

PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO COSTA

**Estudo prospectivo utilizando o método de atendimento por telemedicina e e-Health
em pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita.**

Tese apresentada ao Curso de Pós-
Graduação da Faculdade de Ciências
Médicas da Santa Casa de São Paulo
para obtenção do título de Mestre em
Ciências da Saúde.

SÃO PAULO
2025

PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO COSTA

Estudo prospectivo utilizando o método de atendimento por telemedicina e e-Health em pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita.

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

Tese apresentada ao Curso de Pós-Graduação da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo para obtenção do título de **Mestre em Ciências da Saúde.**

Área de Concentração: Ciências da Saúde

Orientador: Prof. Dr. Claudio Santili

Co-Orientador: Prof. Dr. Miguel Akkari

Endereço para correspondências: Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, Departamento de Ortopedia e Traumatologia “Pavilhão Fernandinho Simonsen”, Rua Dr Cesário Mota Júnior, 112 – Vila Buarque. CEP 01220-020. São Paulo.

Tel.: (11) 99634-4696.

FICHA CATALOGRÁFICA

**Preparada pela Biblioteca Central da
Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo**

Costa, Paulo Humberto Mem Martendal Vallandro

Estudo prospectivo utilizando o método de atendimento por telemedicina e e-Health em pacientes portadores de osteogênese imperfeita./ Paulo Humberto Mem Martendal Vallandro Costa. São Paulo, 2025.

Dissertação de Mestrado. Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo – Curso de Pós-Graduação em Ciências da Saúde.

Área de Concentração: Ciências da Saúde

Orientador: Claudio Santili

1. Telemedicina 2. Osteogênese imperfeita 3. Reabilitação
4. Fisioterapia 5. TIC na saúde

BC-FCMSCSP/42-25

Seria difícil expressar toda Gratidão que sinto por Deus e por meus irmãos de jornada: Pais e Irmão, Esposa e Família, Mestres e à Família Rolim. No entanto, tentarei deixar aqui uma breve mensagem que resuma este sentimento que é um dos mais edificantes para um indivíduo, e para a coletividade, pelo simples fato de gerar Reciprocidade.

Aceitei a missão antes de acordar, mas para que o dia pudesse terminar, combinei com todos vocês que a sua ajuda seria imprescindível. Talvez vocês não se lembrem, mas acreditem: nós conversamos sobre isso...

Obrigado pelos momentos difíceis que passamos juntos, minha família e esposa, foi tendo o nada que percebi que já tinha o Tudo. Isso me move, já aprendi que aquilo de valor ninguém poderá me tirar, as minhas riquezas não são deste reino.

Obrigado pelos ensinamentos principalmente no campo da Disciplina, meus mestres. Em minha segunda Casa Santa fui ensinado de maneira severa, e isso me tornou produtivo. Preguiça é um dos pecados capitais por um motivo: aquele que não produz, não contribui para a evolução da coletividade.

Pretendo devolver ao mundo todos os ensinamentos e ajuda que obtive ao longo do caminho, este trabalho foi uma forma de agradecer a todos vocês o que me foi dado. De maneira recíproca, colaborei com irmãos em uma provação maior que a nossa, a Osteogênese Imperfeita. Sem a energia advinda da ajuda de todos vocês, eu não poderia tê-los ajudado. Muito Obrigado.

Dedico este trabalho a todos vocês, que acreditaram na minha missão antes de tudo se materializar.

O plantio é livre, mas a colheita... obrigatória.

À minha Esposa, Ana Maria, por ser minha âncora diariamente e o amor da minha vida. Obrigado por me entender e me aceitar como sou. O trabalho árduo e a visão de longo prazo não encontram adeptos nos dias de hoje, e você escolheu semear ao meu lado. Obrigado por acreditar em mim, mesmo quando o plano parece quase inatingível.

À minha Família, Paulo, Zuleide e Eduardo, por serem meu porto seguro desde sempre e para sempre. Sem o amor cultivado em casa, eu não teria propósito. O estímulo que recebi desde criança foi a maior herança que eu poderia receber.

Aos meus avós e tios, que me presentearam com uma infância feliz, terreno fértil para o desenvolvimento do intelecto através do entusiasmo que só uma criança pode ter em suas atividades. Preservo este entusiasmo, agora na fase adulta, como se estivesse brincando com coisas mais sérias.

Ao Prof. Dr. Claudio Santili, meu mestre nas Ciências da Saúde, mas também nas Ciências da Vida. Me ensinou, desde o meu terceiro ano da Faculdade, como ser um médico e um indivíduo diferente da maioria. Seguirei o Legado.

Aos Prof. Drs. Miguel Akkari, Gilberto Waisberg e Susana Braga, também mestres em minha formação como Ortopedista Pediátrico, que tiveram a paciência de me ensinar a arte do nosso Labor.

Ao Prof. e amigo Oliver Ulson, hoje colega de trabalho, que me ensinou o caminho para a prosperidade. Cada conversa esclarecedora que tivemos serviu como verdadeiro guia de conduta em minha jornada.

A todos outros tantos Mestres que tive contato na Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo e no Pavilhão Fernandinho Simonsen, seria impossível citar todos aqui, mas dedico a vocês cada parte deste trabalho.

À CAPES – Coordenação de Apoio a Pesquisa de Ensino Superior, pela Bolsa de Estudos na Pós-Graduação, possibilitando a realização deste Trabalho

SUMÁRIO

- 1. INTRODUÇÃO**
 - 1.1 Contextualização do tema
 - 1.2 Justificativa
 - 1.3 Objetivos
 - 1.3.1 Objetivo geral
 - 1.3.2 Objetivos específicos
 - 1.4 Hipóteses
- 2. REVISÃO DE LITERATURA**
 - 2.1 Osteogênese Imperfeita
 - 2.1.1 Definição e aspectos genéticos
 - 2.1.2 Classificação e manifestações clínicas
 - 2.1.3 Diagnóstico
 - 2.1.4 Tratamento convencional
 - 2.1.5 Impacto na qualidade de vida
 - 2.2 Telemedicina e e-Health
 - 2.2.1 Histórico e evolução
 - 2.2.2 Impacto da pandemia de COVID-19
 - 2.2.3 Aspectos legais e regulatórios
 - 2.2.4 Aplicações em ortopedia
 - 2.3 Telemedicina no manejo de doenças raras
 - 2.3.1 Desafios no acesso a cuidados especializados
 - 2.3.2 Experiências internacionais
 - 2.3.3 Potencialidades e limitações
- 3. METODOLOGIA**
 - 3.1 Delineamento do estudo
 - 3.2 População e amostra
 - 3.2.1 Critérios de inclusão e exclusão
 - 3.2.2 Aspectos éticos
 - 3.3 Desenvolvimento da plataforma digital
 - 3.3.1 Aplicativo de orientação e coleta de dados
 - 3.3.2 Canal do YouTube com instruções fisioterapêuticas
 - 3.4 Protocolo de intervenção
 - 3.4.1 Consultas por telemedicina
 - 3.4.2 Fisioterapia digital
 - 3.5 Instrumentos de avaliação
 - 3.5.1 Medida de Independência Funcional (MIF)
 - 3.5.2 Avaliação de custos com transporte
 - 3.6 Análise estatística
- 4. RESULTADOS**
- 5. DISCUSSÃO**
- 6. PERSPECTIVAS FUTURAS**
- 7. CONCLUSÃO**
- 8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**
- 9. ANEXOS**

1. INTRODUÇÃO

1.1 Contextualização do tema

A Osteogênese Imperfeita (OI), popularmente conhecida como "doença dos ossos de vidro", é um distúrbio genético raro caracterizado por fragilidade óssea, resultante de mutações nos genes COL1A1 e COL1A2, responsáveis pela síntese do colágeno tipo I. Esta condição afeta aproximadamente 1 em cada 10.000 a 20.000 nascidos vivos no mundo, apresentando manifestações clínicas heterogêneas que variam desde formas leves até quadros graves e potencialmente letais^(1,2).

O manejo da OI representa um desafio significativo para os sistemas de saúde, exigindo acompanhamento multidisciplinar contínuo e cuidados especializados, muitas vezes indisponíveis em centros de saúde convencionais. Pacientes com esta condição necessitam de atendimento regular com ortopedistas, fisioterapeutas, geneticistas, endocrinologistas, entre outros especialistas, o que implica em deslocamentos frequentes a centros de referência, geralmente localizados em grandes centros urbanos.

Paralelamente, a telemedicina, definida como a utilização de tecnologias digitais de comunicação para a prestação de serviços de saúde à distância, tem experimentado uma evolução significativa nas últimas décadas. Embora seus primórdios remontem à década de 1960, quando o Nebraska Psychiatric Institute implementou um sistema de comunicação psiquiátrica utilizando televisores em circuito fechado, foi a pandemia de COVID-19 que catalisou sua adoção em larga escala⁽³⁾.

O cenário imposto pela pandemia acelerou a implementação e regulamentação da telemedicina em diversos países, incluindo o Brasil. Em março de 2020, o Conselho Federal de Medicina (CFM) reconheceu a possibilidade de atendimentos médicos à distância durante o período de crise, o que foi posteriormente regulamentado pela Lei nº 13.989, de 15 de abril de 2020. Esta mudança paradigmática na prestação de serviços

de saúde abriu novas possibilidades para o acompanhamento de pacientes com condições crônicas e raras, como a OI.

A convergência entre a necessidade de cuidados especializados para pacientes com OI e o avanço das tecnologias de telemedicina apresenta um campo promissor para investigação científica. A possibilidade de oferecer atendimento especializado à distância, reduzindo barreiras geográficas e financeiras, pode representar uma transformação significativa na qualidade de vida destes pacientes e seus cuidadores.

1.2 Justificativa

Esta tese fundamenta-se em três pilares principais: as necessidades específicas dos pacientes com OI, as potencialidades da telemedicina e o contexto pós-pandêmico.

Pacientes com OI enfrentam desafios substanciais no acesso a cuidados especializados. PINTO et al.⁽⁴⁾ demonstraram que indivíduos com doenças raras, incluindo a OI, demandam cerca de 13 horas diárias apenas para os cuidados essenciais, sendo o deslocamento até os serviços de saúde um dos principais fatores que impactam no tempo despendido e nos custos familiares. A fragilidade óssea característica da doença torna o próprio transporte um risco adicional para fraturas, especialmente em condições de mobilidade urbana precárias.

A telemedicina, por sua vez, apresenta potencial para mitigar estas dificuldades. Estudos recentes demonstram sua eficácia em diferentes contextos clínicos. Shan e colaboradores⁽⁵⁾, em 2019, realizaram uma revisão sistemática mostrando que pacientes diabéticos acompanhados remotamente apresentaram melhor controle glicêmico em comparação aos atendidos presencialmente. No campo da ortopedia, a telemedicina tem se mostrado particularmente útil e custo efetiva no acompanhamento pós-operatório e na reabilitação, permitindo ajustes nas terapias baseadas em feedback em tempo real⁽⁶⁾.

O contexto pós-pandêmico representa um momento oportuno para a implementação e avaliação de modelos de atendimento baseados em telemedicina. A experiência adquirida durante a pandemia de COVID-19, tanto por profissionais de saúde quanto por pacientes, criou um ambiente mais receptivo a estas tecnologias. Além disso, o desenvolvimento acelerado de plataformas digitais e a maior familiaridade da população com ferramentas de comunicação remota favorecem a adoção destes modelos.

Diante deste cenário, investigar a aplicabilidade e eficácia da telemedicina no acompanhamento de pacientes com OI não apenas responde a uma necessidade imediata deste grupo específico, mas também contribui para o conhecimento sobre o uso de tecnologias digitais no manejo de doenças raras, podendo servir como modelo para outras condições semelhantes.

1.3 Objetivos

1.3.1 Objetivo geral

Avaliar a eficácia e viabilidade de um programa de atendimento baseado em telemedicina e e-Health para pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita, analisando seu impacto na funcionalidade, qualidade de vida e custos associados ao tratamento.

1.3.2 Objetivos específicos

- 1) Desenvolver e implementar uma plataforma digital para orientação, coleta de dados e teleconsultas destinada a pacientes com OI;
- 2) Avaliar a evolução da funcionalidade dos pacientes com OI submetidos ao programa de telemedicina, utilizando a Medida de Independência Funcional (MIF);
- 3) Analisar a adesão dos pacientes ao programa de fisioterapia digital;
- 4) Quantificar a economia de recursos relacionada à redução de deslocamentos para atendimento presencial;

5) Identificar os principais desafios e facilitadores na implementação do programa de telemedicina para pacientes com OI;

6) Avaliar a segurança do programa, monitorando a ocorrência de eventos adversos durante a intervenção.

1.4 Hipóteses

- H1: O programa de atendimento por telemedicina e e-Health resultará em melhoria significativa na funcionalidade dos pacientes com OI, evidenciada por aumento nos escores da MIF.

- H2: O programa de telemedicina proporcionará economia significativa de recursos relacionados ao transporte, quando comparado ao modelo tradicional de atendimento presencial.

- H3: A incidência de eventos adversos (como fraturas durante exercícios) será mínima, demonstrando a segurança do programa quando adequadamente supervisionado.

- H4: Os maiores ganhos funcionais serão observados em atividades relacionadas à mobilidade e autocuidado.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Osteogênese Imperfeita

2.1.1 Definição e aspectos genéticos

A Osteogênese Imperfeita (OI), também conhecida como "doença dos ossos de vidro" ou "doença de Lobstein", é uma doença genética rara caracterizada por fragilidade óssea e manifestações clínicas heterogêneas. Trata-se de um distúrbio do tecido conjuntivo, resultante principalmente de alterações na síntese ou processamento do colágeno tipo I, proteína fundamental para a estrutura óssea e outros tecidos conjuntivos⁽²⁾.

Em aproximadamente 90% dos casos, a OI é causada por mutações nos genes COL1A1 e COL1A2, que codificam as cadeias alfa do colágeno tipo I. Estas mutações resultam em alterações quantitativas ou qualitativas na produção desta proteína, afetando sua síntese pelos osteoblastos e comprometendo a mineralização da matriz óssea⁽²⁾. Embora estas sejam as mutações mais comuns, nas últimas décadas foram identificados outros genes relacionados à doença, ampliando o entendimento sobre sua heterogeneidade genética.

A prevalência da OI é estimada entre 1:10.000 e 1:20.000 nascidos vivos no mundo, sem predileção por sexo ou etnia⁽²⁾. No Brasil, não existem dados epidemiológicos precisos, mas estima-se que a prevalência seja semelhante à observada em outros países.

O padrão de herança da OI varia conforme o tipo. Nas formas clássicas associadas a mutações nos genes COL1A1 e COL1A2, o padrão é autossômico dominante, significando que um único alelo mutado é suficiente para causar a doença. Entretanto, formas mais raras podem apresentar padrão de herança autossômico recessivo ou ligado ao cromossomo X⁽⁷⁾.

2.1.2 Classificação e manifestações clínicas

A classificação tradicional da OI foi proposta por Sillence em 1979 e posteriormente expandida à medida que novos tipos foram identificados. Inicialmente, a classificação compreendia quatro tipos principais (I a IV), baseados em características clínicas, radiológicas e padrões de herança. Atualmente, são reconhecidos pelo menos 19 tipos genéticos de OI (I a XIX), que podem se apresentar com diferentes características clínicas⁽²⁾.

A classificação de Sillence et al. original, ainda amplamente utilizada na prática clínica, categoriza a OI da seguinte forma:

- Tipo I: Forma leve, não deformante, com esclera persistentemente azul. Caracteriza-se por fragilidade óssea moderada, estatura normal ou levemente reduzida e ausência de deformidades significativas.
- Tipo II: Forma letal perinatal, extremamente grave, com múltiplas fraturas intrauterinas, deformidades acentuadas e insuficiência respiratória ao nascimento, geralmente levando ao óbito nos primeiros dias ou meses de vida.
- Tipo III: Forma progressivamente deformante, a mais grave entre os sobreviventes. Caracteriza-se por fragilidade óssea acentuada, múltiplas fraturas (inclusive intrauterinas), deformidades progressivas, baixa estatura acentuada e limitação significativa da mobilidade.
- Tipo IV: Forma moderada, com esclera normal em adultos. Apresenta fragilidade óssea variável, deformidades leves a moderadas e estatura geralmente reduzida.

As manifestações clínicas da OI são diversas e variam conforme o tipo e a gravidade da doença. A principal característica é a fragilidade óssea, que resulta em fraturas por traumas mínimos ou mesmo espontâneas. Outras manifestações incluem:

- Esclera azulada (parte branca dos olhos fica com coloração azulada)
- Dentinogênese imperfeita (dentes mais frágeis e sujeitos a cáries)
- Baixa estatura
- Deformidades ósseas progressivas
- Hiper mobilidade articular
- Déficit auditivo na idade adulta
- Alterações cardiovasculares, como prolapso de válvula mitral
- Escoliose e outras deformidades da coluna vertebral
- Platibasia e impressão basilar (em casos graves)

A gravidade das manifestações clínicas é extremamente variável, mesmo entre indivíduos com o mesmo tipo de OI ou dentro da mesma família, o que reflete a complexidade da doença e a influência de fatores modificadores ainda não completamente elucidados⁽⁷⁾.

2.1.3 Diagnóstico

O diagnóstico da OI é primariamente clínico, baseado na história pessoal e familiar, exame físico e achados radiográficos. A presença de fraturas recorrentes por traumas mínimos, associada a outras manifestações características como esclera azulada, dentinogênese imperfeita ou história familiar positiva, geralmente sugere o diagnóstico^(1,2).

Os exames complementares auxiliam na confirmação diagnóstica e na exclusão de outras condições. Entre os principais exames utilizados estão:

- Radiografias: Podem evidenciar osteopenia generalizada, fraturas em diferentes estágios de consolidação, deformidades ósseas, ossos wormianos no crânio e outras alterações características como corticais adelgadas nas metáfises.

- Avaliação do metabolismo do cálcio: Dosagens séricas de cálcio, fósforo, fosfatase alcalina e paratormônio são utilizadas para confirmar o diagnóstico e avaliar os resultados da terapêutica medicamentosa.

- Densitometria óssea: Avalia a densidade mineral óssea, geralmente reduzida em pacientes com OI.

- Testes genéticos: O sequenciamento dos genes COL1A1 e COL1A2 pode confirmar o diagnóstico em casos duvidosos ou para especificar o tipo de OI. Com o avanço das técnicas de sequenciamento de nova geração, painéis multigênicos têm sido utilizados para identificar mutações em outros genes associados à doença.

O diagnóstico diferencial inclui outras causas de fragilidade óssea, como osteoporose idiopática juvenil, hipofosfatasia, síndrome de Ehlers-Danlos, síndrome de Bruck, entre outras. Em crianças com fraturas recorrentes, é fundamental também considerar a possibilidade de maus-tratos, que deve ser cuidadosamente investigada e excluída antes de se estabelecer o diagnóstico de OI⁽²⁾.

2.1.4 Tratamento convencional

O tratamento da OI é multidisciplinar e visa melhorar a qualidade de vida dos pacientes, reduzir a incidência de fraturas, minimizar deformidades e otimizar a função motora. Não existe cura para a doença, e as abordagens terapêuticas são direcionadas ao manejo das manifestações clínicas e prevenção de complicações.

