmo(a) , ou seja, sentimentos de adequação pessoal e valor próprio]	12 (10,8)	35 (31,5)	19 (17,1)	14 (12,6)	5 (5,9)	19 (4,5)	7 (6,3)
Como a minha aparência afeta: [Os meus sentimentos sobre o quanto me sinto adequado(a) como homem ou mulher - sentimentos de masculinidade ou feminilidade]	17 (15,3)	26 (23,4)	19 (17,1)	19 (17,1)	7 (6,3)	13 (11,7)	10 (9,0)
Como a minha aparência afeta: [As minhas interações (relação) com pessoas do mesmo sexo]	11 (9,9)	23 (20,7)	11 (9,9)	33 (29,7)	5 (4,5)	12 (10,8)	16 (14,4)
Como a minha aparência afeta: [As minhas interações (relação) com pessoas do sexo oposto]	15 (13,5)	30 (27,0)	15 (13,5)	20 (18,0)	5 (4,5)	15 (13,5)	11 (9,9)
Como a minha aparência afeta: [As minhas experiências quando conheço pessoas novas]	13 (11,7)	25 (22,5)	23 (20,7)	21 (18,9)	6 (5,4)	11 (9,9)	12 (10,8)
Como a minha aparência afeta: [As minhas experiências no trabalho ou na escola]	10 (9,0)	30 (27,0)	23 (20,7)	19 (17,1)	5 (4,5)	15 (13,5)	9 (8,1)
Como a minha aparência afeta: [Os meus relacionamentos com amigos]	8 (7,2)	24 (21,6)	5 (4,5)	39 (35,1)	5 (4,5)	13 (11,7)	17 (15,3)
Como a minha aparência afeta: [Os meus relacionamentos com familiares]	10 (9,0)	19 (17,1)	8 (7,2)	40 (36,0)	3 (2,7)	8 (7,2)	23 (20,7)
Como a minha aparência afeta: [As minhas emoções na minha vida diária]	17 (15,3)	28 (25,2)	25 (22,5)	10 (9,0)	9 (8,1)	12 (10,8)	10 (9,0)

Continua...

Como a minha aparência afeta: [A minha satisfação com a minha vida em geral]	17 (15,3)	26 (23,4)	21 (18,9)	14 (12,6)	6 (5,4)	15 (13,5)	12 (10,8)
Como a minha aparência afeta: [Os meus sentimentos sobre o quanto sou aceitável enquanto parceiro sexual]	30 (27,0)	23 (20,7)	11 (9,9)	17 (15,3)	6 (5,4)	13 (11,7)	11 (9,9)
Como a minha aparência afeta: [A minha satisfação com a minha vida sexual]	30 (27,0)	21 (18,9)	9 (8,1)	20 (18,0)	7 (6,3)	13 (11,7)	11 (9,9)
Como a minha aparência afeta: [A minha capacidade de controlar o que e quanto eu como]	19 (17,1)	24 (21,6)	17 (15,3)	21 (18,9)	9 (8,1)	12 (10,8)	9 (8,1)
Como a minha aparência afeta: [A minha capacidade de controlar o meu peso]	27 (24,3)	19 (17,1)	15 (13,5)	23 (20,7)	11 (9,9)	11 (9,9)	5 (4,5)
Como a minha aparência afeta: [As minhas atividades de exercício físico]	26 (23,4)	32 (28,8)	21 (18,9)	8 (7,2)	9 (8,1)	11 (9,9)	4 (3,6)
Como a minha aparência afeta: [A minha disposição para fazer coisas que poderiam chamar a atenção para a minha aparência]	20 (18,0)	28 (25,2)	19 (17,1)	14 (12,6)	14 (12,6)	10 (9,0)	11 (5,4)
Como a minha aparência afeta: [Os meus cuidados diários com a minha aparência (como me vestir e preparar-me fisicamente para o dia)]	17 (15,3)	26 (23,4)	15 (13,5)	18 (16,2)	13 (11,7)	11 (9,9)	11 (9,9)
Como a minha aparência afeta: [O quanto me sinto confiante na minha vida diária]	14 (12,6)	22 (19,8)	21 (18,9)	12 (10,8)	11 (9,9)	18 (16,2)	13 (11,7)
Como a minha aparência afeta: [O quanto me sinto feliz na minha vida diária]	12 (10,8)	22 (19,8)	14 (12,6)	17 (15,3)	13 (11,7)	15 (13,5)	18 (16,2)

O escore médio do BIQLI entre os participantes foi de -0,46 (DP = 1,64), indicando uma tendência à percepção negativa da imagem corporal na amostra estudada. Embora não existam pontos de corte previamente estabelecidos para categorizar o impacto como leve, moderado ou alto, a média negativa sugere que a autoimagem tem um efeito desfavorável em diferentes facetas da vida dos participantes. Essa tendência pode estar associada aos desafios sociais e emocionais enfrentados por pessoas com EB, conforme descrito na literatura sobre imagem corporal e condições crônicas (Cunha, 2024; Erdemann, 2024).

5.4 APETITE DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO TRANSVERSAL)

A Tabela 5 ilustra os resultados obtidos sobre o apetite dos participantes do estudo transversal conforme observado nas respostas do CASQ adaptado e refinado (5 itens). A maioria dos participantes relatou ter um apetite bom a muito bom (n = 63; 56,8%). Mais da metade dos participantes tendem a se sentir saciados após refeições completas (n = 59; 53,2%). Antes de comer, a maioria relatou sentir fome ocasionalmente (n = 37; 33,3%). A maioria expressou gostar da do gosto da comida que consome (n = 62; 55,9%). Ainda, a maior parte (n = 57; 51,4%) relatou que nunca se sente doente ou enjoado antes de comer ou quando come.

O escore médio final do CASQ entre os participantes foi de 2,85 (DP = 0,73), sugerindo comprometimento importante do apetite entre os participantes com EB.

Tabela 5 - Distribuição da frequência [n (%)] de respostas dadas pelos participantes do estudo transversal ao *Cancer Appetite and Symptom Questionnaire* (CASQ) adaptado e refinado (5 itens) na presente pesquisa.

Item	Opções de resposta				
Meu apetite é...	Muito pouco 6 (5,4)	Pouco 12 (10,8)	Médio 29 (26,1)	Bom 33 (29,7)	Muito bom 31 (27,9)
Quando eu como eu me sinto cheio...	Sem ter comido nada 2 (1,8)	Depois de ter comido apenas um pouco 17 (15,3)	Depois de ter comido um terço da refeição 15 (13,5)	Depois de ter comido metade da refeição 18 (16,2)	Depois de ter comido uma refeição completa 59 (53,2)
Antes de comer eu sinto fome...	Raramente 7 (6,3)	Ocasional-mente 37 (33,3)	Boa parte do tempo 31 (27,9)	A maior parte do tempo 23 (20,7)	O tempo todo 13 (11,7)
Eu gosto da comida que eu como...	A maioria das vezes 62 (55,9)	Frequente-mente 32 (28,8)	Algumas vezes 14 (12,6)	Raramente 3 (2,7)	Nunca -
Eu me sinto doente ou enjoado antes de comer ou quando como...	Na maioria das vezes 2 (1,8)	Frequente-mente 5 (4,5)	Algumas vezes 18 (16,2)	Raramente 29 (26,1)	Nunca 57 (51,4)

5.5 LIMIAR DE DETECÇÃO DOS GOSTOS SALGADO E DOCE DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO EXPERIMENTAL)

Esta etapa contou com a participação de 37 indivíduos diagnosticados com EB, sendo 11 com o tipo simples e 26 com o tipo distrófico. A média de idade foi de 35,8 (DP = 9,28) anos, com predominância de participantes do sexo masculino (n = 19; 51,3%).

As médias dos limiares de detecção foram 0,56 g de cloreto de sódio/L para os dois tipos de EB e 3,34 g de sacarose/L para EB distrófica e 4,08 g de sacarose/L para EB simples (Tabela 6). Para o gosto salgado, a sensibilidade dos indivíduos esteve entre as concentrações D4 e D5 de cloreto de sódio (0,48–0,69 g/L; Tabela 2), enquanto para o gosto doce, os valores médios se concentraram entre D3 e D4 (2,59–4,32 g de sacarose/L; Tabela 2). Isso sugere que, para perceber o gosto salgado, foi necessária uma quantidade moderadamente alta de sal, e para o doce, uma

quantidade um pouco menor de açúcar, indicando uma sensibilidade ligeiramente menor ao gosto salgado em comparação ao doce.