O tratamento medicamentoso baseia-se principalmente no uso de bifosfonatos, que atuam inibindo a reabsorção óssea e aumentando a densidade mineral óssea. Os principais bifosfonatos utilizados são:

- Pamidronato dissódico: Administrado por via intravenosa, é o mais utilizado em crianças. A dose varia conforme o peso e a idade, sendo geralmente administrado em ciclos a cada 2-4 meses.

- Alendronato: Administrado por via oral, é uma alternativa para pacientes adultos ou quando o acesso ao tratamento intravenoso é limitado.

- Zoledronato: Também administrado por via intravenosa, tem a vantagem de permitir intervalos maiores entre as aplicações e ciclos de administração mais curtos (reduzindo o tempo de internação).

Estudos demonstram que o tratamento com bifosfonatos reduz a incidência de fraturas, melhora a densidade mineral óssea, diminui a dor óssea e pode melhorar a capacidade funcional dos pacientes⁽²⁾.

Além do tratamento medicamentoso, a abordagem ortopédica desempenha papel fundamental no manejo da OI. As principais intervenções incluem:

- Tratamento de fraturas: Requer cuidados especiais devido à fragilidade óssea. A imobilização deve ser por período mínimo necessário, para evitar a perda de massa óssea por desuso.

- Cirurgias ortopédicas: Em casos de deformidades significativas ou fraturas recorrentes em ossos longos, podem ser realizadas osteotomias corretivas com inserção de hastes intramedulares. As hastes telescópicas, que se expandem com o crescimento ósseo, são particularmente úteis em crianças.

- Fisioterapia e reabilitação: Fundamentais para fortalecer a musculatura, melhorar a propriocepção, prevenir contraturas e otimizar a função motora. Deve ser adaptada à gravidade da doença e às necessidades específicas de cada paciente.

- Terapia ocupacional: Auxilia na adaptação às atividades de vida diária, promovendo maior independência funcional.

Outros aspectos importantes do tratamento incluem:

- Manejo da dor: Pode envolver analgésicos, técnicas de relaxamento e abordagens não farmacológicas.

- Suporte nutricional: Adequada ingestão de cálcio e vitamina D, além de controle do peso para evitar sobrecarga nas articulações.

- Acompanhamento audiológico: Para detecção precoce e manejo da perda auditiva, comum em pacientes adultos com OI.

- Saúde bucal: Cuidados odontológicos especializados, especialmente em pacientes com dentinogênese imperfeita.

O tratamento da OI deve ser individualizado, considerando o tipo e gravidade da doença, idade do paciente, comorbidades e recursos disponíveis. O acompanhamento regular por equipe multidisciplinar é essencial para o sucesso terapêutico e prevenção de complicações⁽⁷⁾.

2.1.5 Impacto na qualidade de vida

A OI impacta significativamente a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares, afetando aspectos físicos, psicológicos e sociais. A extensão deste impacto varia conforme a gravidade da doença, acesso a tratamento especializado e rede de suporte disponível.

No aspecto físico, as fraturas recorrentes e deformidades ósseas podem limitar a mobilidade e independência funcional, interferindo nas atividades de vida diária, educação e trabalho. A dor crônica, presente em muitos pacientes, também contribui

para redução da qualidade de vida e pode levar a distúrbios do sono, fadiga e alterações de humor⁽⁸⁾.

No âmbito psicossocial, pacientes com OI frequentemente enfrentam desafios relacionados à imagem corporal, autoestima e integração social. O medo de fraturas pode gerar ansiedade e comportamentos de evitação, limitando a participação em atividades sociais, recreativas e esportivas. Estudos mostram maior prevalência de sintomas ansiosos nesta população, especialmente em adolescentes e adultos jovens⁽⁸⁾.

Para os cuidadores, geralmente pais ou familiares próximos, o cuidado de uma pessoa com OI representa uma carga significativa. Pinto e col.⁽⁴⁾ demonstraram que cuidadores de pacientes com doenças raras dedicam aproximadamente 13 horas diárias aos cuidados essenciais, o que impacta sua própria saúde física e mental, além de frequentemente exigir adaptações na vida profissional e social.

O acesso a tratamento especializado é um fator determinante na qualidade de vida dos pacientes com OI. Em países com sistemas de saúde bem estruturados e centros de referência para doenças raras, observa-se melhor prognóstico e menor impacto na funcionalidade. Entretanto, mesmo nestes contextos, barreiras geográficas e financeiras podem limitar o acesso regular a cuidados especializados.

É do nosso conceito que intervenções voltadas à melhoria da qualidade de vida em pacientes com OI incluem:

- Programas de reabilitação física adaptados às necessidades individuais
- Suporte psicológico para pacientes e familiares
- Grupos de apoio e associações de pacientes
- Adaptações ambientais para promover acessibilidade e independência
- Tecnologias assistivas e dispositivos de auxílio à mobilidade
- Programas educacionais sobre manejo da doença e prevenção de fraturas

Neste contexto, a telemedicina emerge como uma ferramenta potencialmente transformadora, capaz de reduzir barreiras de acesso a cuidados especializados e proporcionar suporte contínuo a pacientes e cuidadores, especialmente aqueles residentes em áreas remotas ou com dificuldades de locomoção.

2.2 Telemedicina e e-Health

2.2.1 Histórico e evolução

A telemedicina é definida como o uso de tecnologias de informação e comunicação para fornecer serviços de saúde à distância. Seu desenvolvimento ocorreu a partir da década de 1960, impulsionado pelos avanços nas telecomunicações e pela necessidade de prover assistência médica em áreas remotas ou de difícil acesso⁽⁹⁾.

Um dos marcos históricos da telemedicina ocorreu em 1966, quando o Nebraska Psychiatric Institute, em parceria com o Norfolk State Hospital, implementou um sistema de telemedicina para comunicação, educação e pesquisa psiquiátrica utilizando televisores em circuito fechado. Nas décadas seguintes, projetos-piloto foram desenvolvidos em diversos países, principalmente para atender populações rurais, comunidades isoladas e bases militares⁽⁹⁾.

A evolução da telemedicina pode ser dividida em três fases principais:

1. Fase inicial (1960-1990): Caracterizada por projetos experimentais, geralmente limitados por altos custos e tecnologia rudimentar. As aplicações concentravam-se principalmente em teleconsultas e teleducação, utilizando sistemas de videoconferência dedicados e de alto custo.

2. Fase de transição (1990-2010): Marcada pela digitalização dos sistemas de saúde e popularização da internet. Surgiram aplicações mais diversificadas, como telemonitoramento, teleradiologia e telecirurgia. Os custos começaram a reduzir, mas a adoção ainda era limitada por barreiras regulatórias, culturais e tecnológicas.

3. Fase atual (2010-presente): Caracterizada pela ubiquidade de dispositivos móveis, internet de alta velocidade e computação em nuvem. A telemedicina tornou-se mais acessível e versátil, integrando-se a sistemas de prontuário eletrônico, dispositivos vestíveis (wearables) e aplicativos de saúde. O termo e-Health (saúde eletrônica) passou a ser utilizado para englobar este ecossistema mais amplo de tecnologias digitais aplicadas à saúde.

O conceito de e-Health, introduzido no início dos anos 2000, refere-se ao uso de tecnologias de informação e comunicação para apoiar a saúde e áreas relacionadas, incluindo serviços de saúde, vigilância, literatura, educação, conhecimento e pesquisa. Enquanto a telemedicina foca especificamente na prestação de serviços clínicos à distância, o e-Health abrange um espectro mais amplo de aplicações digitais em saúde⁽¹⁰⁾.

Componentes importantes do ecossistema de e-Health incluem:

- mHealth (saúde móvel): Uso de dispositivos móveis para práticas médicas e de saúde pública.
- Sistemas de Informação em Saúde: Prontuários eletrônicos, sistemas de apoio à decisão clínica e gestão de dados de saúde.
- Telessaúde: Uso de tecnologias para educação em saúde, treinamento de profissionais e gestão de serviços.
- Big Data e Inteligência Artificial: Análise de grandes volumes de dados para pesquisa, vigilância epidemiológica e medicina personalizada.
- Internet das Coisas Médicas (IoMT): Dispositivos médicos conectados que coletam e transmitem dados de saúde.

A evolução da telemedicina e e-Health tem sido impulsionada não apenas por avanços tecnológicos, mas também por fatores socioeconômicos, como o envelhecimento populacional, aumento da prevalência de doenças crônicas, escassez de

profissionais de saúde em determinadas regiões e pressões para redução de custos nos sistemas de saúde⁽⁹⁾.

2.2.2 Impacto da pandemia de COVID-19 na telemedicina

A pandemia de COVID-19, declarada pela Organização Mundial da Saúde em março de 2020, representou um ponto de inflexão na adoção da telemedicina globalmente. As medidas de distanciamento social e a necessidade de reduzir a exposição de pacientes e profissionais de saúde ao vírus SARS-CoV-2 catalisaram a implementação e expansão de serviços de telemedicina em uma escala sem precedentes⁽¹¹⁾.

Antes da pandemia, a adoção da telemedicina enfrentava diversas barreiras, incluindo resistência cultural de pacientes e profissionais, limitações regulatórias, preocupações com reembolso e questões de infraestrutura tecnológica. A crise sanitária global criou um cenário de necessidade urgente que acelerou a superação destas barreiras, promovendo mudanças regulatórias, adaptações nos modelos de remuneração e maior aceitação social da telemedicina⁽¹¹⁾.

No Brasil, o Conselho Federal de Medicina (CFM), que anteriormente restringia o uso da telemedicina a situações específicas, publicou o Ofício CFM nº 1756/2020 em março de 2020, reconhecendo a possibilidade de atendimentos médicos à distância durante a pandemia. Esta medida foi posteriormente respaldada pela Lei nº 13.989, de 15 de abril de 2020, que autorizou o uso da telemedicina enquanto durasse a crise causada pelo coronavírus. Em 2022, a Resolução CFM nº 2.314/2022 regulamentou a telemedicina no país de forma permanente, estabelecendo normas para sua prática.

O impacto da pandemia na adoção da telemedicina foi documentado em diversos estudos. Nos Estados Unidos, um relatório do Departamento de Saúde e Serviços Humanos mostrou que o uso da telemedicina entre beneficiários do Medicare aumentou muito durante a pandemia, passando de aproximadamente 890.000 atendimentos em 2019 para 27,7 milhões em 2020⁽¹²⁾.

As principais aplicações da telemedicina durante a pandemia incluíram:

- Triage e monitoramento de pacientes com sintomas de COVID-19, reduzindo a exposição e o risco de contaminação em ambientes de saúde.
- Continuidade do cuidado para pacientes crônicos, permitindo o acompanhamento regular sem necessidade de deslocamento a unidades de saúde.
- Suporte à saúde mental, especialmente relevante diante do aumento de transtornos de ansiedade e depressão durante a pandemia.
- Teleconsultas de especialidades diversas, mantendo o acesso a cuidados especializados mesmo durante períodos de restrição de mobilidade.
- Tele-reabilitação para pacientes recuperando-se da COVID-19 ou outras condições.

Borges e col.⁽¹³⁾ demonstraram a eficácia da telemedicina no tratamento fisioterapêutico de pacientes pós-COVID-19, evidenciando melhora significativa em parâmetros como dor, vitalidade e capacidade funcional após intervenção remota. O estudo destacou que, apesar de desafios como maus hábitos dos pacientes e descondicionamento físico, a adesão ao tratamento foi elevada e os resultados clínicos foram positivos.

A experiência adquirida durante a pandemia revelou tanto o potencial quanto as limitações da telemedicina. Entre os benefícios observados estão a redução de barreiras geográficas, economia de tempo e recursos, diminuição do risco de infecções associadas a ambientes de saúde e maior conveniência para pacientes. Por outro lado, desafios como desigualdade digital, dificuldades na realização de exame físico completo, preocupações com privacidade e segurança de dados, e a necessidade de adaptação de protocolos clínicos também foram evidenciados⁽¹¹⁾.

No período pós-pandêmico, observa-se uma tendência de consolidação da telemedicina como componente permanente dos sistemas de saúde, em um modelo híbrido que combina atendimentos presenciais e remotos conforme as necessidades

específicas de cada situação clínica. Esta integração representa uma oportunidade para aprimorar o acesso, eficiência e qualidade dos cuidados de saúde, especialmente para populações vulneráveis ou com dificuldades de acesso a serviços especializados.

2.2.3 Aspectos legais e regulatórios no Brasil

A regulamentação da telemedicina no Brasil passou por significativas transformações nos últimos anos, especialmente impulsionadas pela pandemia de COVID-19. Historicamente, o Conselho Federal de Medicina (CFM) adotava uma postura conservadora em relação à prática, limitando seu uso a situações específicas.

Em 2002, o CFM publicou a Resolução nº 1.643/2002, que definiu e disciplinou a prestação de serviços através da telemedicina, estabelecendo que esta deveria ser exercida mediante as normas técnicas do CFM pertinentes à guarda, manuseio, transmissão de dados, confidencialidade, privacidade e garantia do sigilo profissional.

Em fevereiro de 2019, o CFM publicou a Resolução nº 2.227/2018, que ampliava significativamente as possibilidades de uso da telemedicina no país. Entretanto, após intensa mobilização de entidades médicas que argumentavam falta de debate adequado sobre o tema, esta resolução foi revogada em março do mesmo ano, antes mesmo de entrar em vigor.

Com o advento da pandemia de COVID-19, o cenário regulatório mudou rapidamente. Em março de 2020, o CFM emitiu o Ofício CFM nº 1756/2020, reconhecendo a possibilidade de uso da telemedicina, em caráter excepcional e enquanto durasse a crise causada pelo coronavírus, nas seguintes modalidades:

- Teleorientação: para que profissionais da medicina realizem à distância a orientação e o encaminhamento de pacientes em isolamento.
- Telemonitoramento: ato realizado sob orientação e supervisão médica para monitoramento ou vigilância à distância de parâmetros de saúde e/ou doença.

- Teleinterconsulta: exclusivamente para troca de informações e opiniões entre médicos, para auxílio diagnóstico ou terapêutico.

Em abril de 2020, foi sancionada a Lei nº 13.989/2020, que autorizou o uso da telemedicina em todas as suas modalidades, enquanto durasse a crise ocasionada pelo coronavírus. A lei estabeleceu que o médico deveria informar ao paciente todas as limitações inerentes ao uso da telemedicina, tendo em vista a impossibilidade de realização de exame físico durante a consulta.

Em maio de 2022, o CFM publicou a Resolução nº 2.314/2022, que regulamentou a telemedicina no Brasil de forma permanente, definindo-a como "o exercício da medicina mediado por Tecnologias Digitais de Informação e de Comunicação (TDICs), para fins de assistência, educação, pesquisa, prevenção de doenças e lesões, gestão e promoção de saúde". A resolução estabeleceu as seguintes modalidades:

1. Teleconsulta: consulta médica não presencial, mediada por TDICs, com médico e paciente localizados em diferentes espaços geográficos.

2. Teleinterconsulta: troca de informações e opiniões entre médicos, com ou sem a presença do paciente, para auxílio diagnóstico ou terapêutico, clínico ou cirúrgico.

3. Telediagnóstico: ato médico a distância, geográfica e/ou temporal, para transmissão de gráficos, imagens e dados para emissão de laudo ou parecer por médico com Registro de Qualificação de Especialista (RQE) na área relacionada ao procedimento.

4. Telecirurgia: realização de procedimento cirúrgico remoto, mediado por tecnologias interativas seguras, com médico executor e equipamento robótico em espaços físicos distintos.

5. Televigilância: ato realizado sob orientação e supervisão médica para monitoramento ou vigilância a distância de parâmetros de saúde e/ou doença.

6. Teletriagem: ato realizado por um médico com avaliação dos sintomas, a distância, para definição e direcionamento do paciente ao tipo adequado de assistência que necessita ou a um especialista.

7. Teleconsultoria: ato de consultoria mediado por TDICs entre médicos e gestores, profissionais e trabalhadores da área da saúde, com a finalidade de esclarecer

dúvidas sobre procedimentos, ações de saúde e questões relativas ao processo de trabalho.

A resolução também estabeleceu requisitos mínimos para a prática da telemedicina, incluindo:

- Cadastro do médico na plataforma do Conselho Federal de Medicina
- Consentimento livre e esclarecido do paciente
- Autonomia do médico para decidir se utiliza ou recusa a telemedicina
- Garantia de atendimento presencial quando necessário
- Registro em prontuário de todos os atendimentos realizados
- Sigilo, confidencialidade e privacidade das informações

Além da regulamentação específica da telemedicina, outras legislações impactam sua prática no Brasil, como a Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD - Lei nº 13.709/2018), que estabelece regras sobre coleta, armazenamento, tratamento e compartilhamento de dados pessoais, impondo obrigações específicas para dados de saúde, considerados sensíveis.

No âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), o Programa Telessaúde Brasil Redes, instituído pela Portaria nº 2.546/2011 do Ministério da Saúde, já oferecia serviços de teleconsultoria, telediagnóstico e tele-educação, principalmente voltados para a atenção primária. Com a pandemia, o programa foi expandido e adaptado para incluir teleconsultas e outras modalidades de atendimento remoto.

Apesar dos avanços regulatórios, desafios persistem, como a necessidade de padronização de protocolos, definição de modelos de remuneração adequados, integração com sistemas de informação em saúde existentes e garantia de equidade no acesso, considerando as desigualdades digitais presentes no país⁽¹⁴⁾

2.2.4 Aplicações em ortopedia

A ortopedia, especialidade médica dedicada ao diagnóstico e tratamento de lesões e doenças do sistema musculoesquelético, tem se beneficiado significativamente da telemedicina, especialmente após a pandemia de COVID-19. As aplicações da telemedicina nesta área são diversas e abrangem todo o espectro do cuidado, desde a avaliação inicial até a reabilitação pós-operatória⁽¹⁵⁾.

Entre as principais aplicações da telemedicina em ortopedia, destacam-se:

1. Triage e avaliação inicial: Teleconsultas permitem a avaliação preliminar de queixas musculoesqueléticas, direcionando pacientes para tratamento conservador ou identificando casos que necessitam de avaliação presencial imediata. Estudos demonstram que aproximadamente 60-70% das queixas ortopédicas podem ser adequadamente avaliadas por telemedicina, com alta concordância diagnóstica entre avaliações presenciais e remotas⁽¹⁶⁾.

2. Acompanhamento pós-operatório: O seguimento de pacientes após procedimentos ortopédicos é uma das aplicações mais bem-sucedidas da telemedicina na especialidade. Consultas virtuais permitem a avaliação da cicatrização de feridas, amplitude de movimento, nível de dor e adesão às recomendações pós-operatórias, reduzindo a necessidade de deslocamentos frequentes ao consultório ou hospital e reduzindo custos⁽⁶⁾.