Os limiares para os indivíduos com EB são diferentes dos encontrados na literatura. Em indivíduos que trabalham durante o dia (sem alteração do ciclo circadiano), os limiares de detecção para os gostos salgado e doce foram, respectivamente, $0,34 \pm 0,1$ g/L (Camargo e Conti-Silva, 2021) e $2,33 \pm 1,9$ g/L (Camargo; Castilhos; Conti, 2022). Já em indivíduos eutróficos, os valores encontrados por Santos (2024) foram de $0,44 \pm 0,2$ g/L para o gosto salgado e $3,40 \pm 2,7$ g/L para o gosto doce. Nota-se que, mesmo em ambientes controlados, há uma variabilidade considerável nos limiares de detecção (representada pelos altos desvios-padrão), o que reforça a complexidade desse tipo de medida. Para o gosto salgado, indivíduos com EB aparentemente possuem maior limiar de detecção (análise estatística não realizada); no entanto, para o gosto doce, os limiares de detecção encontrados para indivíduos com EB apresentam semelhanças aos valores encontrados em indivíduos eutróficos. Entre as hipóteses para esses achados, destaca-se a possibilidade de que o alto consumo habitual de sódio (Tabela 7) entre os participantes esteja relacionado a um maior limiar de detecção para o gosto salgado. Por outro lado, o limiar semelhante às condições de eutrofia e sem alteração do ciclo circadiano para o gosto doce pode estar associado a um menor consumo de açúcares adicionados, sugerindo que indivíduos com EB podem não estar tão habituados a consumir alimentos doces. Tal padrão de consumo pode estar relacionado às características da EB, como dor oral, disfagia ou aversão a alimentos pegajosos, que dificultam a ingestão de doces, além de orientações dietéticas restritivas seguidas ao longo da vida. Já o consumo de alimentos salgados ou processados pode ocorrer com mais frequência, inclusive como forma de aumentar a palatabilidade de preparações adaptadas à sua condição clínica.

Tabela 6. Limiar de detecção de cloreto de sódio e de sacarose, segundo os tipos de Epidermólise Bolhosa (EB).

Tipo de EB	Cloreto de sódio (g/L)			Sacarose (g/L)		
	média $\pm$ dp	Mediana	1º - 3º quartil	média $\pm$ dp	mediana	1º - 3º quartil
EB Distrófica (n = 26)	0,56 ^a $\pm$ 0,43	0,38	0,20 - 0,80	3,34 ^a $\pm$ 3,85	1,05	0,45 - 5,61
EB Simples (n = 11)	0,56 ^a $\pm$ 0,54	0,31	0,28 - 0,64	4,08 ^a $\pm$ 4,02	3,10	0,93 - 6,14

*Letras iguais na mesma coluna indicam médias estatisticamente iguais pelo teste de Mann-Whitney ($p > 0,05$).

Fonte: Própria autora.

Não houve diferença significativa na percepção dos gostos salgado e doce entre os diferentes tipos de EB (Tabela 6). Esse resultado vai de encontro ao que se esperava, já que o tipo simples não apresenta lesões na mucosa oral, ao contrário do tipo distrófica — o que levaria à suposição de que indivíduos com EB distrófica teriam menor sensibilidade gustativa devido às lesões crônicas que poderiam afetar as papilas gustativas. No entanto, os limiares observados foram semelhantes entre os dois tipos, o que desafia hipóteses tradicionais e sugere que a EB, independentemente da forma clínica, pode estar associada a uma redução na sensibilidade gustativa. A semelhança nos limiares de detecção levanta a possibilidade de que outros fatores, além das lesões na mucosa oral, estejam envolvidos na percepção sensorial desses indivíduos. Esses achados têm implicações relevantes para o planejamento nutricional e o manejo da EB. A menor sensibilidade aos gostos pode influenciar escolhas alimentares, levando os indivíduos a consumirem concentrações mais altas de sal ou açúcar para perceber os sabores, o que pode aumentar o risco de complicações metabólicas, como hipertensão, diabetes e obesidade.

5.6 CONSUMO ALIMENTAR DOS INDIVÍDUOS COM EB (ESTUDO EXPERIMENTAL)

Os desafios nutricionais enfrentados por pessoas com EB são amplificados pela falta de recomendações padronizadas, como as estabelecidas pela *National Academy of Medicine* para *Dietary Reference Intakes* (DRI) para a população geral. Essa ausência de diretrizes reflete a variabilidade metabólica característica da doença, que é fortemente influenciada pela extensão das lesões cutâneas, infecções recorrentes, perda de nutrientes e o aumento do metabolismo basal, principalmente no tipo distrófico.

Os participantes com EB distrófica apresentaram maior consumo de carboidratos, vitamina B₁₂ e vitamina C (Tabela 7) em relação aos com EB simples. Esse aumento está relacionado à necessidade de sustentar o reparo tecidual contínuo e o combate a infecções, conforme descrito por Fine *et al.*, (2014) e Zidorio *et al.*, (2015).

Tabela 7. Consumo alimentar dos indivíduos, segundo os tipos de Epidermólise Bolhosa (EB).

Variáveis	EB Distrófica (n = 26)			EB Simples (n = 11)		
	média ± dp	Mediana	1º - 3º quartil	média ± dp	mediana	1º - 3º quartil
Calorias (kcal)	2.118 ^a ± 802	2.048	1.496 – 23 69	1.613 ^a ± 483	1.590	1.431-1846
Carboidratos (g)	264 ^a ± 94	237	200 - 317	187 ^b ± 50	209	155 - 223
Lipídios (g)	77 ^a ± 51	63	47 – 86	58 ^a ± 22	54	44 - 69
Proteínas (g)	93 ^a ± 46	81	60 - 114	85 ^a ± 37	79	62 - 111
Vitamina A (RE)	1.136 ^a ± 1.518	552	259 - 1.338	644 ^a ± 1.084	299	174 - 519
Vitamina D (µg)	7,8 ^a ± 14,4	2,8	2,1 - 6,8	3,0 ^a ± 2,8	1,5	1,0 - 4,5
Vitamina B ₁₂ (µg)	6,5 ^a ± 8,5	3,6	1,7 - 6,9	3,2 ^b ± 5,1	1,3	0,6 - 2,9
Vitamina C (mg)	233 ^a ± 228	132	58 - 374	40 ^b ± 65	19	6 - 36
Folato (µg)	400 ^a ± 696	206	123 - 323	132 ^a ± 99	97	62 - 180
Cálcio (mg)	779 ^a ± 512	729	381 - 1069	642 ^a ± 520	409	258 - 941
Ferro (mg)	21,8 ^a ± 27,5	12,8	10,2 - 20,9	11,7 ^a ± 4,1	11,0	9,8 - 13,6
Zinco (mg)	17,8 ^a ± 20,6	10,6	6,1 - 19,0	7,7 ^a ± 4,1	7,0	4,1 - 9,7
Sódio (mg)	2.801 ^a ± 1.864	2.286	1.304 - 3.607	2.258 ^a ± 1.835	1.419	1.293 - 2.122
Fibras (g)	16,3 ^a ± 15,1	13,1	8,2 - 16,9	11,6 ^a ± 5,8	11,7	7,0 - 14,9
Açúcares Totais (g)	20,7 ^a ± 19,3	15,2	8,1 - 31,6	17,9 ^a ± 22,8	10,0	0,0 - 27,5
Açúcares Adicionados (g)	8,1 ^a ± 14,2	0,7	0,0 - 8,9	3,9 ^a ± 4,2	3,2	0,0 - 7,0

*Letras diferentes na linha indicam médias estatisticamente diferentes pelo teste de Mann-Whitney (p < 0,05).

Fonte: Própria autora.

O maior consumo de carboidratos pelos indivíduos com EB distrófica reflete a busca por fontes de energia disponíveis, dado que essas pessoas enfrentam dificuldades alimentares significativas, incluindo dor ao mastigar e engolir, bem como estenoses esofágicas. Estudos como o de Salera *et al.*, (2020) destacam que as adaptações alimentares devem priorizar fontes de carboidratos complexos, evitando o consumo excessivo de açúcares simples, que podem comprometer a saúde metabólica.

O consumo de vitamina B₁₂ merece atenção, especialmente porque sua absorção pode ser prejudicada pelas alterações gastrointestinais comuns na EB, como refluxo gastroesofágico e estenoses esofágicas. Essa condição limita a biodisponibilidade de nutrientes essenciais, aumentando a necessidade de monitoramento e suplementação quando apropriado. Além disso, a dor crônica frequentemente relatada por pessoas com EB é um fator determinante que pode alterar padrões alimentares, tanto pela inibição do apetite quanto por escolhas alimentares menos saudáveis associadas à ingestão emocional (Frew *et al.*, 2017; Harvey *et al.*, 2022).

A importância da vitamina C deve ser destacada, pois desempenha papel fundamental na cicatrização de feridas e no suporte ao sistema imunológico, além de atuar como cofator na síntese de colágeno e no reparo de lesões. Essas informações estão alinhadas às recomendações do informativo da Debra Brasil, que reforça a necessidade de uma ingestão adequada deste nutriente para compensar as perdas significativas decorrentes das lesões exsudativas e para melhorar a qualidade de vida desses indivíduos (Debra Brasil, 2020). Ainda, a alta ingestão de vitamina C pelo grupo distrófico (233 mg/dia) supera as DRI (75-90 mg/dia), atendendo às necessidades aumentadas para a síntese de colágeno e a cicatrização das lesões cutâneas. No entanto, quem tem o tipo de EB simples apresentou uma ingestão insuficiente, com apenas 40 mg/dia, o que é inadequado para o suporte da regeneração tecidual.

A ingestão calórica média observada foi de 2.118 kcal/dia em pessoas com o tipo Distrófica e 1.613 kcal/dia em pessoas com o tipo de EB simples (Tabela 7). Ambos os valores são insuficientes para atender às necessidades ajustadas, que podem alcançar até 4.425 kcal/dia para indivíduos com peso médio de 59 kg, conforme estimado por Zidorio *et al.*, (2019). Segundo a Debra Brasil (2020), as necessidades energéticas em pessoas com EB devem ser ajustadas de acordo com

a extensão das lesões, o quadro infeccioso e o estado clínico geral do paciente. Embora a Debra Brasil não forneça valores absolutos, a recomendação de ajustar as calorias para cobrir o aumento do gasto energético associado à doença é uma diretriz fundamental. O guia da Debra Brasil sugere que, em casos graves, as necessidades energéticas podem ser até 150% maiores do que as estimativas convencionais para uma pessoa saudável, enfatizando a importância do suporte nutricional adequado para esses indivíduos.

Conforme Zidorio *et al.*, (2019), o gasto energético basal (GEB) em pessoas com EB distrófica apresenta um aumento significativo, variando entre 30 e 50 kcal/kg/dia. Esse aumento é consequência da cicatrização constante das lesões cutâneas, do aumento do metabolismo basal e das infecções frequentes que caracterizam a doença. Esses valores estão muito acima dos estimados por equações preditivas tradicionais, que geralmente subestimam o GEB. Este mesmo estudo revelou que, apesar das equações preditivas indicarem valores mais baixos para o GEB, a medição real por calorimetria indireta mostrou que o gasto energético dos indivíduos com EB distrófica era significativamente maior, o que reflete a complexidade do processo metabólico dessa doença.

Além das questões calóricas, a ingestão proteica é outro ponto crucial. A ingestão proteica foi, em média, superior a 4 g/kg/dia em alguns participantes com EB, entretanto, seis indivíduos apresentaram balanço nitrogenado negativo, o que indica que as necessidades proteicas podem ser ainda maiores em casos graves (Zidorio *et al.*, 2019).

A ingestão de açúcares adicionados foi inferior ao limite de 50 g/dia, conforme a Instrução Normativa nº 75 de 2020, o que é um aspecto positivo, já que o consumo excessivo de açúcares pode contribuir para complicações metabólicas (Brasil, 2020). No entanto, a ingestão de fibras foi preocupantemente baixa em ambos os grupos, com médias de 16,3 g/dia no grupo do tipo Distrófica e 11,6 g/dia no grupo do tipo Simples, ambas abaixo das DRI (25 g/dia para mulheres e 38 g/dia para homens). A baixa ingestão de fibras pode contribuir para agravar problemas gastrointestinais, como a constipação, que é frequentemente observada em pessoas com EB. Além disso, o consumo de sódio foi elevado, com médias de 2.801 mg/dia no grupo distrófico e 2.258 mg/dia no grupo simples, excedendo as DRI (2.300 mg/dia). O excesso de sódio pode aumentar o risco de complicações cardiovasculares, especialmente em uma população já vulnerável. A esse respeito, os achados do teste

sensorial são particularmente relevantes: observou-se um limiar de detecção elevado para o gosto salgado, sugerindo que pessoas com EB podem necessitar de maior concentração de sal para perceber o sabor. Essa hipossensibilidade gustativa pode favorecer o consumo excessivo de sódio de forma involuntária, como tentativa de atingir uma experiência sensorial satisfatória durante a alimentação. A associação entre baixa sensibilidade ao sal e maior ingestão de sódio pode estar relacionada a adaptações neurossensoriais ou ao uso crônico de alimentos industrializados como forma de facilitar a mastigação e deglutição.

A personalização das necessidades calóricas e proteicas, conforme a extensão das lesões, o estado infeccioso e o metabolismo basal, é essencial para otimizar o cuidado nutricional e melhorar o prognóstico dos indivíduos com EB (Debra Brasil, 2020). A suplementação de proteínas, micronutrientes (como zinco, vitamina C e B12) e o controle da ingestão de sódio e fibras, juntamente com dietas hipercalóricas e hiperproteicas ajustadas para minimizar desconfortos e compensar perdas nutricionais, são estratégias fundamentais para promover a cicatrização e o bem-estar dessa população (Zidorio *et al.*, 2015; Fine *et al.*, 2014). Além disso, a adaptação das texturas alimentares e a atuação de uma equipe multidisciplinar são essenciais para proporcionar um cuidado efetivo, levando em consideração os aspectos clínicos, nutricionais, psicológicos e sociais, a fim de minimizar os efeitos negativos da doença na qualidade de vida dos pacientes.

6 CONCLUSÃO

Este estudo teve como objetivo geral investigar a qualidade de vida, a imagem corporal, o apetite e a percepção sensorial em pessoas brasileiras com Epidermólise Bolhosa (EB), o que foi alcançado por meio da avaliação integrada desses aspectos. A análise da autopercepção evidenciou que a dor física e as limitações na mobilidade comprometem a qualidade de vida dessa população. A imagem corporal mostrou relação negativa com limitações funcionais e emocionais, enquanto uma percepção corporal mais positiva esteve associada a melhor apetite. A investigação da percepção sensorial revelou limiares gustativos semelhantes entre os tipos de EB (Distrófica e Simples), indicando que alterações sensoriais podem estar presentes mesmo sem lesões evidentes na mucosa oral. Já o consumo alimentar mostrou inadequações, com baixa ingestão calórica e de fibras e consumo excessivo de sódio, principalmente entre indivíduos com EB Distrófica. As relações entre esses fatores evidenciaram que percepções negativas da imagem corporal estão associadas a piores desfechos em qualidade de vida e podem interferir no apetite. Embora a percepção sensorial não tenha apresentado relação clara com o consumo alimentar, a identificação de alterações gustativas, mesmo em formas clínicas mais leves, reforça a necessidade de atenção às especificidades sensoriais dessa população. Dessa forma, o estudo demonstrou que a EB impacta de forma ampla e interligada a qualidade de vida, a imagem corporal, o apetite e a percepção sensorial, ressaltando a importância de intervenções multiprofissionais que contemplem as demandas físicas, emocionais e nutricionais, contribuindo para um cuidado mais personalizado e para a melhoria do bem-estar dessa população. Além disso, este trabalho exemplifica como doenças consideradas negligenciadas, como a EB, apresentam desafios únicos, incluindo baixa prevalência, complexidade clínica e dificuldades na formulação de políticas públicas e no financiamento de pesquisas. Ao trazer à tona essas questões, espera-se que este estudo inspire não apenas o avanço do conhecimento científico, mas também o desenvolvimento de práticas de cuidado mais inclusivas, adaptadas e humanizadas.