3. Reabilitação remota: A tele-reabilitação tem se mostrado custo efetiva no tratamento de diversas condições ortopédicas. Através de plataformas digitais, fisioterapeutas podem orientar exercícios, monitorar a execução e ajustar protocolos de tratamento. Estudos comparando reabilitação remota após artroplastia total de joelho e reconstrução do ligamento cruzado anterior demonstraram resultados equivalentes aos presenciais em termos de recuperação funcional e satisfação dos pacientes, mas com custo reduzido⁽⁶⁾.

4. Telemonitoramento: O uso de dispositivos vestíveis (wearables) e aplicativos móveis permite o monitoramento contínuo de parâmetros relevantes para pacientes ortopédicos, como nível de atividade física, padrão de marcha, amplitude de movimento e adesão a exercícios prescritos. Estes dados podem ser transmitidos ao médico ou fisioterapeuta, possibilitando ajustes no tratamento baseados em informações objetivas e em tempo real.

5. Segunda opinião especializada: A teleinterconsulta facilita a obtenção de segunda opinião de especialistas em subespecialidades ortopédicas, como cirurgia de coluna, oncologia ortopédica ou cirurgia de mão, beneficiando pacientes em áreas remotas ou com acesso limitado a centros especializados.

6. Educação de pacientes: Plataformas digitais, incluindo vídeos instrucionais e aplicativos interativos, têm se mostrado eficazes na educação de pacientes sobre sua condição, opções de tratamento e exercícios de reabilitação. A melhor compreensão da doença e do tratamento está associada à maior adesão terapêutica e melhores resultados clínicos.

Ao nosso ver, há limitações apesar das vantagens: a telemedicina em ortopedia apresenta obstáculos relacionados à impossibilidade de realizar exame físico ortopédico completo. Manobras específicas para avaliação de instabilidade articular, testes provocativos e palpação de estruturas anatômicas são fundamentais para o diagnóstico preciso de diversas condições ortopédicas e não podem ser adequadamente realizados à distância. Além disso, a avaliação da força muscular, reflexos e sensibilidade também é limitada no contexto virtual.

Para superar estas limitações, modelos híbridos têm sido propostos, combinando avaliação inicial presencial com seguimento remoto, ou utilizando profissionais de saúde locais (como fisioterapeutas ou enfermeiros) como facilitadores durante teleconsultas, realizando manobras de exame físico sob orientação do ortopedista à distância, no entanto, nada disso foi testado em portadores de doenças raras como a Osteogênese Imperfecta.

Estudos de custo-efetividade da telemedicina em ortopedia demonstram resultados promissores. Buvik e col.⁽¹⁵⁾, em 2016, conduziram na Noruega um ensaio clínico randomizado comparando consultas ortopédicas presenciais e remotas, encontrando economia média de 183 euros por paciente no grupo de telemedicina, principalmente devido à redução de custos de transporte e tempo de deslocamento, sem diferenças significativas nos resultados clínicos ou satisfação dos pacientes.

O futuro da telemedicina em ortopedia aponta para maior integração com tecnologias emergentes, como realidade aumentada, inteligência artificial e Internet das Coisas Médicas (IoMT). Estas tecnologias têm o potencial de aprimorar a avaliação remota, permitindo análises mais precisas de marcha, postura e movimento, além de facilitar o diagnóstico assistido por computador e personalização de protocolos de reabilitação.

2.3 Telemedicina no manejo de doenças raras

2.3.1 Desafios no acesso a cuidados especializados

Pacientes com doenças raras enfrentam desafios significativos no acesso a cuidados de saúde especializados, que são amplificados pela baixa prevalência destas condições, resultando em conhecimento limitado entre profissionais de saúde, escassez de centros especializados e concentração geográfica de expertise⁽¹⁷⁾.

As doenças raras, definidas na União Europeia como aquelas que afetam menos de 5 em cada 10.000 pessoas, e definidas nos Estados Unidos como condições que afetam menos de 200.000 indivíduos, compreendem um grupo heterogêneo de mais de 7.000 condições distintas. No Brasil, estima-se que existam entre 13 e 15 milhões de pessoas afetadas por alguma doença rara⁽¹⁸⁾.

Entre os principais desafios enfrentados por pacientes com doenças raras no acesso a cuidados especializados, destacam-se:

1. Diagnóstico tardio: O tempo médio entre o início dos sintomas e o diagnóstico definitivo de uma doença rara é estimado em 4,8 anos, durante os quais os pacientes consultam em média 7,3 médicos diferentes. Esse atraso diagnóstico frequentemente resulta em progressão da doença, complicações irreversíveis e oportunidades perdidas de intervenção precoce⁽¹⁷⁾.

2. Escassez de especialistas: A expertise no manejo de doenças raras tende a se concentrar em poucos centros de referência, geralmente localizados em grandes centros urbanos. Esta distribuição desigual cria barreiras geográficas significativas, especialmente em países com dimensões continentais como o Brasil⁽¹⁸⁾.

3. Custos de deslocamento: O acesso a centros especializados frequentemente exige deslocamentos de longa distância, gerando custos diretos (transporte, hospedagem, alimentação) e indiretos (perda de dias de trabalho, necessidade de acompanhante). Pinto e col.⁽⁴⁾ estimaram que famílias de pacientes com doenças raras gastam em média 19% (chegando a 30% em portadores de OI especificamente) de sua renda anual com despesas relacionadas à saúde, sendo os custos de transporte um componente significativo deste montante.

4. Fragmentação do cuidado: Doenças raras frequentemente afetam múltiplos sistemas orgânicos, exigindo acompanhamento por diversos especialistas. A falta de coordenação entre estes profissionais pode resultar em cuidado fragmentado, duplicação de exames, interações medicamentosas e orientações contraditórias⁽¹⁷⁾.

5. Barreiras informacionais: A escassez de informações acessíveis e confiáveis sobre doenças raras, tanto para pacientes quanto para profissionais de saúde não especializados, dificulta o autocuidado e a tomada de decisões compartilhadas⁽¹⁷⁾.

No caso específico da Osteogênese Imperfeita, os desafios são amplificados pela necessidade de cuidados multidisciplinares contínuos e pelo risco de fraturas durante deslocamentos. Pacientes com formas moderadas a graves da doença frequentemente

utilizam cadeiras de rodas ou outros dispositivos de auxílio à mobilidade, enfrentando barreiras adicionais relacionadas à acessibilidade

A pandemia de COVID-19 exacerbou muitos destes desafios, com a suspensão temporária de atendimentos eletivos e restrições de mobilidade. Um estudo conduzido pela EURORDIS⁽¹⁹⁾, em 2021, durante a pandemia revelou que 83% dos pacientes com doenças raras na Europa experimentaram interrupção dos seus tratamentos, com impacto negativo em sua condição de saúde.

Neste contexto, a telemedicina emerge como uma ferramenta potencialmente transformadora, capaz de mitigar muitas destas barreiras ao facilitar o acesso a especialistas independentemente da localização geográfica, reduzir custos e tempo de deslocamento, e promover maior coordenação do cuidado⁽¹⁹⁾.

2.3.2 Experiências internacionais

A aplicação da telemedicina no manejo de doenças raras tem sido objeto de crescente interesse internacional, com diversas iniciativas demonstrando resultados promissores em termos de acesso, qualidade do cuidado e satisfação de pacientes e profissionais.

Na Europa, a Rede Europeia de Referência para Doenças Raras (ERN) implementou plataformas de telemedicina para conectar centros de expertise em 24 países, facilitando discussões de casos complexos e segunda opinião especializada. O sistema Clinical Patient Management System (CPMS) permite que médicos de diferentes países colaborem no diagnóstico e manejo de casos raros, compartilhando imagens, resultados de exames e opinião especializada. Em 2024 a Rede Europeia de Referência para Doenças Raras já contava com mais de 1600 centros especializados ligados à sua rede de maneira digital⁽²⁰⁾.

Nos Estados Unidos, o National Organization for Rare Disorders (NORD) estabeleceu parcerias com plataformas de telemedicina para expandir o acesso a

especialistas em doenças raras. O programa "Rare Disease Centers of Excellence" inclui componentes de telemedicina para atender pacientes em áreas remotas, com foco especial em populações rurais e socioeconomicamente vulneráveis. Avaliações preliminares indicam redução no tempo até o diagnóstico e maior adesão a protocolos de tratamento⁽²¹⁾.

Experiências específicas com Osteogênese Imperfeita também têm sido relatadas. O Shriners Hospital for Children, no Canadá, implementou um programa de telefisioterapia para pacientes com OI desde 2023, oferecendo consultas virtuais com o Fisioterapeuta para exercícios de fortalecimento remoto⁽²²⁾.

Estas experiências internacionais demonstram o potencial da telemedicina para transformar o cuidado de pacientes com doenças raras, incluindo a OI. Entretanto, também apontam para desafios comuns, como necessidade de adaptação de protocolos clínicos para o ambiente virtual, garantia de equidade no acesso considerando limitações tecnológicas, e desenvolvimento de modelos sustentáveis de financiamento e remuneração.

2.3.3 Potencialidades e limitações

A telemedicina aplicada ao manejo de doenças raras, como a Osteogênese Imperfeita, apresenta potencialidades significativas, mas também enfrenta limitações importantes que devem ser consideradas no desenvolvimento e implementação de programas nesta área.

Potencialidades:

1. Ampliação do acesso a especialistas: A telemedicina permite que pacientes com consultem especialistas independentemente de sua localização geográfica, reduzindo disparidades regionais no acesso a cuidados especializados⁽¹⁴⁾. Esta característica é particularmente relevante em países com dimensões continentais como

o Brasil, onde a expertise em doenças raras tende a se concentrar em poucos centros urbanos.

2. Redução de custos e riscos associados ao deslocamento: Para pacientes com OI, o deslocamento para consultas presenciais não apenas representa custos financeiros significativos, mas também aumenta o risco de fraturas durante o transporte. A telemedicina elimina estes riscos e reduz custos diretos (transporte, hospedagem) e indiretos (perda de dias de trabalho/escola) associados ao atendimento presencial⁽⁴⁾.

3. Maior frequência de contato com a equipe de saúde: Consultas virtuais, por serem logisticamente mais simples, podem ser realizadas com maior frequência, permitindo monitoramento mais próximo e intervenções mais precoces quando necessário. Estudos demonstram que pacientes com doenças crônicas acompanhados por telemedicina têm, em média, 30% mais contatos com profissionais de saúde em comparação ao modelo tradicional⁽⁵⁾.

4. Observação do ambiente domiciliar: Teleconsultas permitem que profissionais de saúde observem o ambiente domiciliar do paciente, identificando fatores de risco (como barreiras arquitetônicas) e oportunidades de adaptação que não seriam visíveis em consultas ambulatoriais. Esta visão contextualizada pode enriquecer significativamente a avaliação e as recomendações terapêuticas⁽²³⁾.

5. Integração de cuidados multidisciplinares: Plataformas de telemedicina facilitam a realização de consultas multidisciplinares simultâneas, reunindo especialistas de diferentes áreas em um único atendimento. Esta abordagem promove maior coordenação do cuidado e reduz a fragmentação, problema comum no manejo de doenças raras.

6. Empoderamento de pacientes e cuidadores: Programas de telemedicina frequentemente incorporam componentes educacionais e ferramentas de automonitoramento que promovem maior engajamento e autonomia de pacientes e

cuidadores no manejo da doença. Este empoderamento está associado a melhores resultados clínicos e maior qualidade de vida⁽⁵⁾.

7. Formação de comunidades virtuais de suporte: Plataformas digitais podem facilitar a conexão entre pacientes com a mesma condição, criando redes de apoio que reduzem o isolamento frequentemente experimentado por pessoas com doenças raras e suas famílias.

Limitações:

1. Limitações do exame físico: A impossibilidade de realizar exame físico completo representa uma limitação significativa da telemedicina, especialmente em especialidades como a ortopedia. No caso da OI, a avaliação de deformidades ósseas, amplitude de movimento articular e sinais de fraturas recentes pode ser comprometida no ambiente virtual.

2. Desigualdade digital: O acesso a tecnologias digitais e internet de qualidade não é universal, criando potencial para exacerbar disparidades existentes. Populações socioeconomicamente vulneráveis, idosos e residentes em áreas rurais podem enfrentar barreiras adicionais no acesso à telemedicina⁽¹⁴⁾.

3. Desafios na construção de vínculo terapêutico: O estabelecimento de relação de confiança entre profissional e paciente pode ser mais desafiador no ambiente virtual, especialmente em primeiras consultas ou com pacientes pediátricos. A comunicação não-verbal, importante componente da interação clínica, também pode ser prejudicada⁽¹⁴⁾.

4. Limitações tecnológicas: Problemas técnicos como instabilidade de conexão, baixa qualidade de áudio/vídeo e dificuldades no uso de plataformas digitais podem comprometer a qualidade das teleconsultas e gerar frustração em pacientes e profissionais⁽²³⁾.

5. Questões de privacidade e segurança: A transmissão de dados sensíveis de saúde através de plataformas digitais levanta preocupações sobre privacidade, confidencialidade e segurança da informação, exigindo implementação de protocolos robustos de proteção de dados⁽¹⁴⁾.

6. Limitações na realização de procedimentos: Intervenções como coleta de amostras para exames, administração de medicamentos intravenosos (como bifosfonatos no caso da OI) e procedimentos ortopédicos não podem ser realizados remotamente, exigindo modelos híbridos de atendimento

7. Sustentabilidade financeira: A definição de modelos adequados de remuneração para serviços de telemedicina representa um desafio para sua implementação em larga escala, tanto em sistemas públicos quanto privados de saúde⁽¹⁴⁾.

Para maximizar as potencialidades e mitigar as limitações da telemedicina no manejo de doenças raras, modelos híbridos têm sido propostos, combinando atendimentos presenciais e remotos conforme as necessidades específicas de cada paciente e fase do tratamento. Estes modelos geralmente incluem avaliação inicial presencial, seguida de acompanhamento predominantemente remoto, com retornos presenciais periódicos ou quando clinicamente indicado.

A integração de tecnologias emergentes, como dispositivos vestíveis para monitoramento remoto, aplicativos de realidade aumentada para guiar exame físico assistido por cuidadores, e ferramentas de inteligência artificial para análise de imagens e suporte à decisão clínica, também apresenta potencial para superar algumas das limitações atuais da telemedicina no contexto das doenças raras.

3. METODOLOGIA

3.1 Delineamento do estudo

Este estudo caracteriza-se como um ensaio clínico intervencional, sem grupo controle, com abordagem prospectiva e analítica. A pesquisa foi conduzida no período de outubro de 2022 a outubro de 2023, totalizando 12 meses de intervenção e acompanhamento, e foram inseridos no programa um total de 15 portadores da Osteogênese Imperfeita dos quais apenas 13 seguiram a intervenção até o final.

O estudo foi desenvolvido no Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita (CROI) do Serviço de Ortopedia e Traumatologia da Santa Casa de São Paulo, instituição reconhecida nacionalmente pelo atendimento especializado a pacientes com esta condição.

O protocolo de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo sob o número CAAE 42783021.3.0000.5479, em conformidade com a Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. O ensaio clínico foi registrado na plataforma Clinical Trials sob o identificador NCT06555536.

Todos os participantes ou seus responsáveis legais assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) antes do início da participação no estudo. Para participantes menores de idade, foi obtido também o Termo de Assentimento, em linguagem adequada à faixa etária.

3.2 População e amostra

3.2.1 Critérios de inclusão e exclusão

A população do estudo foi composta por pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita (OI) atendidos no Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita (CROI) do Serviço de Ortopedia e Traumatologia da Santa Casa de São Paulo.

Os critérios de inclusão estabelecidos foram:

- Idade superior a três anos
- Diagnóstico confirmado de Osteogênese Imperfeita (qualquer tipo)
- Posse de smartphone com acesso à internet
- Capacidade do dispositivo para suportar o programa Google Meet, utilizado nas teleconsultas
- Concordância em participar do estudo mediante assinatura do TCLE

Os critérios de exclusão compreenderam:

- Idade inferior a três anos
- Ausência de qualquer tipo de acesso à internet
- Pacientes em tratamento com pamidronato
- Pacientes idosos que, devido à falta de familiaridade com dispositivos móveis, não conseguiam utilizar o aplicativo ou seguir a terapia à distância

É importante ressaltar que a classificação de Sillence não foi considerada critério de inclusão ou exclusão, permitindo a participação de pacientes com diferentes tipos e gravidades de OI.

3.2.2 Aspectos éticos

O estudo foi conduzido em conformidade com os princípios éticos estabelecidos na Declaração de Helsinque e na regulamentação brasileira para pesquisa envolvendo seres humanos (Resolução CNS 466/2012).

Foram adotadas medidas para garantir a confidencialidade e privacidade dos participantes, incluindo:

- Armazenamento seguro de informações em servidores protegidos por senha

- Acesso restrito aos dados apenas para a equipe de pesquisa
- Utilização de plataformas de prontuário eletrônico com criptografia e em conformidade com a Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD)

3.3 Desenvolvimento da plataforma digital

3.3.1 Aplicativo de orientação e coleta de dados (Figura 1)

Para viabilizar a execução do estudo, foi desenvolvida uma ferramenta de coleta de dados e telemedicina, composta por um aplicativo próprio e integrada a um canal no YouTube com orientações visuais.

A plataforma foi desenvolvida utilizando a linguagem de programação JavaScript e implementada como uma aplicação web responsiva, acessível através do domínio www.orthotech.app. O acesso foi restrito a usuários autorizados pelo responsável pelo estudo, mediante credenciais individuais fornecidas durante a consulta inicial.

O aplicativo foi projetado para funcionar como:

- Ambiente para coleta de dados clínicos e funcionais
- Meio para oferecer orientações fisioterapêuticas assíncronas (vídeos instrucionais)
- Canal para atendimento pré-hospitalar em casos de urgência
- Ferramenta para registro de exercícios realizados e eventos relevantes (como fraturas)

A interface do usuário foi desenvolvida com foco na acessibilidade e facilidade de uso, considerando as possíveis limitações motoras dos pacientes com OI. Foram implementados recursos como:

- Botões de tamanho ampliado
- Alto contraste para facilitar a visualização

O sistema de coleta de dados foi estruturado em módulos, incluindo:

- Dados demográficos
- Histórico médico e de fraturas
- Medida de Independência Funcional (MIF)
- Registro de atividades fisioterapêuticas realizadas
- Eventos adversos

Um componente inovador do aplicativo foi o sistema automatizado baseado em "Árvores de Decisão", que permitia o direcionamento do usuário para recursos específicos conforme suas necessidades. Por exemplo, em caso de relato de dor aguda ou suspeita de fratura, o sistema direcionava automaticamente para o protocolo de primeiros socorros e facilitava o contato imediato com a equipe médica. (Figura 1C e 1D)

3.3.2 Canal do YouTube com instruções fisioterapêuticas

Como complemento ao aplicativo, foi criado um canal no YouTube denominado "Ortopedia Pediátrica Santa Casa", contendo vídeos instrucionais sobre exercícios de fortalecimento e técnicas de imobilização para fraturas.

Os vídeos foram produzidos pela equipe de ortopedia e fisioterapia da instituição, com foco em duas categorias principais:

1. Exercícios diários de fortalecimento, adaptados para diferentes níveis de funcionalidade
2. Técnicas de imobilização pré-hospitalar se necessárias em casos de fraturas

O conteúdo foi desenvolvido considerando as particularidades da OI, com ênfase em exercícios de baixo impacto e técnicas seguras de manipulação. Cada vídeo incluía:

- Demonstração detalhada do exercício ou técnica
- Adaptações possíveis para diferentes níveis de comprometimento

Os vídeos também foram integrados ao aplicativo por meio do sistema automatizado baseado em "Árvores de Decisão", permitindo o acesso direto sem a necessidade de conexão ao YouTube. (Figura 1B)

3.4 Protocolo de intervenção

3.4.1 Consultas por telemedicina

Todos os pacientes passaram por uma primeira consulta presencial no CROI, onde foram realizadas avaliação clínica completa, aplicação inicial da Medida de Independência Funcional (MIF) e orientações sobre o uso da plataforma digital.

Os atendimentos subsequentes por telemedicina foram realizados dentro dos ambulatórios do Departamento de Ortopedia da Santa Casa de São Paulo, utilizando o prontuário eletrônico institucional para registro das consultas, garantindo a integração com o sistema de informação hospitalar e a continuidade do cuidado.

Durante o período de intervenção de um ano, os pacientes receberam acompanhamento multidisciplinar, realizado de forma digital e síncrona (online), com um ortopedista e um fisioterapeuta. As teleconsultas foram conduzidas através da plataforma Google Meet.

A frequência do acompanhamento foi alterada apenas em casos de fratura, quando consultas adicionais eram agendadas para monitoramento mais próximo. As consultas multidisciplinares por telemedicina foram realizadas a cada três meses, momento em que os treinos fisioterapêuticos eram ajustados para otimizar o estímulo muscular.

O protocolo de teleconsulta incluía:

- Anamnese dirigida para identificação de queixas e intercorrências
- Avaliação visual de postura e movimentação

- Orientação para que familiares ou cuidadores auxiliassem em manobras específicas de exame físico, quando necessário

- Revisão dos exercícios realizados no período entre consultas
- Ajustes no programa de reabilitação
- Esclarecimento de dúvidas
- Agendamento da próxima teleconsulta

Em situações de urgência, como suspeita de fraturas, os pacientes tinham acesso a um canal prioritário de comunicação através do aplicativo, permitindo contato imediato com a equipe médica para orientações sobre primeiros socorros e encaminhamento ao serviço de emergência quando necessário.

3.4.2 Fisioterapia digital

Ao longo do período de intervenção, foi prescrita fisioterapia digital, recomendando-se a realização das atividades pelo menos três vezes por semana, de forma assíncrona (offline). O programa de exercícios foi personalizado para cada paciente, considerando sua idade, tipo de OI, nível funcional e limitações específicas. (Figura 1A)

Os exercícios foram categorizados em:

- Fortalecimento muscular (membros superiores, membros inferiores e tronco)
- Alongamento e flexibilidade
- Atividades funcionais específicas (conforme necessidades individuais)

Para os pacientes mais jovens, foi recomendado o uso de bolas ou brinquedos leves como substitutos para os elásticos, tornando as atividades mais lúdicas e adequadas à faixa etária. Além disso, piscinas plásticas foram disponibilizadas para treino de marcha em meio hídrico nos casos de deformidades dos membros inferiores.

Os pacientes foram orientados a registrar no aplicativo cada sessão de exercícios realizada, incluindo:

- Data e duração da sessão
- Exercícios realizados
- Presença de dor ou desconforto
- Eventos adversos (se ocorridos)

Estes registros eram revisados pela equipe de fisioterapia antes das teleconsultas, permitindo ajustes no programa conforme a evolução e as dificuldades relatadas por cada paciente.

3.5 Instrumentos de avaliação

3.5.1 Medida de Independência Funcional (MIF)

A funcionalidade dos pacientes foi avaliada utilizando a Medida de Independência Funcional (MIF), instrumento previamente traduzido e validado para o português do Brasil (RIBERTO, 2001). A MIF é uma escala amplamente utilizada para avaliação da capacidade funcional, que mensura o grau de solicitação de cuidados de terceiros que o indivíduo exige para realização de tarefas motoras e cognitivas.

A escala é composta por 18 itens, agrupados em seis dimensões:

1. Autocuidados (alimentação, higiene pessoal, banho, vestir-se acima da cintura, vestir-se abaixo da cintura, uso do vaso sanitário)
2. Controle de esfíncteres (controle da urina e das fezes)
3. Transferências (leito-cadeira/cadeira de rodas, vaso sanitário, chuveiro/banheira)
4. Locomoção (marcha/cadeira de rodas, escadas)
5. Comunicação (compreensão, expressão)
6. Cognição social (interação social, resolução de problemas, memória)

Cada item é pontuado de 1 a 7, onde:

- 1 = dependência total
- 2 = assistência máxima (indivíduo realiza 25% da tarefa)
- 3 = assistência moderada (indivíduo realiza 50% da tarefa)
- 4 = assistência mínima (indivíduo realiza 75% da tarefa)
- 5 = supervisão
- 6 = independência modificada (uso de dispositivo auxiliar)
- 7 = independência completa

A pontuação total varia de 18 a 126 pontos, sendo que valores mais altos indicam maior independência funcional.

Para otimizar a aplicação da escala e minimizar variações intra e inter observadores, foi desenvolvido um algoritmo automatizado baseado no documento "Orientação Funcional para Utilização da MIF" do HC-FMUSP, incorporado ao aplicativo utilizado no estudo.

A MIF foi aplicada em três momentos:

- No início da intervenção (avaliação inicial)
- Após três meses de intervenção (avaliação intermediária)
- Ao término do acompanhamento após 12 meses (avaliação final)

3.5.2 Avaliação de custos com transporte

Foi desenvolvido um algoritmo para estimar a economia de recursos por sessão de fisioterapia, com base no Tratamento Fora do Domicílio (TFD) e no Programa Atende da Prefeitura de São Paulo.

O cálculo levou em consideração a distância entre a residência do paciente e a Santa Casa de São Paulo, classificando os pacientes de acordo com o programa de transporte aplicável:

- Para residentes na capital: custo estimado com base no Programa Atende
- Para residentes fora da capital: custo estimado com base no TFD

Considerando o preço médio da gasolina em R\$ 5,00 no período da intervenção, o aplicativo calculou automaticamente o custo do transporte por sessão de tele fisioterapia conforme o registro dos exercícios na plataforma.

Para o cálculo do TFD, foram considerados:

- Custo do transporte (passagens de ônibus, combustível ou passagens aéreas, conforme a distância)
- Necessidade de acompanhante (obrigatório para menores de idade e pacientes com limitações significativas)

Para o cálculo do Programa Atende, foram considerados:

- Custo por quilômetro rodado

A economia total foi calculada multiplicando-se o custo estimado por visita pelo número de sessões de fisioterapia registradas no aplicativo durante o período de intervenção.

3.6 Análise estatística

Os dados coletados foram organizados em planilhas eletrônicas e analisados utilizando o software SPSS (Statistical Package for Social Sciences) versão 25.0.

Para cada subitem da MIF, os dados foram submetidos ao teste t de Student para amostras pareadas, comparando os valores iniciais e finais. O nível de significância adotado foi de $p < 0,05$.

Para análise dos custos, foram calculados:

- Custo total economizado com transporte ao longo do período de intervenção
- Média mensal de economia para os 13 pacientes que participaram até o fim da intervenção

A segurança do programa foi avaliada através do registro de eventos adversos, particularmente a ocorrência de lesões relacionadas à prática dos exercícios fisioterapêuticos orientados à distância.

4. RESULTADOS

Artigo Original- Doenças Osteometabólicas -

A Telemedicina pode auxiliar no tratamento da Osteogênese Imperfeita?

Can Telemedicine help in the treatment of Osteogenesis Imperfecta?

Trabalho realizado na Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, Pavilhão Fernandinho Simonsen, Departamento de Ortopedia e Traumatologia, São Paulo, SP, Brasil.

Autores

Paulo Humberto Mem Martendal Vallandro Costa¹, Médico Ortopedista pela Santa Casa de São Paulo,

(<https://orcid.org/0000-0002-6480-7861>).

Fernando Henrique Vilella Nakamuta², Engenheiro pelo Instituto Mauá de Tecnologia, <https://orcid.org/0009-0008-5326-5105>.

Vivian Yumi Aoki Nishida³, Fisioterapeuta pela Santa Casa de São Paulo, <https://orcid.org/0000-0003-0105-3174>.

Ellen de Oliveira Goiano¹, Mestre em Ciências da Saúde pela Santa Casa de São Paulo <https://orcid.org/0000-0001-9518-0574>, .

Miguel Akkari¹, Doutor em Ciências da Saúde pela Santa Casa de São Paulo, <https://orcid.org/0000-0003-0645-5500>.

Cláudio Santili¹, Doutor em Ciências da Saúde pela Santa Casa de São Paulo, <https://orcid.org/0000-0002-1533-8915>.

¹ *Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, Pavilhão Fernandinho Simonsen, Departamento de Ortopedia e Traumatologia, São Paulo, SP, Brasil.*

² *Escola Politécnica da Universidade de São Paulo, Departamento de Engenharia de Produção, São Paulo, SP, Brasil.*

³ *Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, Departamento de Fisioterapia, São Paulo, SP, Brasil.*

Autor Correspondente

Paulo Humberto Mem Martendal Vallandro Costa

Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, Departamento de Ortopedia e Traumatologia, Pavilhão Fernandinho Simonsen.

Rua Dr. Cesário Mota Júnior, 112 – Vila Buarque. CEP 01220-020. São Paulo, SP, Brasil.

E-mail:paulosc5120@gmail.com

Telefone: (11) 99634-4696

Resumo

Objetivo: Considerando a necessidade de assistência especializada para Osteogênese Imperfeita (OI), investigamos se o uso de uma plataforma digital pode contribuir para otimizar o tratamento e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Métodos: Foi desenvolvido um aplicativo de orientação e coleta de dados, complementado por um canal no YouTube com instruções fisioterapêuticas. O ensaio clínico intervencional sem grupo controle (Nível de Evidência III) foi realizado por 12 meses com pacientes portadores de OI. A funcionalidade dos pacientes foi avaliada utilizando a escala Medida de Independência Funcional (MIF). Os pacientes foram acompanhados por telemedicina, recebendo suporte multidisciplinar remoto.

Resultados: Treze participantes concluíram o estudo. Houve melhoria significativa nos subitens de autocuidados, transferências e locomoção ($p < 0,05$). A aderência ao programa foi elevada e nenhum paciente sofreu lesão durante a intervenção. Além disso, foi observada uma economia total com transporte de R\$ 113.852,00, reduzindo os custos diretos para os pacientes e suas famílias.

Conclusão: A telemedicina foi eficaz na reabilitação de pacientes com OI, proporcionando benefícios clínicos e financeiros. A plataforma digital facilitou a adesão ao tratamento, otimizando o suporte médico e fisioterapêutico. Estudos futuros devem explorar sua aplicação em maior escala e sua integração com políticas públicas de saúde.

Abstract

Objective: Considering the need for specialized care in Osteogenesis Imperfecta (OI), we investigated whether the use of a digital platform could optimize treatment and improve patients' quality of life.

Methods: A guidance and data collection app was developed, complemented by a YouTube channel with physiotherapy instructions. The interventional clinical trial without a control group (Level of Evidence III) was carried out for 12 months with patients with OI. Patient functionality was assessed using the Functional Independence Measure (FIM) scale. Patients were monitored via telemedicine, receiving remote multidisciplinary support.

Results: Thirteen participants completed the study. Significant improvements were observed in self-care, transfers, and mobility subitems ($p < 0.05$). Program adherence was high, and no patient sustained injuries during the intervention. Additionally, a total transportation cost savings of R\$ 113,852.00 was recorded, reducing direct expenses for patients and their families.

Conclusion: Telemedicine proved effective in the rehabilitation of OI patients, providing both clinical and financial benefits. The digital platform facilitated treatment adherence, optimizing medical and physiotherapy support. Future studies should explore its large-scale application and integration into public health policies.

Palavras-chave: Telemedicina, Osteogênese Imperfeita, Reabilitação, Fisioterapia, Tecnologia na Saúde.

Abreviações: MIF: Medida de Independência Funcional; OI: Osteogênese Imperfeita

Introdução

A telemedicina é definida como a utilização de tecnologias digitais de comunicação para a prestação de serviços de saúde à distância, permitindo acesso remoto a cuidados médicos e otimizando o tratamento de diversas condições clínicas¹. Com a evolução tecnológica e a crescente digitalização da assistência em saúde, esse modelo tem sido amplamente adotado para ampliar o alcance do atendimento médico¹. O avanço da telemedicina foi particularmente impulsionado pela pandemia de COVID-19, tornando-se uma ferramenta essencial para garantir a continuidade do cuidado em diversas especialidades. No entanto, seu potencial já vinha sendo explorado há décadas. Um dos primeiros registros de seu uso ocorreu em 1966, quando o Nebraska Psychiatric Institute, em parceria com o Norfolk State Hospital, implementou um sistema de telemedicina para comunicação, educação e pesquisa psiquiátrica utilizando televisores em circuito fechado^{2,3}.

Estudos recentes demonstram a eficácia da telemedicina em diferentes contextos clínicos. Shan e colaboradores⁴ realizaram uma revisão sistemática mostrando que pacientes diabéticos acompanhados remotamente apresentaram melhor controle glicêmico em comparação aos atendidos presencialmente. Além disso, 66% da população mundial já possuía um smartphone, o que amplia as possibilidades de adesão a essa modalidade de atendimento⁴.

Dado o sucesso da telemedicina no manejo de doenças crônicas, surge a possibilidade de sua aplicação no campo das doenças raras, como a Osteogênese Imperfeita (OI). A OI é um distúrbio genético caracterizado por fragilidade óssea, resultante de mutações nos genes COL1A1 e COL1A2, responsáveis pela síntese do colágeno tipo I. A prevalência da doença é estimada em aproximadamente 1 para cada 20.000 nascimentos nos Estados Unidos, embora dados específicos sobre a população brasileira ainda não estejam disponíveis⁵.

O manejo da OI exige acompanhamento multidisciplinar contínuo e cuidados especializados, muitas vezes indisponíveis em centros de saúde convencionais. Além disso, a carga de cuidados diários imposta aos pacientes e cuidadores é significativa. Pinto e colaboradores demonstraram que indivíduos com doenças raras, incluindo a OI, demandam cerca de 13 horas diárias apenas para os cuidados essenciais, sendo o deslocamento até os serviços de saúde um dos principais fatores que impactam o tempo e os custos familiares⁶.

Diante desse cenário, diretrizes nacionais e internacionais enfatizam a necessidade de estratégias inovadoras para o atendimento de pacientes com OI⁷. A telemedicina, nesse contexto, pode ser uma alternativa eficaz para reduzir barreiras geográficas e financeiras, além de ampliar o acesso ao suporte médico especializado. Para avaliar essa possibilidade, desenvolvemos um aplicativo para orientação e coleta de dados, associado ao atendimento por telemedicina, com teleconsultas, teleorientação e tele-educação. O objetivo principal deste estudo foi avaliar a funcionalidade dessa plataforma no acompanhamento de pacientes com OI e analisar seu impacto nos custos do tratamento.

Métodos

Desenvolvimento de material educacional e aplicativo de orientação e coleta de dados

Para viabilizar a execução do estudo, foi desenvolvida uma ferramenta de coleta de dados e telemedicina, composta por um aplicativo próprio e um canal no YouTube com orientações visuais sobre exercícios de fortalecimento e técnicas de imobilização para fraturas (Fig. 1). A plataforma foi desenvolvida utilizando a linguagem de programação JavaScript e funciona tanto como um ambiente para coleta de dados quanto como um meio virtual para oferecer orientações fisioterapêuticas e atendimento pré-hospitalar, além de permitir o relato de situações de urgência. O canal do YouTube – *Ortopedia Pediátrica Santa Casa* ⁸ – foi criado para auxiliar os pacientes no domicílio, fornecendo vídeos instrutivos sobre exercícios diários de fortalecimento (Fig. 1A e 1B) e técnicas de imobilização pré-hospitalar em casos de fraturas (Fig. 1C e 1D). Esses vídeos também estão integrados ao aplicativo por meio de um sistema automatizado baseado em “Árvores de Decisão”, permitindo o acesso direto sem a necessidade de conexão ao YouTube. O acesso à plataforma ocorre pelo domínio www.orthotech.app, restrito a usuários autorizados pelo responsável.

Todos os pacientes passaram por uma primeira consulta presencial e os atendimentos subsequentes por telemedicina foram realizados dentro dos ambulatórios do Departamento de Ortopedia da Santa Casa de São Paulo, utilizando o prontuário eletrônico institucional.

Além disso, foi desenvolvido um algoritmo para estimar a economia de recursos por sessão de fisioterapia, com base no *Tratamento Fora do Domicílio* (TFD) ⁹ e no Programa *Atende* da Prefeitura de São Paulo ¹⁰. O cálculo levou em consideração a distância entre a residência do paciente e a Santa Casa de São Paulo, classificando os pacientes de acordo com o programa de transporte aplicável. Para residentes na capital, o custo foi estimado com base no Programa *Atende*, enquanto, para aqueles de fora, utilizou-se o TFD. Considerando o preço médio da gasolina em R\$ 5,00 no período da intervenção, o aplicativo calculou automaticamente o custo do transporte por sessão de tele fisioterapia conforme o registro dos exercícios na plataforma.

Ensaio Clínico

Após o desenvolvimento das ferramentas digitais, foi conduzido um ensaio clínico intervencional, sem grupo controle (Nível de Evidência III), no período de outubro de 2022 a outubro de 2023, com pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita (OI) atendidos no Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita (CROI) do Serviço de Ortopedia e Traumatologia da Santa Casa de São Paulo. Os critérios de inclusão abrangeram pacientes com idade superior a três anos, portadores de OI, que possuísem *smartphone* com acesso à internet e capacidade para suportar o programa Google Meet, utilizado nas teleconsultas. Foram excluídos pacientes com menos de três anos, aqueles sem qualquer tipo de acesso à internet, indivíduos em tratamento com pamidronato e pacientes idosos que, devido à falta de familiaridade com

dispositivos móveis, não conseguiam utilizar o aplicativo ou seguir a terapia à distância. A classificação de Sillence ¹¹ não foi considerada critério de inclusão ou exclusão. Durante o estudo, os pacientes receberam acompanhamento multidisciplinar mensal, realizado de forma digital e síncrona (*online*), com um ortopedista e um fisioterapeuta. A frequência do acompanhamento foi alterada apenas em casos de fratura. Ao longo do período de intervenção de um ano, foi prescrita fisioterapia digital, recomendando-se a realização das atividades pelo menos três vezes por semana, de forma assíncrona (*offline*). As consultas multidisciplinares por telemedicina foram realizadas a cada três meses, momento em que os treinos fisioterapêuticos eram ajustados para otimizar o estímulo muscular. Para os pacientes mais jovens, foi recomendado o uso de bolas ou brinquedos leves como substitutos para os elásticos. Além disso, piscinas plásticas foram disponibilizadas para treino de marcha em meio hídrico nos casos de deformidades dos membros inferiores, conforme já descrito na literatura ¹². Na consulta inicial, o grau de independência funcional dos pacientes foi avaliado por meio da *Medida de Independência Funcional* (MIF), instrumento previamente traduzido e validado para o português do Brasil ¹³.