REFERÊNCIAS

- ALMEIDA, V. et al. The mediator role of Body Image-related cognitive fusion in the relationship between disease severity perception, acceptance and psoriasis disability. **Behavioral sciences**, v. 10, n. 9, p. 142, 2020.
- ASSUNÇÃO, F. F. O. et al. Reliability and validity of the body image quality of life inventory: version for Brazilian burn victims: Reliability and validity of the BQLI. **Research in nursing & health**, v. 36, n. 3, p. 299–310, 2013.
- BRASIL. Ministério da Agricultura, Pecuária e Abastecimento. **Instrução Normativa nº 75, de 8 de outubro de 2020**. Regulamenta os padrões de rotulagem nutricional. Diário Oficial da União, Brasília, 2020.
- BIGAND, T.; WILSON, M. Overeating during painful episodes among adults with chronic pain: A preliminary study. **Appetite**, v. 137, p. 99–103, 2019.
- BOEIRA, V. L. S. Y. **Epidermólise Bolhosa Hereditária: Uma Revisão de Literatura**. 2012. 42 p. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Medicina) - Universidade Federal da Bahia, Bahia, 2012.
- CAMARGO, A. C. B.; CONTI-SILVA, A. C. Perception and sensory acceptance of salty taste by individuals who work/study on different shifts. In: GUICHARD, E.; LE QUÉRÉ, J. L. (Eds.). **Proceedings of the 16th Weurman Flavour Research Symposium**. [S.l.], 2021. DOI: 10.5281/zenodo.5128473.
- CAMARGO, A. C. B.; CASTILHOS, M. B. M.; CONTI, A. C. **Perception and sensory acceptance of sweet taste by individuals that who work/study on different shifts**. *Revista de Nutrição*, v. 35, e220037, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1678-9865202235e220037>. Acesso em: 30 out. 2024.
- CASH, T. F.; FLEMING, E. C. The impact of body image experiences: development of the body image quality of life inventory. **The international journal of eating disorders**, v. 31, n. 4, p. 455–460, 2002.
- CASH, T. F.; SMOLAK, L. (ED.). **Body image, second edition: A handbook of science, practice, and prevention**. Newova Yorklorque, NY, USA: Guilford Publications, 2011.
- CESTARI, T. et al. Translation, cross-cultural adaptation and validation of the Quality of Life Evaluation in Epidermolysis Bullosa instrument in Brazilian Portuguese. **International journal of dermatology**, v. 55, n. 2, p. e94-9, 2016.
- CUNHA, I. M. et al. State affect and body image effects of body positive social media content within a female chronic illness sample. **Body image**, v. 51, n. 101796, p. 101796, 2024.

DA SAÚDE, M. **Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa**. [s.l.: s.n.]. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2021/20210920_ddt_eb_cp79.pdf.

DA SILVA, W. R. et al. Body Image Quality of Life Inventory: cross-national study in college students from four different countries. **Eating and weight disorders: EWD**, v. 25, n. 4, p. 1079–1088, 2020.

DALTON, M.; BUCKLAND, N. J.; BLUNDELL, J. E. Diet and eating behavior: appetite control and satiety. Em: **Reference Module in Food Science**. [s.l.] Elsevier, 2022.

DEBRA BRASIL. **Diretrizes Nutricionais para Epidermólise Bolhosa**. Disponível em: <https://www.debrabrasil.org.br>. Acesso em: 15 dez. 2024.

DURES, E. et al. A cross sectional, observational survey to assess levels and predictors of psychological wellbeing in adults with epidermolysis bullosa. **Health psychology research**, v. 1, n. 1, p. 4, 2013.

DUTCOSKY, S. D. **Análise Sensorial de Alimentos**. 4. ed. Curitiba: Editora Champagnat, p. 218-222, 2013.

DUTCOSKY, S. D. **Análise Sensorial de Alimentos**. 5ª ed. Curitiba: PUCPRESS, 2019.

ERDMANN, A. et al. The body as an obstacle and the “other”. How patients with chronic inflammatory bowel diseases view their body, self and the good life. **BMC medical ethics**, v. 25, n. 1, p. 82, 2024.

FAO. **Dietary assessment: A resource guide to method selection and application in low resource settings**. Roma, 2018. Disponível em: <https://openknowledge.fao.org/server/api/core/bitstreams/3dc75cfc-9128-4f29-9d76-8d1f792078f0/content>. Acesso em: 16 dez. 2024.

FINE, J.-D. Epidemiology of inherited epidermolysis bullosa based on incidence and prevalence estimates from the National Epidermolysis Bullosa Registry. **JAMA dermatology (Chicago, Ill.)**, v. 152, n. 11, p. 1231–1238, 2016.

FINE, J.-D. et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. **Journal of the American Academy of Dermatology**, v. 70, n. 6, p. 1103–1126, 2014.

FINE, J.-D.; MELLERIO, J. E. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa: part II. Other organs. **Journal of the American Academy of Dermatology**, v. 61, n. 3, p. 387–402; quiz 403–4, 2009a.

FINE, J.-D.; MELLERIO, J. E. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa: part I. Epithelial associated tissues. **Journal of the American Academy of Dermatology**, v. 61, n. 3, p. 367–84; quiz 385–6, 2009b.

FREW, J. W. et al. Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: an EB-specific quality of life instrument. **The British journal of dermatology**, v. 161, n. 6, p. 1323–1330, 2009.

GROGAN, S. **Body image: Understanding body dissatisfaction in men, women, and children**. London: Routledge, 2017.

HALLIDAY, V. et al. Development and testing of a cancer appetite and symptom questionnaire: Development and testing of a CASQ. **Journal of human nutrition and dietetics: the official journal of the British Dietetic Association**, v. 25, n. 3, p. 217–224, 2012.

HARVEY, N. et al. Pathomechanisms of epidermolysis bullosa: Beyond structural proteins. **Matrix biology: journal of the International Society for Matrix Biology**, v. 110, p. 91–105, 2022

HAS, C. et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. **The British journal of dermatology**, v. 183, n. 4, p. 614–627, 2020.

HOEHL, K.; SCHOENBERGER, G. U.; BUSCH-STOCKFISCH, M. Water quality and taste sensitivity for basic tastes and metallic sensation. **Food Quality and Preference**, v. 21, n. 2, p. 243-249, 2010.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. **População do Brasil**. Brasília, DF, 2024. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br>. Acesso em: 25 mar. 2025.

JAMES, C. E.; LAING, D. G.; ORAM, N. A comparison of the ability of 8-9-year-old children and adults to detect taste stimuli. **Physiology & behavior**, v. 62, n. 1, p. 193–197, 1997.

JÁUREGUI-LOBERA, I.; BOLANOS RIOS, P. Body image and quality of life in a Spanish population. **International journal of general medicine**, p. 63, 2011.

KUMAR, M. M. Eating disorders in youth with chronic health conditions: Clinical strategies for early recognition and prevention. **Nutrients**, v. 15, n. 17, 2023.

KLING, J. et al. Systematic review of body image measures. **Body image**, v. 30, p. 170–211, 2019.

KORTE, E. W. H. et al. Heterogeneity of reported outcomes in epidermolysis bullosa clinical research: a scoping review as a first step towards outcome harmonization. **The British journal of dermatology**, v. 189, n. 1, p. 80–90, 2023.

MAGNO, J. A.; FRANT, M. M.; CARVALHO, V. O. **Epidemiological data on hereditary epidermolysis bullosa in Brazil: a national registry analysis**. *Acta Dermato-Venereologica*, v. 100, p. 67, 2020. Disponível em: https://www.medicaljournals.se/acta/content_files/files/pdf/100/220/Suppl220.pdf. Acesso em: 25 mar. 2025.

MANJUNATH, S. et al. The severity of malnutrition in children with epidermolysis bullosa correlates with disease severity. **Scientific reports**, v. 11, n. 1, p. 16827, 2021.

MARÔCO, J. **Análise de equações estruturais**. 3. ed. Pêro Pinheiro: ReportNumber, 2021. 432 p.

MEMON, M. A., PhD et al. Sample size for survey research: Review and recommendations. **Journal of Applied Structural Equation Modeling**, v. 4, n. 2, p. i–xx, 2020.

MÖLLMANN, A.; HEINRICHS, N.; HERWIG, A. A conceptual framework on body representations and their relevance for mental disorders. **Frontiers in psychology**, v. 14, p. 1231640, 2023.

NATIONAL ACADEMY OF MEDICINE. **Dietary reference intakes: the essential guide to nutrient requirements**. Washington, DC: National Academies Press, 2006. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56093/>. Acesso em: 17 dez. 2024.

NATSUGA, K. et al. Current topics in Epidermolysis bullosa: Pathophysiology and therapeutic challenges. **Journal of dermatological science**, v. 104, n. 3, p. 164–176, 2021.

PALLER, A. S. et al. A prospective short-term study to evaluate methodologies for the assessment of disease extent, impact, and wound evolution in patients with dystrophic epidermolysis bullosa. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 17, n. 1, p. 314, 2022.

REICHENHEIM, M. E.; MORAES, C. L. Operacionalização de adaptação transcultural de instrumentos de aferição usados em epidemiologia. **Revista de saude publica**, v. 41, n. 4, p. 665–673, 2007.

REPETTO, C.; RIVA, G. The neuroscience of body memory: Recent findings and conceptual advances. **EXCLI journal**, v. 22, p. 191–206, 2023.

SALERA, S. et al. A nutrition-based approach to epidermolysis bullosa: Causes, assessments, requirements and management. **Clinical nutrition (Edinburgh, Scotland)**, v. 39, n. 2, p. 343–352, 2020.