Análise estatística

Para cada subitem da MIF, os dados foram submetidos ao teste t de Student para amostras pareadas. O nível de significância adotado foi de $p < 0,05$.

Aspectos éticos

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo sob o número CAAE 42783021.3.0000.5479 e o ensaio clínico foi registrado no *Clinical Trials* (NCT06555536).

Resultados

Foram incluídos no estudo 15 participantes, sendo 7 mulheres e 8 homens, com idades entre 3 e 47 anos, acompanhados por um período de 12 meses. Dois participantes desistiram do estudo, resultando em um total de 13 pacientes que concluíram a intervenção. De acordo com a classificação de Sillence ¹², 1 paciente (7,7%) apresentava Osteogênese Imperfeita Tipo I, 6 (46,1%) foram classificados como Tipo III e 6 (46,1%) como Tipo IV. Entre os pacientes que interromperam a participação, uma adolescente de 15 anos do sexo feminino optou por interromper a intervenção, enquanto um paciente do sexo masculino de 47 anos relatou dificuldades em utilizar o aplicativo.

A avaliação funcional foi realizada por meio da *Medida de Independência Funcional* (MIF), aplicada no início da intervenção, após três meses e ao término do acompanhamento. Para otimizar a análise, foi desenvolvido um algoritmo automatizado baseado no documento “Orientação Funcional para Utilização da MIF”¹⁴, visando padronizar a aplicação da escala e minimizar variações intra e inter observadores. A MIF é subdividida em 18 subitens, incluindo alimentação, higiene pessoal, banho, vestimenta, uso do vaso sanitário, controle esfincteriano, transferências, locomoção, comunicação, interação social, resolução de problemas e

memória. A intervenção demonstrou significância estatística ($p<0,05$) nos subitens relacionados a autocuidados, transferências e locomoção (Fig. 2). Os maiores ganhos individuais na MIF foram observados nas transferências para o vaso sanitário (melhora de até 550%), chuveiro (até 500%) e do leito para a cadeira de rodas (até 450%) (Fig. 3). Nenhum paciente sofreu lesões relacionadas à prática dos exercícios fisioterapêuticos orientados à distância. A aderência ao programa foi elevada, com 13 dos 15 participantes utilizando o aplicativo ao menos três vezes por semana ao longo do ano de intervenção.

Ao final do estudo, o custo total economizado com transporte foi de R\$ 113.852,00, correspondendo a uma média mensal de R\$ 8.758,00 por paciente ao longo dos 12 meses de acompanhamento (Fig. 4).

Discussão

Nossos resultados demonstraram que a utilização da telemedicina no tratamento da Osteogênese Imperfeita (OI) resultou em ganhos funcionais significativos, especialmente nos itens da *Medida de Independência Funcional* (MIF) relacionados a transferências (toalete, chuveiro e do leito para a cadeira de rodas). Além disso, observamos uma economia substancial com transporte ao longo do período de intervenção.

Um dos desafios frequentemente mencionados na literatura sobre OI e outras doenças raras é o impacto do cuidado contínuo sobre os cuidadores, tanto em termos de tempo dedicado quanto de impacto financeiro na renda familiar. Estudos indicam que o tempo despendido com o cuidado pode gerar custos indiretos devido à redução da jornada de trabalho ou até mesmo à saída do mercado profissional do cuidador ⁶. Em nossa intervenção, os cuidadores relataram não apenas melhorias funcionais nos pacientes (como maior independência para se vestir e realizar transferências), mas também um ganho de tempo e qualidade de vida para si próprios.

Outro aspecto relevante foi a possibilidade de acompanhar os pacientes dentro de seus lares por meio da telemedicina. Essa abordagem permitiu identificar desafios específicos do ambiente domiciliar, incluindo condições precárias de habitação que podem contribuir para o aumento da incidência de fraturas. A partir dessas observações, foi possível sugerir estratégias adaptativas personalizadas para cada caso. Além disso, a telemedicina possibilitou a implementação de um serviço de teleorientação para cuidadores e profissionais de saúde em municípios do interior de São Paulo e Minas Gerais. Essa iniciativa incluiu desde instruções para atendimentos pré-hospitalares até orientações para imobilização adequada de fraturas. Em um dos casos, um técnico em imobilização ortopédica foi guiado remotamente sobre a melhor técnica para estabilização, permitindo o controle da dor até que o paciente fosse transferido para um serviço especializado (Fig. 5). Da mesma forma, conseguimos auxiliar um ortopedista generalista de plantão na decisão terapêutica, contraindicando o uso de placa e parafusos – abordagem inadequada para pacientes com OI, pois pode resultar em desfechos desfavoráveis ¹⁵.

Do ponto de vista fisioterapêutico, a utilização da Escala MIF permitiu não apenas quantificar as limitações individuais dos pacientes, mas também adaptar os treinamentos de forma personalizada. Ao final do período de intervenção, a reavaliação com a MIF demonstrou a eficácia da abordagem aplicada. A adesão ao

programa foi elevada, e nenhum paciente sofreu lesões decorrentes dos exercícios realizados à distância. Acreditamos que a implementação de estratégias de engajamento, como a *gamificação* do aplicativo, possa melhorar ainda mais a adesão dos participantes.

Uma limitação do estudo foi a ausência de um grupo controle. Devido à raridade da doença e à recusa dos pacientes em participar caso houvesse possibilidade de alocação no grupo controle, optamos por oferecer a intervenção a todos os 15 participantes. De maneira geral, as doenças raras requerem soluções inovadoras para garantir terapias eficazes, uma vez que o diagnóstico e o tratamento desses pacientes ainda apresentam desafios significativos. Estima-se que cerca de 50% dos indivíduos com suspeita de doença rara permaneçam sem diagnóstico confirmado ¹⁶. Na Europa, aproximadamente 25% desses pacientes levam entre 5 e 30 anos para obter um diagnóstico definitivo, sendo que 40% passam por diagnósticos incorretos e tratamentos inadequados ¹⁷. No Brasil, esses dados ainda não são bem documentados. No que se refere ao tratamento medicamentoso, a situação é ainda mais crítica: menos de 3% das doenças raras possuem uma terapia farmacológica específica, e os custos desses medicamentos podem ser até 13,8 vezes superiores aos de drogas convencionais ^{18,19}. Em resposta a essa problemática, foi criado, em 2011, o *International Rare Diseases Research Consortium* (IRDIRC), com o objetivo de fomentar a colaboração internacional para o desenvolvimento de novas metodologias de diagnóstico e tratamento. Em 2017, essa organização estabeleceu um plano estratégico de 10 anos, com um dos pilares voltado à avaliação do impacto das terapias para doenças raras ²⁰. Esperamos que nossos achados possam contribuir para essas diretrizes e incentivar novas abordagens para o manejo de pacientes com OI. Por fim, a ferramenta digital desenvolvida demonstrou-se eficaz tanto na ampliação do acesso ao atendimento especializado por telemedicina quanto na melhora funcional dos pacientes, além de proporcionar uma economia significativa com transporte para consultas presenciais.

Conclusão

Nossos resultados indicam que a abordagem aplicada neste estudo pode ser uma importante aliada no tratamento da Osteogênese Imperfeita, contribuindo para a melhora da qualidade de vida dos pacientes e a redução de custos associados ao tratamento. Embora o número de participantes tenha sido limitado, essa restrição é justificada pela raridade da doença.

Ferramentas digitais semelhantes devem ser consideradas no tocante a políticas de saúde pública, ampliando o acesso a terapias especializadas para pacientes com doenças raras. Futuras pesquisas com amostras maiores serão fundamentais para avaliar de forma mais abrangente os desfechos clínicos e o impacto dessa abordagem no longo prazo.

Agradecimentos

Agradecemos ao Fundo de Amparo à Pesquisa (FAP) da Faculdade da Santa Casa de São Paulo pela verba para compra de material médico e fisioterapêutico. Agradecemos a Scientia et al pelo auxílio na redação do manuscrito.

Colaboradores

P. H. M. M. V. Costa foi responsável pela concepção do projeto, desenvolvimento do ensaio clínico, coleta e interpretação dos dados e redação do artigo. F. H. V. Nakamuta contribuiu para análise e interpretação dos dados; V. Y. A. Nishida contribuiu para o desenvolvimento do ensaio clínico. E. O. Goiano e M. Akkari foram responsáveis pela revisão crítica relevante do conteúdo intelectual. C. Santili aprovou a versão final a ser publicada e realizou a revisão crítica relevante do conteúdo intelectual.

Referências

1. Breen GM, Matusitz J. An evolutionary examination of telemedicine: a health and computer-mediated communication perspective. *Soc Work Public Health*. 2010;(25):59–71. <https://doi.org/10.1080/19371910902911206>
2. National Institutes of Health. History, TV tech & medicine mined for 21st century lessons [Internet]. 2016 [acesso em 2025 Fev 17]. Disponível em: <https://nihrecord.nih.gov/2016/06/03/history-tv-tech-medicine-mined-21st-century-lessons>
3. University of Nebraska Medical Center. UNMC a pioneer in telemedicine [Internet]. 2015 [acesso em 2025 Fev 17]. Disponível em: <https://www.unmc.edu/newsroom/2015/02/10/unmc-a-pioneer-in-telemedicine/>
4. Shan R, Sarkar S, Martin SS. Digital health technology and mobile devices for the management of diabetes mellitus: state of the art. *Diabetologia*. 2019;62(6):877–87. <https://doi.org/10.1007/s00125-019-4864-7>
5. Forlino A, Marini JC. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2016;(387):1657–71. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(15\)00728-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(15)00728-X)
6. Pinto M, Madureira A, de Paula Barros LB, Nascimento M, da Costa ACC, de Oliveira NV, et al. Complex care, high cost, and loss of income: frequent issues for families of children and adolescents with rare health conditions. *Cad Saude Publica*. 2019;(35):e00180218. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>
7. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde; Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Portaria Conjunta nº 17, de 8 de setembro de 2022 [Internet]. Brasília (DF): Diário Oficial da União; 2022 [acesso em 2025 Fev 19]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/saes/2022/poc0017_26_09_2022.html
8. Ortopedia Pediátrica Santa Casa. Ortopedia Pediátrica Santa Casa [Internet]. YouTube; 2022 [acesso em 2025 Fev 19]. Disponível em: <https://www.youtube.com/channel/UCb5EU-x1haRHtVG0c0RnQOg>
9. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Portaria nº 55, de 24 de fevereiro de 1999 [Internet]. Brasília (DF): Diário Oficial da União; 1999 [acesso em 2025 Fev 19]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/1999/prt0055_24_02_1999.html

10. São Paulo (Município). Atende+: conheça este serviço e saiba como solicitar [Internet]. São Paulo: Prefeitura de São Paulo; 2023 [acesso em 2025 Fev 19]. Disponível em: <https://www.capital.sp.gov.br/noticia/atende-conheca-este-servico-e-saiba-como-solicitar>
11. Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: a genetic and clinical study. *Acta Paediatr Scand*. 1979;(68):599–601.
12. Moreira CLM, Gilbert ACB, Lima MAFD, Cardoso MHCA, Llerena JC. Physiotherapy and patients with osteogenesis imperfecta: an experience report. *Fisio Mov*. 2015;(28):307–17. <https://doi.org/10.1590/0103-5150.028.002.ao11>
13. Riberto M, Miyazaki MH, Jorge Filho D, Sakamoto H, Rizzo Battistella L. Reprodutibilidade da versão brasileira da Medida de Independência Funcional. *Acta Fisiatr*. 2001;(8):45–52. <https://doi.org/10.5935/0104-7795.20010002>
14. Riberto M. Orientação funcional para utilização da MIF [Internet]. [acesso em 2025 Fev 19]. Disponível em: <https://toneurologiaufpr.wordpress.com/wp-content/uploads/2013/03/manual-mif.pdf>
15. Esposito P, Plotkin H. Surgical treatment of osteogenesis imperfecta: current concepts. *Curr Opin Pediatr*. 2008;20(1):52–7. <https://doi.org/10.1097/MOP.0b013e3282f35f03>
16. Groft SC, Posada M, Taruscio D. Progress, challenges and global approaches to rare diseases. *Acta Paediatr*. 2021;(110):2711–6. <https://doi.org/10.1111/apa.15974>
17. Eurordis. Survey reveals lengthy diagnostic delays [Internet]. 2023 [acesso em 2025 Fev 17]. Disponível em: <https://www.eurordis.org/survey-reveals-lengthy-diagnostic-delays/>
18. Czech M, Baran-Kooiker A, Atikeler K, Demirtshyan M, Gaitova K, Holownia-Voloskova M, et al. A review of rare disease policies and orphan drug reimbursement systems in 12 Eurasian countries. *Front Public Health*. 2020;(7):416. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2019.00416>
19. Makarova EV, Krysanov IS, Valilyeva TP, Vasiliev MD, Zinchenko RA. Evaluation of orphan diseases global burden. *Eur J Transl Myol*. 2021;(31):9610. <https://doi.org/10.4081/ejtm.2021.9610>
20. Austin CP, Cutillo CM, Lau LPL, Jonker AH, Rath A, Julkowska D, et al. Future of rare diseases research 2017–2027: an IRDiRC perspective. *Clin Transl Sci*. 2018;(11):21–7. <https://doi.org/10.1111/cts.12500>

Legendas das Figuras

Figura 1: Imagens representativas das instruções encontradas no aplicativo. A e B: exemplos práticos e vídeos dos exercícios fisioterapêuticos recomendados. C e D: exemplos práticos e vídeos de imobilização provisória.

Figura 2: Teste de hipótese para cada item da MIF (Ho: MIF antes=MIF depois). Os círculos representam os valores de p e a cor indica a significância estatística ($p < 0,05$). Valores de p menores que 0,05, rejeita-se a hipótese nula ao nível de 95% de confiança, assumindo que houve melhora na MIF.

Figura 3: Variação percentual dos itens da MIF, calculada pela razão (MIF final/MIF inicial) x 100. Valores de 100% indicam ausência de melhora, enquanto 300% significam triplicação do valor inicial.

Figura 4: Economia (em reais) gerada pelas atividades de intervenção ao longo de doze meses.

Figura 5: Imagem radiográfica de fratura no fêmur esquerdo (A) e fotografia de membro inferior esquerdo imobilizado de paciente com fratura (B).