SANTOS, Caline Nogueira Inácio dos. **Percepção e aceitação sensorial dos gostos salgado e doce por indivíduos eutróficos e com excesso de peso**. 2024. 67 p. Dissertação (Mestrado em Alimentos, Nutrição e Engenharia de Alimentos) – Universidade Estadual Paulista, São José do Rio Preto, 2024.

SPEXOTO, M. C. B. et al. Cancer Appetite and Symptom Questionnaire (CASQ) for Brazilian patients: Cross-cultural adaptation and validation study. **PloS one**, v. 11, n. 6, p. e0156288, 2016.

STUBBS, R. J.; BLUNDELL, J. E. Appetite: Psychobiological and Behavioral Aspects. Em: **Encyclopedia of Human Nutrition**. [s.l.] Elsevier, 2013. p. 108–115.

SWAMI, V.; BARRON, D. Translation and validation of body image instruments: Challenges, good practice guidelines, and reporting recommendations for test adaptation. **Body image**, v. 31, p. 204–220, 2019.

TABOLLI, S. et al. Quality of life in patients with epidermolysis bullosa. **The British journal of dermatology**, v. 161, n. 4, p. 869–877, 2009.

THIEN, C. I. et al. Hereditary epidermolysis bullosa: clinical-epidemiological profile of 278 patients at a tertiary hospital in São Paulo, Brazil. **Anais brasileiros de dermatologia**, v. 99, n. 3, p. 380–390, 2024.

TOGO, C. C. G. et al. Quality of life in people with epidermolysis bullosa: a systematic review. **Quality of life research: an international journal of quality of life aspects of treatment, care and rehabilitation**, v. 29, n. 7, p. 1731–1745, 2020.

WHOQOL - measuring Quality of life. Disponível em:
<https://www.who.int/tools/whoqol>. Acesso em: 4 set. 2023.

XAVIER, G. S.; PASIAN, S. R.; ALMEIDA, S. S. Assessment of body image: Instruments available in Brazil. **Psico-USF**, v. 20, n. 3, p. 529–545, 2015.

ZIDÓRIO, A. P. C.; CARVALHO, K. M. B. DE; DUTRA, E. S. Assessment of nutrient intakes of children and adolescents with recessive dystrophic epidermolysis bullosa, severe subtype. **Nutricion hospitalaria: organo oficial de la Sociedad Espanola de Nutricion Parenteral y Enteral**, v. 40, n. 2, p. 286–294, 2023.

ZIDORIO, A. P. et al. Resting energy expenditure and protein balance in people with epidermolysis bullosa. **Nutrients**, v. 11, n. 6, p. 1257, 2019.

ZIDORIO, A. P. C. et al. Nutritional aspects of children and adolescents with epidermolysis bullosa: literature review. **Anais brasileiros de dermatologia**, v. 90, n. 2, p. 217–223, 2015.

APÊNDICE A – Pré-teste enviado às pessoas com EB

Avaliação da qualidade de vida, imagem corporal e apetite em pessoas com Epidermólise Bolhosa



Você está sendo convidado a participar como voluntário de um projeto de pesquisa sobre qualidade de vida e estresse na alimentação em pessoas com Epidermólise Bolhosa.

Por favor, leia o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido abaixo e, depois, assinale se você concorda em participar dessa pesquisa ou não. Esclarecemos que a concordância será considerada sua anuência em responder ao formulário dessa pesquisa.



Enfatizamos a importância de você guardar cópia deste formulário. Caso decida por isso, por favor, inserir seu e-mail onde for solicitado. Caso não tenha interesse, essa ação não é necessária.



unesp

UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
"JULIO DE MESQUITA FILHO"
Campus de São José do Rio Preto

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE
(Conselho Nacional de Saúde, Resolução 466/2012/Resolução 510/2016)

Você está sendo convidado a participar como voluntário do projeto de pesquisa "Investigando qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com **Epidermólise Bolhosa**" sob responsabilidade da pesquisadora Marcela Peres Rodrigues Madureira. Este estudo tem como objetivo avaliar a qualidade de vida, a imagem corporal e o apetite em pessoas com Epidermólise Bolhosa. Você receberá um formulário e primeiramente será solicitado a responder a um conjunto de perguntas de cunho sociodemográfico e clínico. Na sequência, você responderá a três questionários. A presente pesquisa possui riscos psicológicos mínimos. Ao participar, você poderá sentir algum desconforto com relação ao conteúdo de certos(as) itens/perguntas. Se isso ocorrer, sugere-se interromper o preenchimento ou continuar e, logo após, buscar auxílio profissional especializado para manejo adequado. A decisão sempre será respeitada. A equipe de pesquisa estará à disposição do(a) participante para auxiliar em qualquer situação, bastando enviar e-mail para marcela.peres@unesp.br. Ademais, estudos realizados em ambiente virtual estão sujeitos a risco potencial de "vazamento" de dados (ex., falhas no sistema), mas para minimizar isso a pesquisa utilizará medidas de segurança da plataforma de coleta de dados. Além disso, o acesso das informações armazenadas (ex., drive) será restrito a equipe de pesquisa. Após finalização do estudo, será realizado o download da planilha de dados para que as informações não fiquem armazenadas na internet. Essa planilha será arquivada em um computador e ficará sob guarda da equipe de pesquisa, apenas para comprovação de veracidade. Somente maiores de 18 anos participarão desta pesquisa. Você poderá consultar a pesquisadora responsável em qualquer época, pessoalmente ou pelo telefone da instituição, para esclarecimento de qualquer dúvida. Você está livre para, a qualquer momento, deixar de participar da pesquisa. Todas as informações por você fornecidas e os resultados obtidos serão mantidos em sigilo e, estes últimos só serão utilizados para divulgação em reuniões e revistas científicas. Você será informado de todos os resultados obtidos, independentemente do fato de estes poderem mudar seu consentimento em participar da pesquisa. Você não terá quaisquer benefícios ou direitos financeiros sobre os eventuais resultados decorrentes da pesquisa, nem custos pessoais. Você tem direito à assistência e à indenização nos casos de danos decorrentes de sua participação na pesquisa, o que é garantido pelo Código Civil, Lei 10.406 de 2002, Artigos 927 a 954 e Resolução CNS no 510 de 2016, Artigo 9º, inciso 6. Este estudo é importante porque seus resultados fornecerão informações relevantes sobre pacientes acometidos com Epidermólise Bolhosa, doença esta que é tão pouco estudada, mas que tem um impacto muito grande na saúde dos pacientes e familiares. Diante das explicações, se você concorda em participar deste projeto, por favor dê sua concordância.

OBS.: Termo apresenta duas vias, uma destinada ao participante e a outra ao pesquisador.

Nome da Pesquisadora: Marcela Peres Rodrigues Madureira	Cargo/Função: Mestranda
Instituição: Departamento de Engenharia e Tecnologia de Alimentos/IBILCE/UNESP	
Endereço: Rua Cristóvão Colombo, 2265 - Jd. Nazareth - São José do Rio Preto/SP	
Telefone: (17) 3221-2548	
Projeto submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa do IBILCE/UNESP	
Rua Cristóvão Colombo, 2265. Bairro: Jardim Nazareth.	
São José do Rio Preto/SP - Fone 17-3221.2480 e 3221.2545	

Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas
Departamento de Engenharia e Tecnologia de Alimentos
Rua Cristóvão Colombo, 2265, Jardim Nazareth, CEP. 13204-000, São José do Rio Preto/SP
Tel. (17) 3221-2236

- ☐ Concordo
 ☒ Continuar para a próxima seção

☐ Não concordo
 ☒ Enviar formulário

E-mail

Texto de resposta curta

1. Meu apetite é... *

- ☐ Muito pouco
 - ☐ Pouco
 - ☐ Médio
 - ☐ Bom
 - ☐ Muito bom
-

2. Quando eu como eu me sinto cheio... *

- ☐ Sem ter comido nada
- ☐ Depois de ter comido apenas um pouco
- ☐ Depois de comer cerca de um terço duma refeição
- ☐ Depois de comer mais da metade duma refeição
- ☐ Depois de comer uma refeição completa

Antes de comer eu sinto fome... *

- ☐ Raramente
 - ☐ Ocasionalmente
 - ☐ Boa parte do tempo
 - ☐ A maior parte do tempo
 - ☐ O tempo todo
-

Eu gosto da comida que eu como... *

- ☐ A maioria das vezes
 - ☐ Frequentemente
 - ☐ Algumas vezes
 - ☐ Raramente
 - ☐ Nunca
-