Figura 1

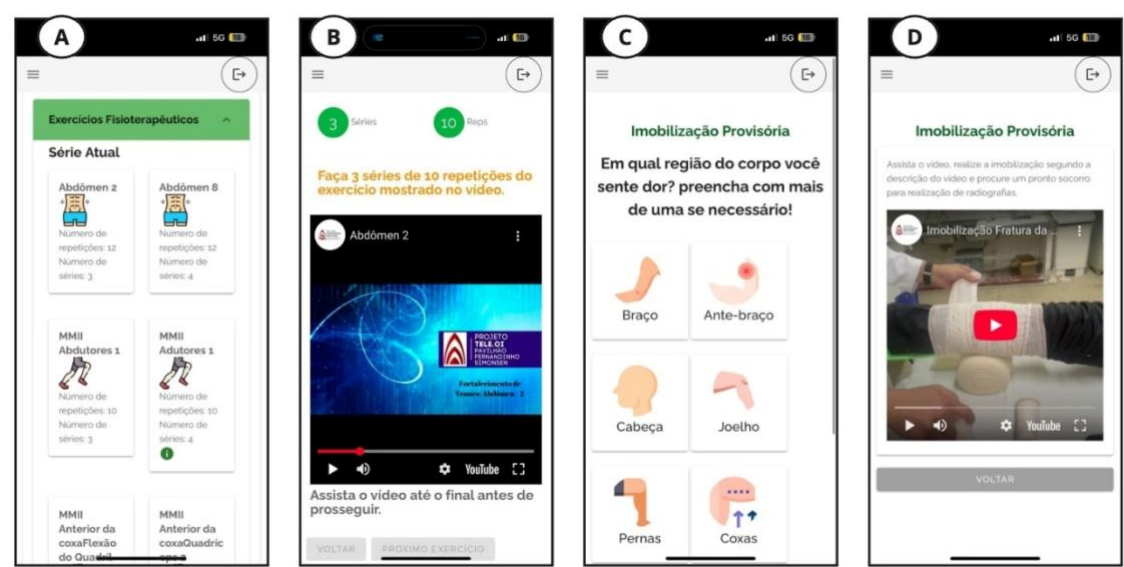


Figura 2

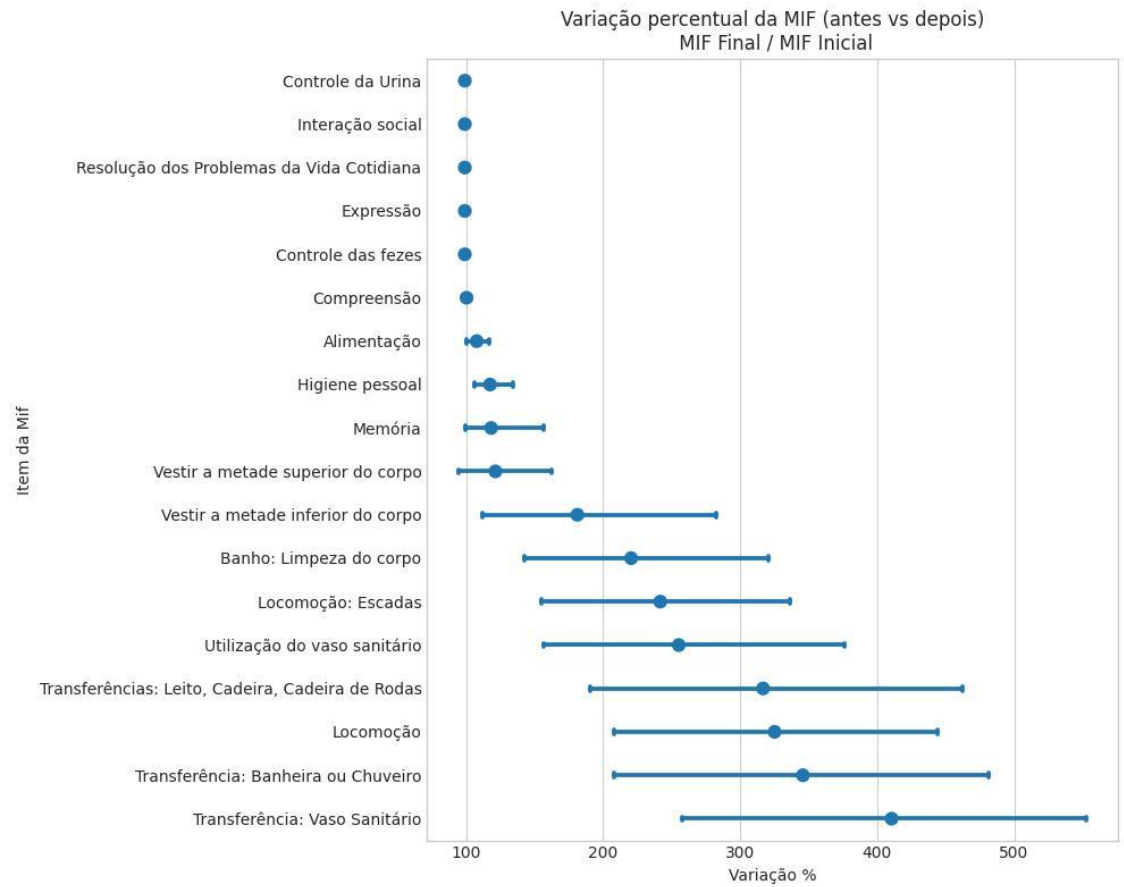


Figura 3

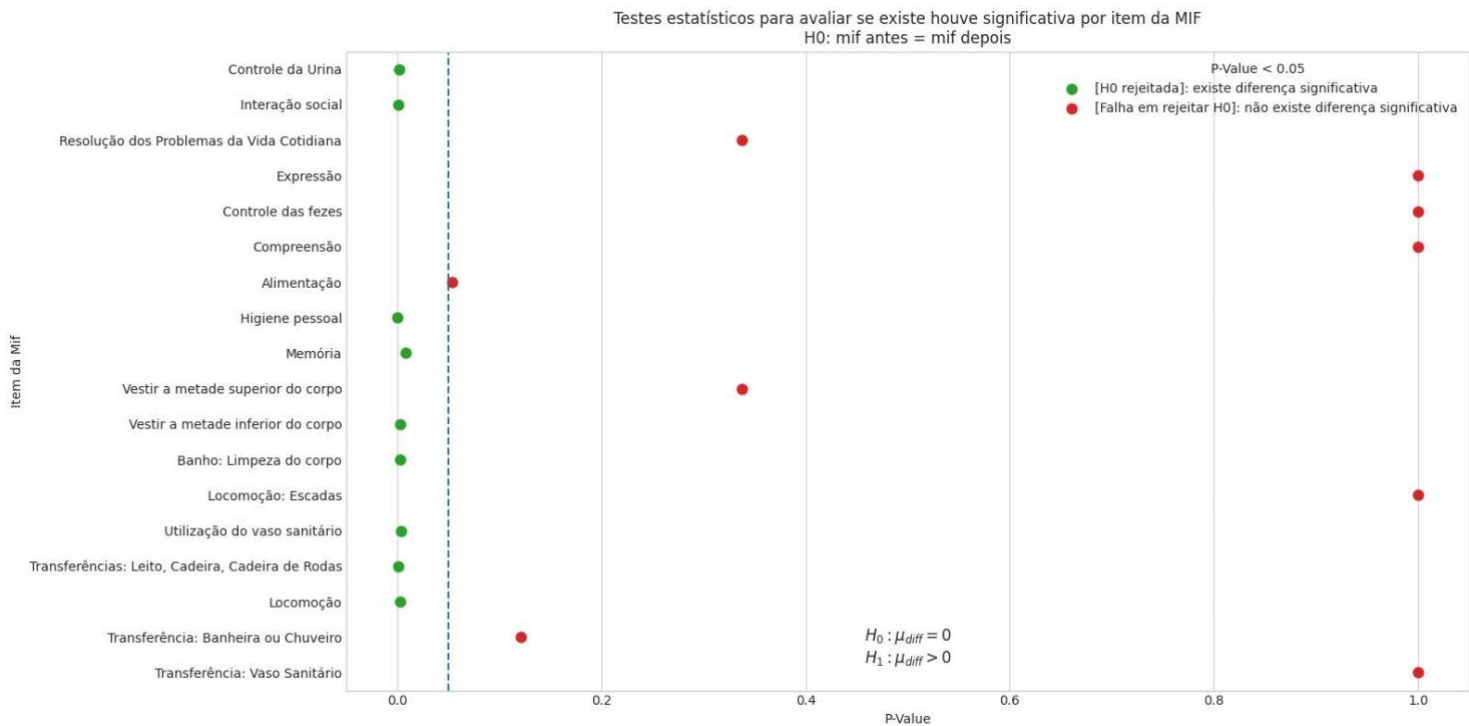


Figura 4

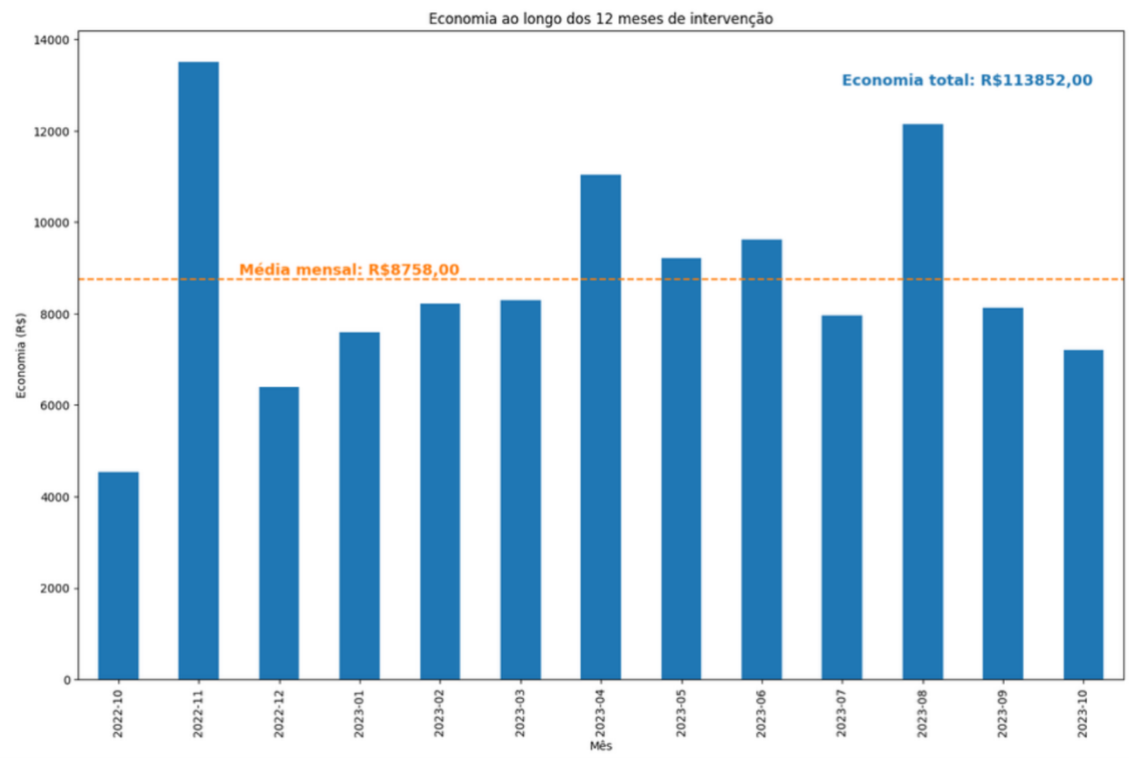
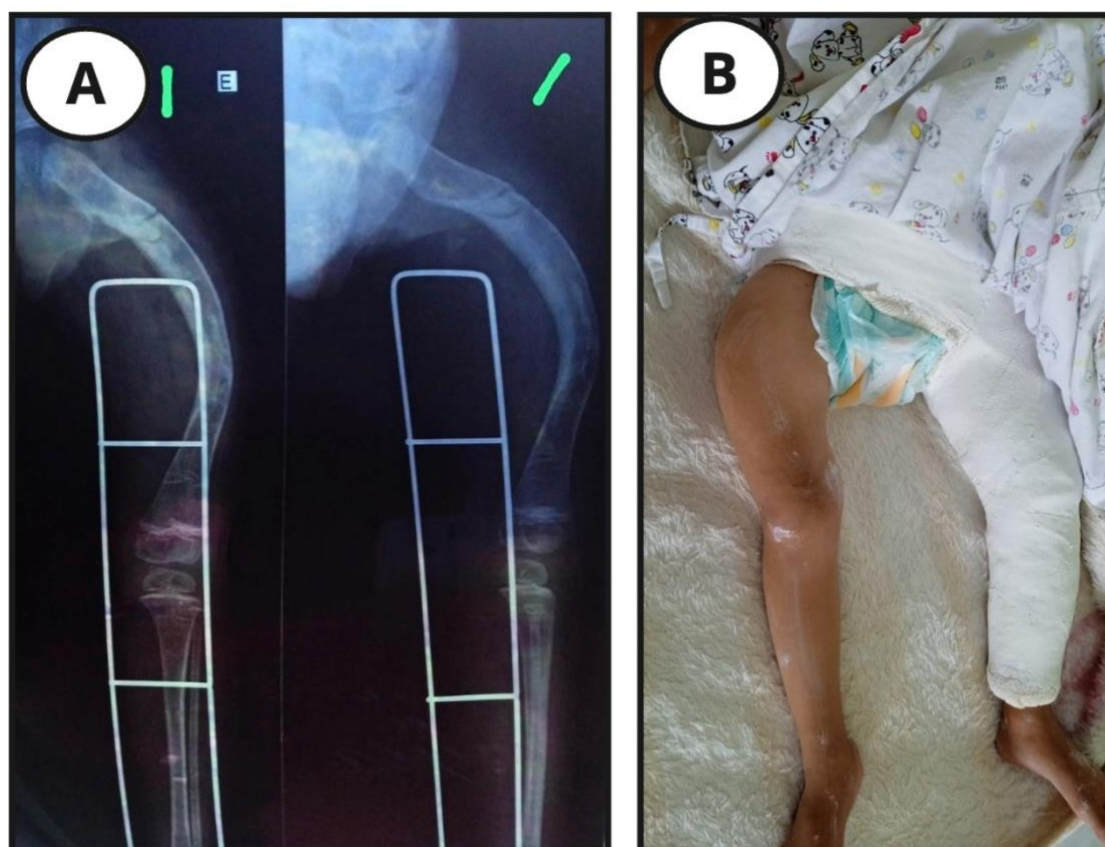


Figura 5



5. DISCUSSÃO

Nossos resultados demonstraram que a utilização da telemedicina no tratamento da Osteogênese Imperfeita (OI) resultou em ganhos funcionais significativos, especialmente nos itens da Medida de Independência Funcional (MIF) relacionados a transferências (toalete, chuveiro e do leito para a cadeira de rodas), autocuidados e locomoção. Estes achados são particularmente relevantes considerando que a independência nestas atividades tem impacto direto na qualidade de vida e autonomia dos pacientes com OI.

A melhora observada na funcionalidade pode ser atribuída a diversos fatores. Primeiramente, o programa de fisioterapia digital permitiu maior frequência e regularidade de exercícios terapêuticos, comparado ao modelo tradicional de atendimento presencial. A intensidade e consistência da intervenção fisioterapêutica são determinantes para ganhos funcionais em condições crônicas. No contexto da OI, onde o deslocamento para sessões presenciais representa não apenas um desafio logístico⁽⁴⁾, mas também um risco adicional de fraturas, a possibilidade de realizar exercícios no ambiente domiciliar representa uma vantagem significativa.

Outro fator relevante para a melhora da funcionalidade dos pacientes foi a personalização do programa de exercícios, adaptado às necessidades específicas e limitações de cada paciente. A plataforma digital permitiu ajustes frequentes no protocolo terapêutico, baseados no feedback em tempo real e na evolução observada durante as teleconsultas. Esta abordagem alinha-se com as recomendações de Marini e col.⁽⁷⁾, que enfatizam a importância da individualização do tratamento na OI, considerando o tipo e gravidade da doença, idade do paciente e comorbidades.

A observação do ambiente domiciliar durante as teleconsultas também contribuiu para os resultados positivos, permitindo identificar e modificar fatores ambientais que poderiam limitar a funcionalidade. Esta visão contextualizada, raramente possível no ambiente ambulatorial tradicional, possibilitou recomendações

específicas para adaptações domiciliares e estratégias compensatórias, otimizando a independência funcional no contexto real de vida dos pacientes.

É importante destacar que os ganhos funcionais foram mais expressivos em atividades relacionadas a transferências e autocuidados, enquanto itens como locomoção em escadas apresentaram evolução mais modesta. Entretanto, mesmo nestes itens, observou-se tendência positiva, sugerindo que intervenções mais prolongadas poderiam resultar em ganhos adicionais efetivos.

Outro achado relevante de nosso estudo, embora não quantificado formalmente, foi o impacto positivo da intervenção sobre os cuidadores. Durante as teleconsultas, cuidadores relataram não apenas melhorias funcionais nos pacientes (como maior independência para se vestir e realizar transferências), mas também um ganho de tempo e qualidade de vida para si próprios.

Este benefício indireto é particularmente significativo considerando a sobrecarga associada ao cuidado de pessoas com doenças raras. Pinto e colaboradores⁽⁴⁾ demonstraram que o tempo despendido com o cuidado pode gerar custos indiretos devido à redução da jornada de trabalho ou até mesmo à saída do mercado profissional do cuidador.

Além da redução no tempo dedicado a deslocamentos, a intervenção por telemedicina parece ter contribuído para o empoderamento dos cuidadores. As orientações recebidas durante as teleconsultas e os materiais educativos disponibilizados no aplicativo e canal do YouTube proporcionaram maior segurança no manejo diário da condição, incluindo emergências como suspeita de fraturas.

A literatura sobre Osteogênese Imperfeita demonstra que o bem-estar dos cuidadores está diretamente relacionado à qualidade do cuidado oferecido e, consequentemente, aos desfechos clínicos dos pacientes⁽⁸⁾. Neste sentido, intervenções que reduzem a sobrecarga de cuidadores podem ter efeito multiplicador, beneficiando indiretamente os pacientes. Nossos resultados sugerem que a telemedicina pode

representar uma estratégia eficaz para este fim, especialmente em condições raras como a OI, onde o acesso a orientação especializada é frequentemente limitado.

Observamos ainda um terceiro aspecto relevante de nossa intervenção: a possibilidade de acompanhar os pacientes dentro de seus lares por meio da telemedicina. Esta abordagem permitiu identificar desafios específicos do ambiente domiciliar, incluindo condições precárias de habitação que podem contribuir para o aumento da incidência de fraturas. A partir dessas observações, foi possível sugerir estratégias adaptativas personalizadas para cada caso.

No caso da OI, onde pequenos obstáculos ambientais podem representar riscos significativos de fraturas, esta avaliação é particularmente valiosa. Durante as teleconsultas, foram identificados diversos fatores de risco modificáveis, como:

- Mobiliário inadequado para transferências seguras
- Desníveis e obstáculos no percurso de locomoção
- Ausência de barras de apoio em áreas críticas

Para cada situação identificada, foram propostas adaptações viáveis considerando as limitações socioeconômicas das famílias. Em alguns casos, soluções simples e de baixo custo, como a reorganização do mobiliário ou a instalação de fitas antiderrapantes, resultaram em melhorias significativas na segurança e funcionalidade.

Além da identificação de riscos, a observação do ambiente domiciliar permitiu adaptar os exercícios fisioterapêuticos às condições reais de cada paciente, utilizando recursos disponíveis no domicílio. Esta abordagem contrasta com a reabilitação convencional, onde exercícios são frequentemente prescritos sem considerar a viabilidade de sua execução no contexto domiciliar.

A análise econômica de nossa intervenção demonstrou economia substancial com transporte ao longo do período de estudo, totalizando R\$ 113.852,00 para os 13 participantes. Este resultado é particularmente relevante considerando que custos de

deslocamento representam uma barreira significativa ao acesso a cuidados especializados para pacientes com doenças raras, especialmente aqueles residentes em áreas distantes de centros de referência.

A economia média mensal de R\$ 8.758,00 representa um impacto considerável no orçamento familiar, especialmente para famílias de baixa renda. Estudos anteriores demonstram que gastos com saúde podem comprometer até 30% da renda familiar no caso da Osteogênese Imperfeita, com custos de transporte representando uma parcela significativa deste montante⁽⁴⁾.

É importante destacar que nossa análise considerou apenas custos diretos com transporte, não incluindo outros custos indiretos como perda de dias de trabalho, necessidade de acompanhante e gastos com alimentação durante deslocamentos. A inclusão destes fatores resultaria em economia ainda mais expressiva, reforçando o potencial da telemedicina como estratégia para redução de barreiras financeiras no acesso a cuidados especializados.

Do ponto de vista do sistema de saúde, a redução de custos com transporte sanitário também representa economia significativa. No Brasil, o Tratamento Fora do Domicílio (TFD) consome parcela considerável do orçamento do Ministério da Saúde, especialmente em regiões com baixa densidade de serviços especializados. Modelos de atendimento baseados em telemedicina poderiam otimizar a alocação destes recursos, permitindo maior cobertura assistencial com o mesmo investimento.

Além dos aspectos financeiros, a redução de deslocamentos tem impacto ambiental positivo, contribuindo para menor emissão de poluentes associados ao transporte. Embora este aspecto não tenha sido quantificado em nosso estudo, representa um benefício adicional a ser considerado na avaliação global da intervenção.

Por fim, nosso estudo apresenta limitações que devem ser consideradas na interpretação dos resultados. A principal limitação foi a ausência de um grupo controle, o que dificulta a atribuição inequívoca dos ganhos funcionais observados à intervenção

por telemedicina. Devido à raridade da doença e à recusa dos pacientes em participar caso houvesse possibilidade de alocação para um grupo sem intervenção, optamos por um ensaio clínico intervencional sem grupo controle.

Outra limitação importante foi o tamanho amostral reduzido (n=13), característico de estudos em doenças raras, mas que limita o poder estatístico das análises e a generalização dos resultados. A amostra também apresentou heterogeneidade considerável em termos de idade (3 a 47 anos) e tipo de OI, o que, embora reflita a realidade clínica desta população, introduz variabilidade adicional que pode mascarar efeitos específicos da intervenção em subgrupos.

A avaliação da funcionalidade baseou-se primariamente na MIF traduzida, validada para o português por Riberto e col. em 2001⁽²⁴⁾, e amplamente utilizada, mas que apresenta limitações conhecidas como a sensibilidade limitada para detectar mudanças sutis em domínios específicos. A complementação com instrumentos específicos para OI, como o Pediatric Outcomes Data Collection Instrument (PODCI) para crianças ou o SF-36 para adultos, teria enriquecido a avaliação funcional.

O período de seguimento de 12 meses, embora superior ao observado em muitos estudos de telemedicina, pode ser insuficiente para avaliar desfechos de longo prazo, como impacto na densidade mineral óssea, incidência de fraturas e progressão de deformidades. Estudos com seguimento mais prolongado serão necessários para determinar a sustentabilidade dos benefícios observados.

Concluindo a discussão, nossa intervenção foi realizada em um centro de referência com experiência no manejo de OI e infraestrutura adequada para telemedicina, incluindo equipe multidisciplinar especializada. Acreditamos que a replicabilidade dos resultados em contextos com recursos mais limitados não pode ser assumida sem adaptações ao modelo proposto.

6. PERSPECTIVAS FUTURAS

A experiência adquirida com este estudo aponta para diversas direções promissoras para pesquisas futuras e desenvolvimento da telemedicina aplicada à OI e outras doenças raras.