Atualmente eu como... *

- ☐ Menos de uma refeição por dia
- ☐ Uma refeição por dia
- ☐ Duas refeições por dia
- ☐ Três refeições por dia
- ☐ Mais de três refeições por dia

Atualmente eu como (em adição ou em substituição das refeições)... *

- ☐ Nenhum lanche
- ☐ Um lanche por dia
- ☐ Dois lanches por dia
- ☐ Três lanches por dia
- ☐ Quatro ou mais lanches por dia

Atualmente eu tenho... *

- ☐ Nenhuma alteração no paladar
- ☐ Alteração leve no paladar
- ☐ Alteração moderada no paladar
- ☐ Alteração severa no paladar
- ☐ Nenhum paladar

Eu me sinto doente ou enjoado antes de comer ou quando como... *

- ☐ Na maioria das vezes
- ☐ Frequentemente
- ☐ Algumas vezes
- ☐ Raramente
- ☐ Nunca

A maior parte do tempo, o meu humor é... *

- ☐ Muito triste
- ☐ Triste
- ☐ Nem triste nem feliz
- ☐ Feliz
- ☐ Muito feliz

Na maioria das vezes, meu nível de energia é... *

- ☐ Muito alto
- ☐ Alto
- ☐ Moderado
- ☐ Baixo
- ☐ Muito baixo

12. A maior parte do tempo, minha dor é... *

- ☐ Sem dor
- ☐ Muito leve
- ☐ Leve
- ☐ Moderada
- ☐ Severa
- ☐ Muito severa

APÊNDICE B – Formulário enviado às pessoas com EB

Avaliação do apetite em pessoas com Epidermólise Bolhosa

Você está sendo convidado a participar como voluntário de um projeto de pesquisa sobre apetite em pessoas com Epidermólise Bolhosa.

* Indica uma pergunta obrigatória

Seção sem título

Por favor, leia o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido abaixo, e, depois, * assinale se você concorda em participar desta pesquisa ou não. Esclarecemos que a concordância será considerada sua anuência em responder ao formulário desta pesquisa.

Enfatizamos a importância de você guardar uma via deste formulário. Caso decida por isso, favor inserir seu e-mail onde for solicitado. Caso não tenha interesse, essa ação não é necessária.

OBS. Você somente poderá participar se tiver mais de 18 anos



UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
JÚLIO DE MESQUITA FILHO
Campus de São José do Rio Preto

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE
(Conselho Nacional de Saúde, Resolução 466/2012/Resolução 510/2016)

Você está sendo convidado a participar como voluntário do projeto de pesquisa "Investigando qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com Epidermólise Bolhosa" sob responsabilidade da pesquisadora Marcela Peres Rodrigues Madureira. Este estudo tem como objetivo adequar o formulário sobre apetite em pessoas com Epidermólise Bolhosa. Você receberá um formulário sobre mudanças no apetite. A presente pesquisa possui riscos psicológicos mínimos. Ao participar, você poderá sentir algum desconforto com relação ao conteúdo de certos(as) itens/perguntas. Se isso ocorrer, sugere-se interromper o preenchimento ou continuar e, logo após, buscar auxílio profissional especializado para manejo adequado. A decisão sempre será respeitada. A equipe de pesquisa estará à disposição do(a) participante para auxiliar em qualquer situação, bastando enviar e-mail para marcela.peres@unesp.br. Ademais, estudos realizados em ambiente virtual estão sujeitos a risco potencial de "vazamento" de dados (ex., falhas no sistema), mas para minimizar isso a pesquisa utilizará medidas de segurança da plataforma de coleta de dados. Além disso, o acesso das informações armazenadas (ex., drive) será restrito a equipe de pesquisa. Após finalização do estudo, será realizado o download da planilha de dados para que as informações não fiquem armazenadas na internet. Essa planilha será arquivada em um computador e ficará sob guarda da equipe de pesquisa, apenas para comprovação de veracidade. Somente maiores de 18 anos participarão desta pesquisa. Você poderá consultar a pesquisadora responsável em qualquer época, pessoalmente ou pelo telefone da instituição, para esclarecimento de qualquer dúvida. Você está livre para, a qualquer momento, deixar de participar da pesquisa. Todas as informações por você fornecidas e os resultados obtidos serão mantidos em sigilo e, estes últimos só serão utilizados para divulgação em reuniões e revistas científicas. Você será informado de todos os resultados obtidos, independentemente do fato de estes poderem mudar seu consentimento em participar da pesquisa. Você não terá quaisquer benefícios ou direitos financeiros sobre os eventuais resultados decorrentes da pesquisa, nem custos pessoais. Você tem direito à assistência e à indenização nos casos de danos decorrentes de sua participação na pesquisa, o que é garantido pelo Código Civil, Lei 10.406 de 2002, Artigos 927 a 954 e Resolução CNS no.510 de 2016, Artigo 9º, inciso 6. Este estudo é importante porque seus resultados fornecerão informações relevantes sobre pacientes acometidos com Epidermólise Bolhosa, doença esta que é tão pouco estudada, mas que tem um impacto muito grande na saúde dos pacientes e familiares.

Diante das explicações, se você concorda em participar deste projeto, por favor dê sua concordância.

OBS.: Termo apresenta duas vias, uma destinada ao participante e a outra ao pesquisador.

Nome da Pesquisadora: Marcela Peres Rodrigues Madureira	Cargo/Função: Mestranda
Instituição: Departamento de Engenharia e Tecnologia de Alimentos/IBILCE/UNESP	
Endereço: Rua Cristóvão Colombo, 2265 – Jd. Nazareth – São José do Rio Preto/SP	
Telefone: (17) 3221-2548	
Projeto submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa do IBILCE/UNESP	
Rua Cristóvão Colombo, 2265. Bairro: Jardim Nazareth.	
São José do Rio Preto/SP – Fone 17-3221.2480 e 3221.2545	

Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas
Departamento de Engenharia e Tecnologia de Alimentos
Rua Cristóvão Colombo, 2265, Jardim Nazareth, CEP: 13.854-000, São José do Rio Preto/SP
Tel. (17) 3221-2256

- ☐ Concordo
- ☐ Não concordo

Pergunta *

- ☐ Concordo
- ☐ Não concordo

E-mail *

Texto de resposta curta

Questionário Sociodemográfico e Clínico



Descrição (opcional)

Em qual cidade você reside? *

Texto de resposta curta

Em qual estado? *

Texto de resposta curta

Você reside em área rural ou urbana? *

- ☐ Rural
- ☐ Urbana

Dentre as alternativas, você se identifica como: *

- ☐ Branco
- ☐ Pardo
- ☐ Preto
- ☐ Indígena
- ☐ Amarelo/Asiático

Sexo *

☐ Feminino

☐ Masculino

Qual sua idade (anos)? *

Texto de resposta curta

Qual sua altura? Colocar em metros *

Texto de resposta curta

Quanto você pesa? Colocar em kg



= Resposta curta

Texto de resposta curta



Obrigatória



Você faz uso de algum medicamento? Se sim, por favor, escreva os nomes *

Texto de resposta longa

Qual sua renda mensal familiar? *

- ☐ R\$1,00 a R\$500,00
- ☐ R\$501,00 a R\$1.000,00
- ☐ R\$1.001,00 a R\$2.000,00
- ☐ R\$2.001,00 a R\$3.000,00
- ☐ R\$3001,00 a R\$5.000,00
- ☐ R\$5.001,00 a R\$10.000,00
- ☐ R\$10.001,00 a R\$20.000,00
- ☐ R\$20.001,00 a R\$100.000,00
- ☐ R\$100.001,00 ou mais

Qual seu estado civil? *

- ☐ Casado(a)
- ☐ Desquitado(a) ou separado(a) judicialmente
- ☐ Divorciado(a)
- ☐ Solteiro(a)
- ☐ Viúvo(a)

Qual é o número de pessoas que moram na sua residência (incluindo você)? *

- ☐ Moro sozinho(a)
- ☐ De 2 a 3 pessoas
- ☐ De 4 a 6 pessoas
- ☐ Mais de 6 pessoas

Qual o tipo de Epidermólise Bolhosa você tem? *

- ☐ Simples
- ☐ Juncional
- ☐ Distrófica
- ☐ Kindler

Você trabalha? *

- ☐ Sim, presencialmente
- ☐ Sim, home office
- ☐ Sim, um pouco de cada
- ☐ Não

Quantas vezes você já teve que ser internado por causa da EB? *

Texto de resposta curta

.....

Quantas vezes você já teve que fazer transfusão de sangue por causa da EB? *

Texto de resposta curta

.....

Qualidade de Vida



Descrição (opcional)

A EB afeta sua capacidade de se movimentar em casa? *

- ☐ Não, nem um pouco
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Gravemente

A EB afeta sua capacidade de tomar banho ou usar o chuveiro? *

- ☐ Não, sem impacto
- ☐ Sim, preciso de ajuda a maior parte do tempo
- ☐ Sim, às vezes preciso de ajuda
- ☐ Sim, preciso de ajuda sempre que tomo banho/uso o chuveiro

A EB lhe causa dor física? *

- ☐ Sem dor
- ☐ Dor ocasional
- ☐ Dor frequente
- ☐ Dor constnte

Como a EB afeta sua capacidade de escrever? *

- ☐ Não interfere na escrita
- ☐ Tenho dificuldade para segurar a caneta
- ☐ Acho mais fácil digitar do que escrever
- ☐ Não consigo escrever devido à minha EB

A EB afeta sua capacidade de comer? *

- ☐ Não, eu como normalmente
- ☐ Um pouco
- ☒ Muito
- ☐ Dependendo do meu tubo de gastrostomia para alimentação

A EB afeta sua capacidade de ir às compras? *

- ☐ Não, nem um pouco
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Gravemente

Como a EB afeta sua prática de esportes? *

- ☐ Sem impacto
- ☐ Preciso ser cauteloso(a) nos esportes
- ☐ Preciso evitar alguns esportes
- ☐ Preciso evitar todos os esportes

O quanto você se sente frustrado(a) em relação à EB? *

- ☐ Sem frustração
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Tão frustrado(a) que me sinto irritado(a) a maior parte do tempo

A EB afeta sua capacidade de se movimentar fora de sua residência? *

- ☐ Não, nem um pouco
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Gravemente

Como a EB afeta seu relacionamento com os membros de sua família? *

- ☐ Sem nenhum impacto
- ☐ Um pequeno impacto
- ☐ Um grande impacto
- ☐ Um impacto muito grande

O quanto as pessoas fazem com que você se sinta embaraçado(a) por sua EB? *

- ☐ Sem embaraçamento
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Extremamente

Você precisou, ou precisa modificar sua residência (instalação de rampas, etc), devido à EB? *

- ☐ Não, nem um pouco
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Extensamente

A EB afeta seu relacionamento com amigos? *

- ☐ Não, nem um pouco
 - ☐ Um pouco
 - ☐ Muito
 - ☐ Restringe gravemente a minha interação social
-

O quanto você se sente preocupado ou ansioso por sua EB? *

- ☐ Sem nenhuma ansiedade
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Extremamente

O quanto você ou sua família são afetados financeiramente pela EB? *

- ☐ Sem impacto financeiro
- ☐ Ligeiramente afetados
- ☐ Muito afetados
- ☐ Gravemente afetados

O quanto você se sente deprimido por sua EB? *

- ☐ Sem nenhuma depressão
- ☐ Um pouco
- ☐ Muito
- ☐ Muito constantemente deprimido

O quanto as outras pessoas o fazem se sentir desconfortável (por exemplo, provocando ou encarando) devido à EB? *

- ☐ Não, nem um pouco
 - ☐ Um pouco
 - ☐ Muito
 - ☐ Tanto que não saio socialmente
-

Apetite



Descrição (opcional)

Meu apetite é... *

- ☐ Muito pouco
- ☐ Pouco
- ☐ Médio
- ☐ Bom
- ☐ Muito bom

Quando eu como eu me sinto cheio... *

- ☐ Sem ter comida nada
- ☐ Depois de ter comido apenas um pouco
- ☐ Depois de comer cerca de um terço duma refeição
- ☐ Depois de comer mais da metade duma refeição
- ☐ Depois de comer uma refeição completa

Antes de comer eu sinto fome... *

- ☐ Raramente
- ☐ Ocasionalmente
- ☐ Boa parte do tempo
- ☐ A maior parte do tempo
- ☐ O tempo todo

Eu gosto da comida que eu como... *

- ☐ A maioria das vezes
 - ☐ Frequentemente
 - ☐ Algumas vezes
 - ☐ Raramente
 - ☐ Nunca
-

Atualmente eu como... *

- ☐ Menos de uma refeição por dia
- ☐ Uma refeição por dia
- ☐ Duas refeições por dia
- ☐ Três refeições por dia
- ☐ Mais de três refeições por dia

Atualmente eu como (em adição ou em substituição das refeições)... *

- ☐ Nenhum lanche
- ☐ Um lanche por dia
- ☐ Dois lanches por dia
- ☐ Três lanches por dia
- ☐ Quatro ou mais lanches por dia

Atualmente eu tenho... *

- ☐ Nenhuma alteração no paladar
- ☐ Alteração leve no paladar
- ☐ Alteração moderada no paladar
- ☐ Alteração severa no paladar
- ☐ Nenhum paladar

Eu me sinto doente ou enjoado antes de comer ou quando como... *

- ☐ Na maioria das vezes
 - ☐ Frequentemente
 - ☐ Algumas vezes
 - ☐ Raramente
 - ☐ Nunca
-

A maior parte do tempo, o meu humor é... *

- ☐ Muito triste
- ☐ Triste
- ☐ Nem triste nem feliz
- ☐ Feliz
- ☐ Muito feliz

Na maioria das vezes, meu nível de energia é... *

- ☐ Muito alto
- ☐ Alto
- ☐ Moderado
- ☐ Baixo
- ☐ Muito baixo

A maior parte do tempo, minha dor é... *

- ☐ Sem dor
- ☐ Muito leve
- ☐ Leve
- ☐ Moderada
- ☐ Severa
- ☐ Muito severa

APÊNDICE C – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido



Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE

(Conselho Nacional de Saúde, Resolução 466/2012/Resolução 510/2016)

Seu (sua) filho (a) (ou menor sob sua responsabilidade) está sendo convidado (a) a participar como voluntário do projeto de pesquisa "Investigando qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com Epidermólise Bolhosa" sob responsabilidade da pesquisadora Marcela Peres Rodrigues Madureira. Este estudo tem como objetivo avaliar se pessoas que têm Epidermólise Bolhosa percebem os gostos salgado e doce. Você participará deste encontro único com a pesquisadora. Você realizará testes sensoriais para avaliar a sua percepção sensorial dos gostos salgado e doce por meio de soluções de cloreto de sódio e sacarose em água destilada, respectivamente. Os riscos físicos à sua saúde são mínimos, pois os produtos foram manipulados utilizando-se as Boas Práticas de Manipulação. Serão excluídos da análise sensorial quaisquer indivíduos que possuam patologias associadas ao sal e açúcar. Você poderá consultar a pesquisadora responsável em qualquer época, pessoalmente ou pelo telefone da instituição, para esclarecimento de qualquer dúvida. Você está livre para, a qualquer momento, deixar de participar da pesquisa. Todas as informações fornecidas por você e os resultados obtidos serão mantidos em sigilo e, estes últimos só serão utilizados para divulgação em reuniões e revistas científicas. Você será informado de todos os resultados obtidos, independentemente do fato de estes poderem mudar seu consentimento em autorizar a sua participação da pesquisa. Você não terá quaisquer benefícios ou direitos financeiros sobre os eventuais resultados decorrentes da pesquisa. Você tem direito à assistência e à indenização nos casos de danos decorrentes de sua participação na pesquisa, o que é garantido pelo Código Civil, Lei 10.406 de 2002, Artigos 927 a 954 e Resolução CNS nº 510 de 2016, Artigo 9º, inciso 6. No caso de eventual problema de saúde (efeito adverso) decorrente de sua participação nos testes sensoriais, você será encaminhado para acompanhamento e assistência integral. Este estudo é importante porque seus resultados fornecerão informações que permitirão caracterizar a percepção sensorial de pessoas com Epidermólise Bolhosa.

Diante das explicações, se você concorda em participar deste projeto, forneça os dados solicitados e coloque sua assinatura a seguir.

Participante:

Nome: _____ R.G. _____
Endereço: _____ Fone: _____
_____, _____ de _____ de 20____

Assinatura - Participante

Assinatura - Pesquisadora responsável

OBS.: Termo apresenta duas vias, uma destinada ao participante e a outra ao pesquisador.