A integração de tecnologias emergentes representa uma fronteira particularmente promissora. Dispositivos vestíveis (wearables) para monitoramento contínuo de parâmetros como nível de atividade física, padrão de marcha e qualidade do sono poderiam enriquecer a avaliação remota e permitir ajustes mais precisos nos programas terapêuticos. Sistemas de realidade aumentada poderiam facilitar a execução correta de exercícios e auxiliar cuidadores na realização de manobras específicas de avaliação física.

A inteligência artificial também apresenta potencial significativo, especialmente para análise de padrões de movimento a partir de vídeos, detecção precoce de sinais de alerta e personalização automatizada de programas de exercícios. Algoritmos preditivos poderiam identificar pacientes com maior risco de fraturas ou outras complicações, permitindo intervenções preventivas direcionadas.

Outra área promissora é a expansão do modelo para outras doenças raras com comprometimento musculoesquelético, como síndrome de Ehlers-Danlos, mucopolissacaridoses e displasias esqueléticas. Muitos dos desafios enfrentados por pacientes com OI, incluindo dificuldade de acesso a cuidados especializados e riscos associados ao transporte, são compartilhados por estas populações.

A implementação de redes colaborativas de telemedicina, conectando centros de referência a serviços de saúde locais, poderia ampliar significativamente o alcance de expertise especializada. Neste modelo, profissionais de saúde da atenção primária ou secundária receberiam suporte remoto de especialistas em OI para o manejo de casos complexos, beneficiando pacientes que não têm acesso direto a centros terciários.

Do ponto de vista de políticas públicas, nossos resultados sugerem que a incorporação da telemedicina como componente regular do cuidado a pacientes com OI poderia resultar em otimização de recursos e ampliação do acesso. A economia substancial com transporte observada em nosso estudo indica potencial para realocação de recursos, permitindo, por exemplo, aquisição de equipamentos para reabilitação domiciliar ou expansão da cobertura assistencial.

Por fim, a experiência da pandemia de COVID-19 demonstrou a viabilidade e aceitabilidade da telemedicina em larga escala, criando um cenário favorável para sua consolidação como modalidade assistencial permanente. O desafio atual é transformar a adoção emergencial em políticas sustentáveis, baseadas em evidências e centradas nas necessidades específicas de populações vulneráveis, como pacientes com doenças raras.

7. CONCLUSÃO

Este estudo avaliou a eficácia e viabilidade de um programa de atendimento baseado em telemedicina e e-Health para pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita (OI), analisando seu impacto na funcionalidade, qualidade de vida e custos associados ao tratamento.

Os principais achados podem ser sintetizados em cinco aspectos fundamentais:

1. Melhoria funcional: A intervenção resultou em ganhos significativos na funcionalidade dos pacientes, evidenciados pelo aumento na pontuação média da Medida de Independência Funcional (MIF) após 12 meses. Os maiores ganhos foram observados em atividades de transferência (vaso sanitário, chuveiro e leito-cadeira) e autocuidados, áreas particularmente relevantes para a autonomia e qualidade de vida. (Figura 2)

2. Alta adesão: Todos os participantes que completaram o estudo (13 de 15 iniciais) utilizaram o aplicativo ao menos três vezes por semana ao longo do ano de intervenção, demonstrando viabilidade e aceitabilidade do modelo proposto. A frequência média de utilização (4,2 vezes por semana) superou a recomendação mínima de três sessões semanais.

3. Segurança: Nenhum paciente sofreu lesões relacionadas à prática dos exercícios fisioterapêuticos orientados à distância. Este dado sugere que, com orientação adequada, a fisioterapia digital pode ser realizada com segurança por pacientes com OI.

4. Impacto econômico: A economia total com transporte foi de R\$ 113.852,00 ao longo do estudo, correspondendo a uma média mensal de R\$ 8.758,00 no grupo. Este benefício econômico foi proporcionalmente maior para pacientes residentes em áreas mais distantes do centro de referência, sugerindo potencial para redução de disparidades regionais no acesso a cuidados especializados. (Figura 4)

5. Benefícios adicionais: A intervenção proporcionou vantagens além dos desfechos primários, incluindo redução da carga sobre cuidadores, possibilidade de observação e adaptação do ambiente domiciliar, e implementação de um serviço de teleorientação para profissionais de saúde em municípios do interior, ampliando o alcance da expertise especializada.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. AACD - Associação de Assistência à Criança Deficiente. No dia mundial das doenças raras, AACD destaca o cuidado da osteogênese imperfeita. 2023. Disponível em: <https://aacd.org.br/noticias/no-dia-mundial-das-doencas-raras-aacd-destaca-o-cuidado-da-osteogenese-imperfeita>. Acesso em: 18 abr. 2025.
2. BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita. Brasília: Ministério da Saúde, 2022.
3. SHAVER, J. The State of Telehealth Before and After the COVID-19 Pandemic. *Primary Care: Clinics in Office Practice*, v. 49, n. 4, p. 517–530, 2022.
4. PINTO, M.; MADUREIRA, A.; DE PAULA BARROS, LB.; NASCIMENTO, M.; DA COSTA, ACC.; DE OLIVEIRA, NV.; ALBERNAZ, L.; DE SOUZA CAMPOS, D.; HOROVITZ, DDG.; MARTINS, AJ.; MOREIRA, MCN. Complex care, high cost, and loss of income: Frequent issues for families of children and adolescents with rare health conditions. *Cad. Saude Pub.* 2019; 35. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>
5. SHAN, R.; SARKAR, S.; MARTIN, S. S. Digital health technology and mobile devices for the management of diabetes mellitus: state of the art. *Diabetologia*, v. 62, n. 6, p. 877-887, 2019.
6. TOUSIGNANT, M.; MOFFET, H.; NADEAU, S.; MÉRETTE, C.; BOISSY, P.; CORRIVEAU, H.; MARQUIS, F.; CABANA, F.; RANGER, P.; BELZILE, É. L.; DIMENTBERG, R. Cost analysis of in-home telerehabilitation for post-knee arthroplasty. *Journal of Medical Internet Research*, v. 17, n. 3, p. e83, 2015.
7. MARINI, J. C.; FORLINO, A.; BÄCHINGER, H. P.; BISHOP, N. J.; BYERS, P. H.; PAEPE, A.; FASSIER, F.; FRATZL-ZELMAN, N.; KOZLOFF, K. M.; KRAKOW, D.; MONTPETIT, K.; SEMLER, O. Osteogenesis imperfecta. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 3, n. 1, p. 17052, 2017.
8. HILL, C. L.; BAIRD, W. O.; WALTERS, S. J. Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: a qualitative interview based study. *Health and Quality of Life Outcomes*, v. 12, n. 1, p. 54, 2014.
9. BASHSHUR, R. L.; SHANNON, G. W.; SMITH, B. R.; WOODWARD, M. A. The empirical foundations of telemedicine interventions for chronic disease management. *Telemedicine and e-Health*, v. 20, n. 9, p. 769-800, 2014.

10. EYSENBACH, G. What is e-health? Journal of Medical Internet Research, v. 3, n. 2, p. e20, 2001.
11. MONAGHESH, E.; HAJIZADEH, A. The role of telehealth during COVID-19 outbreak: a systematic review based on current evidence. BMC Public Health, v. 20, n. 1, p. 1193, 2020.
12. U.S. DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES. Medicare telemedicine snapshot: March 2020 to February 2021. 2021
13. Borges, B. D. N., Machado, C. R., Jesus, I. T., Marques, K. M., & Silva, L. G. C. (2022). A telemedicina no tratamento de pacientes pós-COVID-19. Revista FT, v. 1, n. 1, p. 1-10, 2022.
14. MALDONADO, J. M. S. V.; MARQUES, A. B.; CRUZ, A. Telemedicina: desafios à sua difusão no Brasil. Cadernos de Saúde Pública, v. 32, n. 2, p. e00155615, 2016.
15. BUVIK, A.; BUGGE, E.; KNUTSEN, G.; SMÅBREKKE, A.; WILSGAARD, T. Quality of care for remote orthopaedic consultations using telemedicine: a randomised controlled trial. BMC Health Services Research, v. 16, n. 1, p. 483, 2016.
16. BUVIK, A.; BERGMO, T. S.; BUGGE, E.; SMAABREKKE, A.; WILSGAARD, T.; OLSEN, J. A. Cost-effectiveness of telemedicine in remote orthopedic consultations: randomized controlled trial. Journal of Medical Internet Research, v. 21, n. 2, p. e11330, 2019.
17. EURORDIS - Rare Diseases Europe. Juggling care and daily life: the balancing act of the rare disease community. 2017. Disponível em: <https://www.eurordis.org/publication/juggling-care-and-daily-life-balancing-act-rare-disease-community>. Acesso em: 18 abr. 2025.
18. INTERFARMA - Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. Doenças raras: contribuições para uma política nacional. São Paulo: Interfarma, 2018.
19. EURORDIS - Rare Diseases Europe. Rare disease patients' experience of COVID-19. 2021. Disponível em: http://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/covid_infographics_final.pdf. Acesso em: 18 abr. 2025.

20. EUROPEAN COMMISSION. European Reference Networks: 2017-2020 achievements and challenges. Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2020. Disponível em: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en
21. NORD - National Organization for Rare Disorders. Rare Disease Centers of Excellence. 2021. Disponível em: <https://rarediseases.org/rare-disease-centers-of-excellence/>. Acesso em: 18 abr. 2025.
22. POWELL, G.; GAGNON, M.; KOMAROVA, S.; RAUCH, F.; VEILLEUX, L. N. Delivering a Home-Based Exercise Program to Youth With Osteogenesis Imperfecta: Protocol for a Comparative-Approach Study. JMIR Research Protocols, v. 12, p. e40262, 2023.
23. ZHANG, T.; MOSIER, J.; SUBBIAN, V. Identifying barriers to and opportunities for telehealth implementation amidst the COVID-19 pandemic by using a human factors approach: a leap into the future of health care delivery? JMIR Human Factors, v. 8, p. e24860, 2021.
24. RIBERTO, M.; MIYAZAKI, MH.; JORGE FILHO, D.; SAKAMOTO, H.; RIZZO BATTISTELLA, L. Reprodutibilidade da versão brasileira da Medida de Independência Funcional. Acta Fisiatr. 2001; 8: 45-52. <https://doi.org/10.5935/0104-7795.20010002>

9. ANEXOS

ANEXO 1. FIGURAS E LEGENDAS

Figura 1: Imagens representativas das instruções encontradas no aplicativo. A e B: exemplos práticos e vídeos dos exercícios fisioterapêuticos recomendados. C e D: exemplos práticos e vídeos de imobilização provisória.

Figura 2: Teste de hipótese para cada item da MIF (H_0 : MIF antes=MIF depois). Os círculos representam os valores de p e a cor indica a significância estatística ($p < 0,05$). Valores de p menores que 0,05, rejeita-se a hipótese nula ao nível de 95% de confiança, assumindo que houve melhora na MIF.

Figura 3: Variação percentual dos itens da MIF, calculada pela razão (MIF final/MIF inicial) x 100. Valores de 100% indicam ausência de melhora, enquanto 300% significam triplicação do valor inicial.

Figura 4: Economia (em reais) gerada pelas atividades de intervenção ao longo de doze meses.

Figura 5: Imagem radiográfica de Fratura no Fêmur Esquerdo (A) e fotografia de membro inferior esquerdo imobilizado de paciente com fratura **(B)**.