Nome da Pesquisadora: Marcela Peres Rodrigues Madureira	Cargo/Função: Mestranda
Instituição: Departamento de Engenharia e Tecnologia de Alimentos/IBILCE/UNESP	
Endereço: Rua Cristóvão Colombo, 2265 – Jd. Nazareth – São José do Rio Preto/SP	
Telefone: (17) 3221-2548	
Projeto submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa do IBILCE/UNESP	
Rua Cristóvão Colombo, 2265. Bairro: Jardim Nazareth.	
São José do Rio Preto/SP – Fone 17-3221.2480 e 3221.2545	

ANEXO A - Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa

UNESP - INSTITUTO DE
BIOCIÊNCIAS LETRAS E
CIÊNCIAS EXATAS/ CAMPUS
DE SÃO JOSÉ DO RIO
PRETO/IBILCE



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Investigando qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com epidermólise bolhosa

Pesquisador: MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 75314223.6.0000.5466

Instituição Proponente: Instituto de Biociências Letras e Ciências Exatas/ Campus de São José do

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.660.851

Apresentação do Projeto:

Trata-se de atendimento às pendências referente ao projeto de pesquisa intitulado "Investigando qualidade de vida, imagem corporal, apetite e percepção sensorial em pessoas com epidermólise bolhosa" sob responsabilidade da pesquisadora Marcela Peres Rodrigues Madureira.

Lista de Pendências:

1) Explicar nos documentos se o pré-teste com 10 pessoas com EB será presencial ou online. Como será realizado o recrutamento das pessoas com EB. Adequar os documentos de acordo com o local do teste.

Resposta: O pré-teste será realizado de forma online e as pessoas serão recrutadas através das redes sociais da AAPEBSP e Debra Brasil. Essas informações foram adicionadas no projeto e no PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO.

2) As redes sociais de organizações de apoio a pessoas com EB são "fechadas/restritas", como será efetivada a anuência destas para a aplicação do pré-teste e do questionário online para a avaliação de qualidade de vida, imagem corporal e avaliação do apetite. Como será realizado o recrutamento das pessoas com EB. Inserir estas informações e documentos.

Endereço: Rua Cristóvão Colombo, 2265 - Prédio principal, Ala 1, 1º andar, sala 9.

Bairro: JARDIM NAZARETH

CEP: 15.054-000

UF: SP

Município: SAO JOSE DO RIO PRETO

Telefone: (17)3221-2480

E-mail: cep.ibilce@unesp.br

UNESP - INSTITUTO DE
BIOCIÊNCIAS LETRAS E
CIÊNCIAS EXATAS/ CAMPUS
DE SÃO JOSÉ DO RIO
PRETO/IBILCE



Continuação do Parecer: 6.660.851

Resposta: As cartas de anuência das instituições Debra Brasil e AAPEBSP foram incluídas. O convite para participação será feito nas redes sociais da Debra Brasil e da AAPEBSP. Essas informações foram adicionadas no projeto e no PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO.

3) Na análise sensorial, 50 pessoas com EB (presencial) avaliarão o limiar de detecção do gosto doce e salgado em eventos específicos para pessoas com EB. Como será realizada a anuência nestes eventos para a realização da análise sensorial e recrutamento das pessoas com EB. Inserir estas informações e documentos.

Resposta: As cartas de anuência das instituições Debra Brasil e AAPEBSP foram incluídas. O convite aos participantes será feito nos eventos de forma presencial. Essas informações foram adicionadas no projeto e no PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO.

4) Corrigir os TCLEs.

Resposta: Os TCLEs foram corrigidos.

5) No projeto consta que “os participantes serão convidados a responder a um conjunto de perguntas de cunho sociodemográfico e clínico, sobre idade, sexo, etnia, estado civil, quantidade de pessoas que residem juntas, renda mensal familiar, local de residência, tipo de EB, peso, altura, número de internações por causa da doença e número de transfusões de sangue já realizadas.” Há necessidade de incluir este questionário (questões) também nos TCLEs.

Resposta: A aplicação do questionário de cunho sociodemográfico e clínico não será aplicado durante o pré-teste. Para os demais momentos (coleta online e presencial), as informações foram adicionadas nos TCLEs correspondentes e no projeto.

6) A pesquisadora não descreve as providências e cautelas a serem empregadas durante e após o término da pesquisa em relação aos riscos apresentados tanto nos questionários online quanto ao teste sensorial (presencial).

Resposta: Os TCLEs foram corrigidos.

Objetivo da Pesquisa:

Conhecer a autopercepção de qualidade de vida e imagem corporal de pessoas com Epidermólise Bolhosa (EB), bem como analisar possíveis mudanças no apetite deste grupo de pessoas afim de

Endereço: Rua Cristóvão Colombo, 2265 - Prédio principal, Ala 1, 1º andar, sala 9.

Bairro: JARDIM NAZARETH

CEP: 15.054-000

UF: SP

Município: SAO JOSE DO RIO PRETO

Telefone: (17)3221-2480

E-mail: cep.ibilce@unesp.br

UNESP - INSTITUTO DE
BIOCIÊNCIAS LETRAS E
CIÊNCIAS EXATAS/ CAMPUS
DE SÃO JOSÉ DO RIO
PRETO/IBILCE



Continuação do Parecer: 6.660.851

verificar a correlação entre estas autopercepções, além de avaliar a percepção dos gostos salgado e doce neste grupo.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Avaliação dos Riscos: Os TCLEs foram corrigidos com a inclusão da descrição dos riscos mínimos e as providências e cautelas a serem empregadas durante e após o término da pesquisa em relação aos riscos apresentados tanto nos questionários online quanto ao teste sensorial (presencial).

Benefícios: Foi avaliado e contemplado no parecer anterior.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Foram avaliados e contemplados no parecer anterior.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Os TCLEs foram apresentados em linguagem adequada e com todos os itens obrigatórios. Os TCLEs foram corrigidos com a inclusão da descrição dos riscos mínimos e as providências e cautelas a serem empregadas, além da inclusão do texto que será aplicado um questionário sociodemográfico e clínico. Participarão do projeto somente pessoas com Epidermólise Bolhosa acima de 18 anos.

Recomendações:

Nada a declarar.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Lista de pendências atendidas/adequadas.

Considerações Finais a critério do CEP:

O Comitê de Ética em Pesquisa, em reunião ordinária de 19 de fevereiro de 2024, deliberou, por unanimidade, pela aprovação do presente Projeto de Pesquisa. Os relatórios parciais deverão ser encaminhados semestralmente, contando a partir desta data, bem como o relatório final, conforme modelo em nossa página: <https://www.ibilce.unesp.br/#!/comite/etica-em-pesquisa/relatorio-projeto/>

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2236212.pdf	12/01/2024 11:10:13		Aceito

Endereço: Rua Cristóvão Colombo, 2265 - Prédio principal, Ala 1, 1º andar, sala 9.

Bairro: JARDIM NAZARETH

CEP: 15.054-000

UF: SP

Município: SAO JOSE DO RIO PRETO

Telefone: (17)3221-2480

E-mail: cep.ibilce@unesp.br

**UNESP - INSTITUTO DE
BIOCIÊNCIAS LETRAS E
CIÊNCIAS EXATAS/ CAMPUS
DE SÃO JOSÉ DO RIO
PRETO/IBILCE**



Continuação do Parecer: 6.660.851

Outros	Aapebsp.pdf	12/01/2024 11:05:31	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito
Outros	Debra.pdf	12/01/2024 11:05:12	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito
Outros	CEP_carta_resposta.pdf	12/01/2024 11:02:01	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_presencial.pdf	12/01/2024 10:58:24	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_online_2_pre_teste.pdf	12/01/2024 10:57:41	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_online_1_completo.pdf	12/01/2024 10:56:58	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projeto_CEP_corrigido.pdf	12/01/2024 10:55:36	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito
Folha de Rosto	folha.pdf	29/10/2023 11:10:39	MARCELA PERES RODRIGUES MADUREIRA	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

SAO JOSE DO RIO PRETO, 21 de Fevereiro de 2024

Assinado por:
Claudia Regina Bonini Domingos
(Coordenador(a))

Endereço: Rua Cristóvão Colombo, 2265 - Prédio principal, Ala 1, 1º andar, sala 9.
Bairro: JARDIM NAZARETH **CEP:** 15.054-000
UF: SP **Município:** SAO JOSE DO RIO PRETO
Telefone: (17)3221-2480 **E-mail:** cep.ibilce@unesp.br

ANEXO B – Recordatório alimentar de 24 horas

Nome: _____ N° _____
 DN: ____ / ____ / ____ Idade: ____ anos e ____ meses Data do exame: ____ / ____ / ____

REFEIÇÃO	ALIMENTO	QUANTIDADE (Medida Caseira)	QUANTIDADE (Gramas)
Desjejum Horário: _____			
Lanche da Manhã Horário: _____			
Almoço Horário: _____			
Lanche da Tarde Horário: _____			
Jantar Horário: _____			
Ceia Horário: _____			