Figura 1

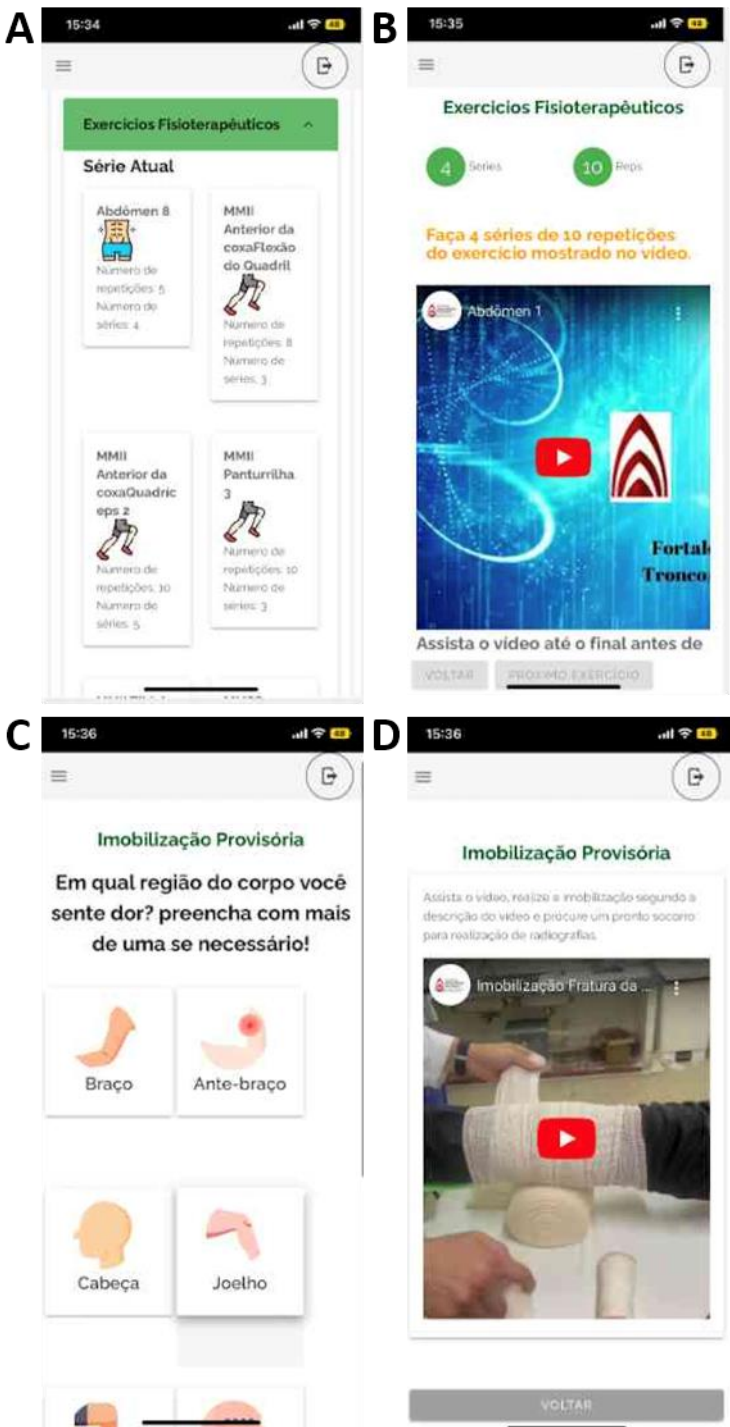


Figura 2

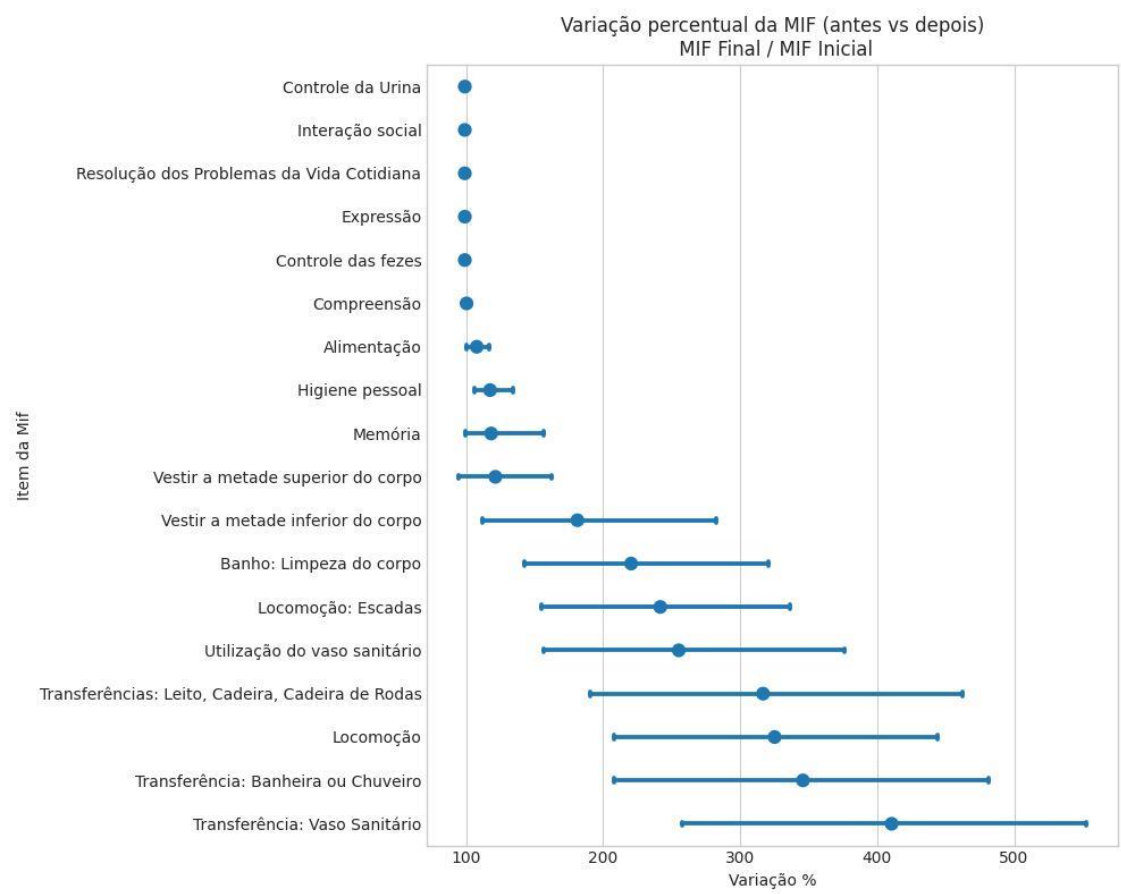


Figura 3

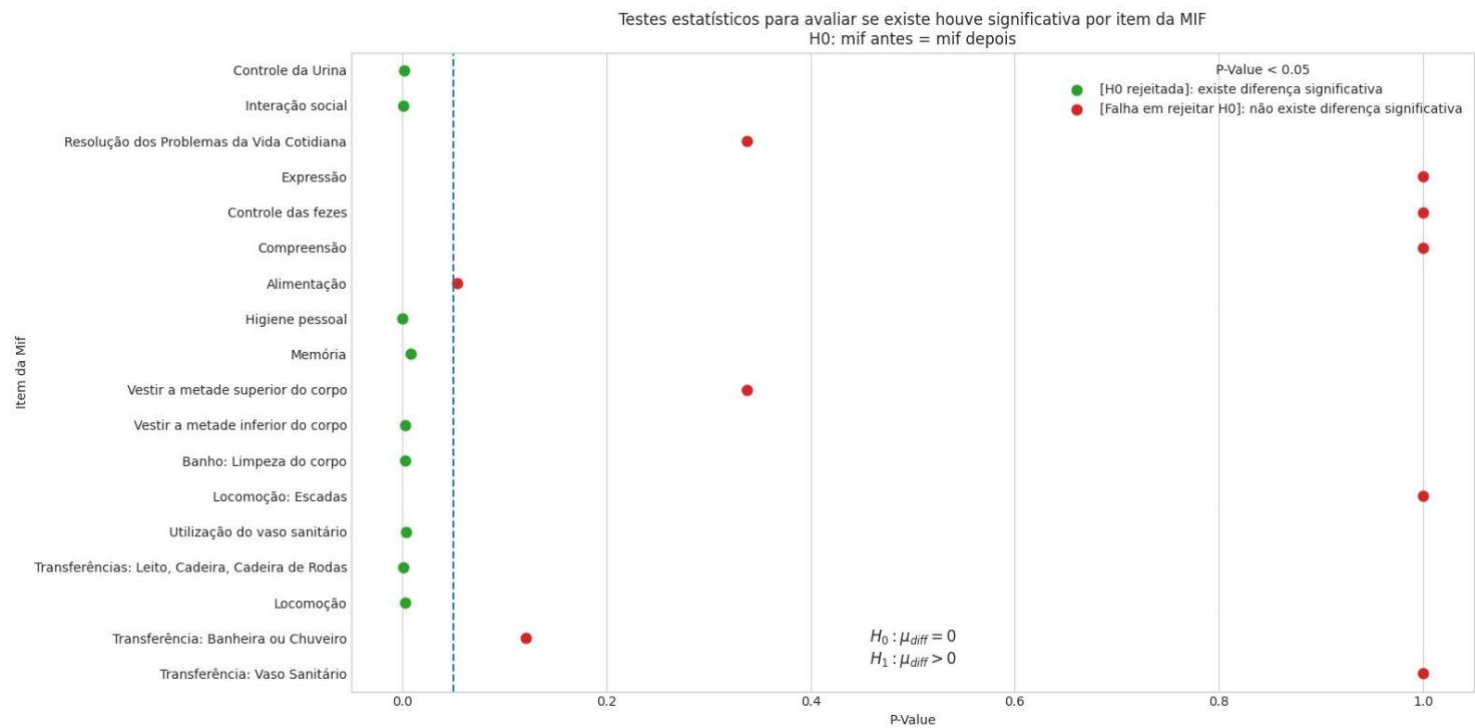


Figura 4

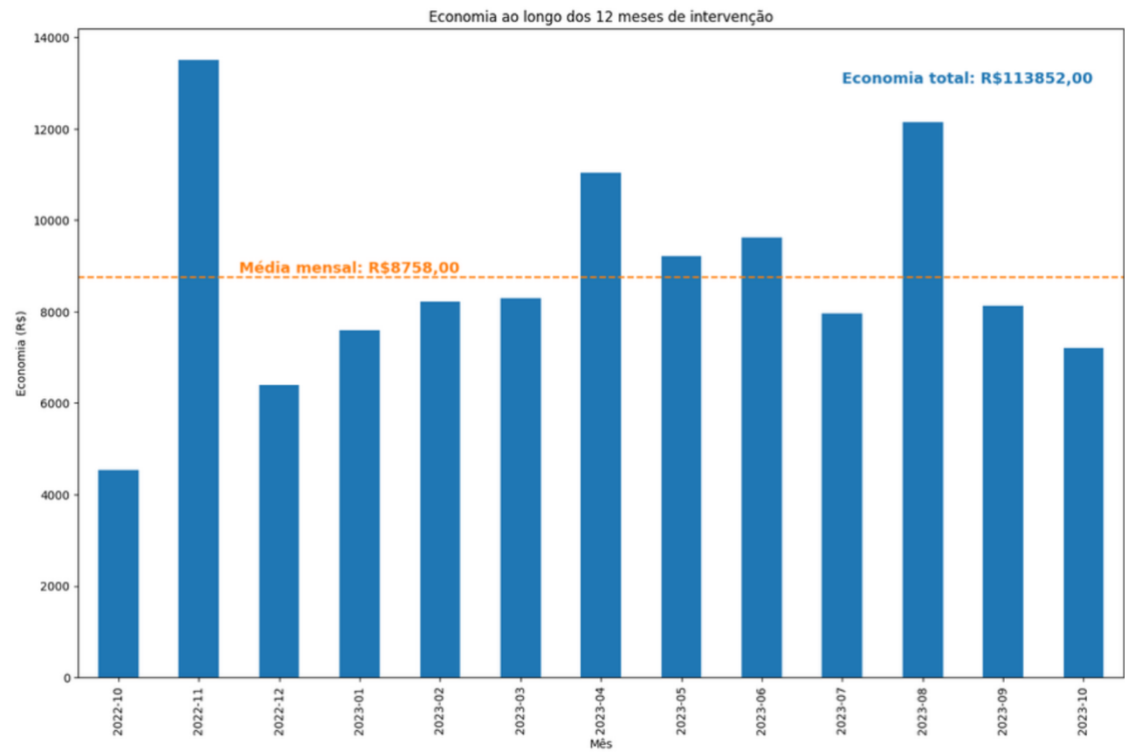
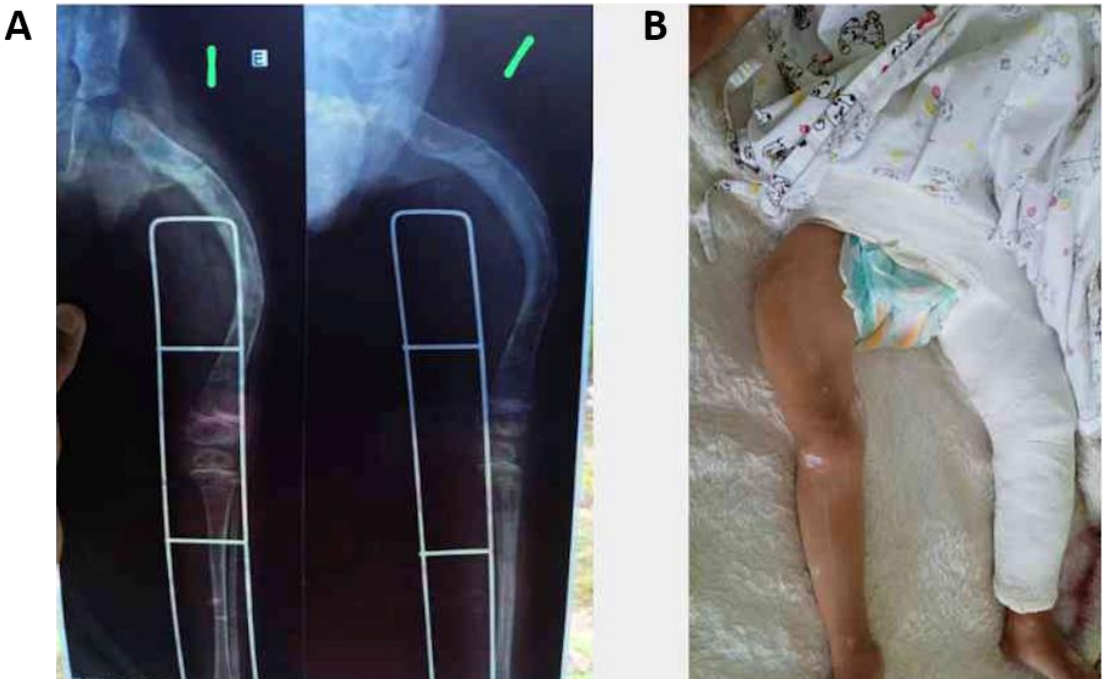


Figura 5



ANEXO 2. Parecer da Comissão de Ética de Pesquisa



SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE SÃO



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Estudo prospectivo utilizando o método de atendimento por telemedicina e e-Health em pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita.

Pesquisador: PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO COSTA

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 42783021.3.0000.5479

Instituição Proponente: IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SAO PAULO

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 4.645.976

Apresentação do Projeto:

Estudo prospectivo utilizando o método de atendimento por telemedicina e e-Health em pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

Objetivamos comprovar melhora funcional dos pacientes, após intervenção com teleconsultas, utilizando a escala MIF (Medida de Independência Funcional), e gamificação para aumentar a aderência ao tratamento.

Objetivo Secundário:

Reduzir o custo do tratamento possibilitando que o paciente seja atendido sem sair de sua casa

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Mantidas

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Pesquisa atual sobre a efetividade de atendimento e acompanhamento remoto para doença específica e rara

Endereço: Rua Marques de Itu, 381

Bairro: VILA BUARQUE

CEP: 01.223-001

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)2176-1817

Fax: (11)2176-7688

E-mail: cepsc@santacasasp.org.br



SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO



Continuação do Parecer: 4.645.976

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Adequados

Recomendações:

sem recomendações

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

sem pendências

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMACOES_BASICAS_DO_PROJETO_1695725.pdf	26/03/2021 08:28:57		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	termo_de_consentimento_livre_esclarecido_aos_pais.doc	26/03/2021 08:28:21	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO COSTA	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_Telemedicina_OI.docx	12/03/2021 16:11:29	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	termo_de_assentimento.doc	12/03/2021 16:10:12	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO COSTA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.docx	12/03/2021 16:09:50	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO COSTA	Aceito
Orçamento	formulario_orcamento.pdf	12/03/2021 16:09:07	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Of_ACPC_0262021.pdf	03/02/2021 15:20:07	HAMANDA SILVA OLIVEIRA	Aceito
Declaração de Pesquisadores	formulario_de_autorizacao.pdf	01/02/2021 14:49:41	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO	Aceito
Declaração de Pesquisadores	termo_de_compromisso.pdf	01/02/2021 14:48:37	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO	Aceito
Outros	PARECER_COMISSAO.pdf	29/01/2021 13:43:49	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL	Aceito

Endereço: Rua Marques de Itu, 381

Bairro: VILA BUARQUE

CEP: 01.223-001

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)2176-1817

Fax: (11)2176-7688

E-mail: cepsc@santacasasp.org.br



SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE SÃO



Continuação do Parecer: 4.645.976

Outros	PARECER_COMISSAO.pdf	29/01/2021 13:43:49	VALLANDRO COSTA	Aceito
Folha de Rosto	Folharostoassinada.pdf	28/01/2021 19:45:48	PAULO HUMBERTO MEM MARTENDAL VALLANDRO	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

SAO PAULO, 13 de Abril de 2021

Assinado por:
Rosane Lowenthal
(Coordenador(a))

Endereço: Rua Marques de Itu, 381

Bairro: VILA BUARQUE

CEP: 01.223-001

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)2176-1817

Fax: (11)2176-7688

E-mail: cepsc@santacasasp.org.br

ANEXO 3. Normas de Publicação da Revista Acta Ortopédica Brasileira



Acta Ortopédica Brasileira

ISSN Eletrônico: 1809-4406

Home Histórico Corpo Editorial Instruções para autores Políticas editoriais Submissão Online Edições Links Contato

Escopo e Política

O periódico Acta Ortopédica Brasileira, órgão oficial do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (DOT/FMUSP) é uma publicação continuada com fechamentos bimestrais de seis edições ao ano (jan/fev, mar/abr, maio/jun, jul/ago, set/out e nov/dez) com versão em inglês. Os títulos, resumos e descritores são publicados em inglês e português. A publicação segue integralmente o padrão internacional do *International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE)* ou Convenção de Vancouver e seus requisitos de uniformização (<http://www.icmje.org/>). Os artigos submetidos são enviados para avaliação por pareceristas (peer review) que decidem ou não por sua publicação, sugerem modificações, requisitam esclarecimentos aos autores e efetuam recomendações ao Editor-Chefe. Os conceitos e declarações contidos nos trabalhos são de total responsabilidade dos autores. Nos artigos aceitos serão identificado(s) o(s) editor(es) e/ou revisor(es) responsáveis pela aprovação do manuscrito. Solicitamos aos autores a atenção às seguintes instruções para publicação.

Taxa de publicação

Para possibilitar a sustentabilidade e continuidade da Acta Ortopédica Brasileira, informamos aos autores que desde janeiro de 2017 foi instituída uma taxa de publicação de artigos. Os autores são responsáveis pelo pagamento da taxa dos trabalhos aceitos para publicação, que será cobrada do autor correspondente quando o trabalho for aprovado. Após a aceitação do manuscrito comunicada pelo Editor-Chefe, os autores deverão efetuar um depósito bancário em nome de Atha Mais Editora LTDA, CNPJ 14.575.980/0001-65, Banco Santander (033), Agência 4337, Conta Corrente 13001765-6 e enviar o comprovante para o e-mail actaortopedicabrasileira@uol.com.br mencionando o número de protocolo do trabalho (AOB-0000), o título do artigo e o nome do autor correspondente.

O valor corresponde a R\$ 1.680,00 (US\$ 600). Por ocasião da submissão do manuscrito, após completar o cadastro, o autor deve ler e concordar com os termos de originalidade, relevância e qualidade, bem como sobre a cobrança da taxa. Ao indicar ciência destas normas, o manuscrito será registrado no sistema para avaliação.

Formatação de artigos

Número de palavras recomendadas por tipo de publicação: Os critérios abaixo delineados devem ser observados para cada tipo de publicação. A contagem eletrônica de palavras deve começar na Introdução e terminar na Conclusão.

Tipo de Artigo	Resumo	Número de Palavras	Referências	Figuras	Tabelas	Número máximo de autores permitido
Original	Estruturado com até 200 palavras	2.500 Excluindo o resumo, referências, tabelas e figuras	20	10	6	6
Atualização / Revisão*	Não é estruturado com até 200 palavras	4.000 Excluindo o resumo, referências, tabelas e figuras	60	3	2	2
Editorial*	0	500	0	0	0	1

*Serão publicadas a critério dos Editores, com a respectiva réplica quando pertinente.

PREPARAÇÃO DE MANUSCRITO: A Revista Acta Ortopédica Brasileira recebe para publicação os seguintes tipos de manuscritos: Artigo Original, Artigo de Atualização e Revisão. Os artigos de Atualização e Revisão, somente serão aceitos a convite do Corpo Editorial. Os manuscritos enviados deverão estar em arquivos .txt ou .doc, em espaço duplo, com margem larga. Os artigos deverão ser submetidos idealmente em inglês e português. As medidas deverão ser expressas no Sistema Internacional (Système International, SI), disponível em <http://physics.nist.gov/cuu/Units>, e unidades padrão quando aplicável. A revista adota o sistema Writecheck de detecção de plágio, porém todo conteúdo publicado nos artigos é de inteira responsabilidade dos autores. Recomenda-se aos autores não usar abreviações no título e limitar a sua utilização no resumo e ao longo do texto. Os nomes genéricos devem ser usados para todas as drogas. Os fármacos podem ser referidos pelo nome comercial, porém, deve constar o nome, cidade e país ou endereço eletrônico do fabricante entre parênteses na seção Materiais e Métodos.

CARTA DE APRESENTAÇÃO: A carta de apresentação que acompanha a submissão do manuscrito deve ser assinada pelo autor correspondente, contendo as seguintes informações: Título do artigo, Nome (s) de todo (s) autor (es), texto autorizando a publicação do artigo, declarando que o mesmo é inédito (publicação em outro idioma é considerado como o mesmo artigo) e que não foi, ou está sendo submetido à publicação em outro periódico. Os autores devem se certificar que o manuscrito está inteiramente em conformidade com as instruções.

Preprint: A Acta aceita a submissão de artigos publicados como preprint. Um preprint é um manuscrito científico completo que é depositado pelos autores em um servidor público. Este pode ser previamente publicado sem passar por avaliação pelos pares e pode ser visualizado gratuitamente por qualquer pessoa no mundo, em plataformas hoje desenvolvidas para este propósito, como a plataforma Scielo PrePrint <https://preprints-scielo.org/index.php/scielo/user/register>. Na maioria dos casos, o mesmo trabalho publicado como preprint também é submetido para avaliação por pares em um periódico. Assim, os preprints (não validados através de peer-review) e a publicação de periódicos (validados por meio de peer review) funcionam em paralelo como um sistema de comunicação para a pesquisa científica.^{1,2}

Compartilhamento de dados: A Acta estimula o compartilhamento, a citação e o referenciamento de todos os dados, códigos de programas e outros conteúdos subjacentes aos textos dos artigos com vistas a facilitar a avaliação das pesquisas, à replicabilidade das pesquisas, à preservação e reuso dos conteúdos. O compartilhamento de dados poderá ser publicado na plataforma Scielo Dataverse <https://data-scielo.org/>.

As citações devem facilitar o acesso ao conteúdo das pesquisas, assim como são citados artigos, livros e publicações online, o dados devem ser citados em um lugar apropriado no texto e a referência citada na lista de referência conforme as normas Vancouver.³

ABREVIATURAS: O uso de abreviaturas deve ser minimizado. As abreviaturas deverão ser definidas por ocasião de sua primeira utilização no resumo e também no texto. Abreviaturas não padrão não devem ser utilizadas, a menos que essas apareçam pelo menos três vezes no texto.

Unidades de medida (3 ml ou 3 mL, e não 3 mililitros) ou símbolos científicos padrão (elementos químicos, por exemplo, Na, e não sódio) não são consideradas abreviaturas, e portanto, não devem ser definidos. Abreviar nomes longos ou substâncias químicas e termos utilizados para combinações terapêuticas. Abreviaturas em figuras e tabelas podem ser utilizadas por razões de espaço, porém devem ser definidas na legenda, mesmo que tenham sido definidas no texto do artigo.

ENSAIOS CLÍNICOS: O periódico Acta Ortopédica Brasileira apóia as políticas para registro de ensaios clínicos da Organização Mundial de Saúde (OMS) e do Comitê Internacional de Editores de Diários Médicos (ICMJE), reconhecendo a importância dessas iniciativas para o registro e divulgação internacional de informação sobre estudos clínicos, em acesso aberto. Desta forma somente serão aceitos para publicação os artigos envolvendo pesquisas clínicas que tenham recebido um número de identificação em uma das plataformas de registros de ensaios clínicos validados pelos critérios da OMS e ICMJE. Os endereços eletrônicos destas plataformas de registro estão disponíveis na página do ICMJE (<http://www.icmje.org/about-icmje/faqs/clinical-trials-registration/>).

CONFLITO DE INTERESSES: Conforme recomendação do ICMJE e resolução do Conselho Federal de Medicina nº 1595/2000 os autores têm a responsabilidade de reconhecer e declarar potenciais conflitos de interesse financeiros e outros (comercial, pessoal, político, etc.) envolvidos no desenvolvimento do trabalho apresentado para publicação.

CORREÇÃO DE PROVAS FINAIS: Logo que prontas, as provas do artigo em formato eletrônico serão enviadas, por e-mail, para o autor correspondente. Os autores deverão devolver, também por e-mail, a prova gráfica com as devidas correções em, no máximo, 48 horas após o seu recebimento. A medida visa agilizar o processo de revisão e posterior publicação das mesmas.

ORGANIZAÇÃO DO ARQUIVO ELETRÔNICO: Todas as partes do manuscrito devem ser incluídas em um único arquivo. O mesmo deverá ser organizado com a página de rosto, em seguida, o texto, referências seguido pelas figuras (com legendas) e ao final, as tabelas e quadros (com legendas).

PÁGINA DE ROSTO: A página de rosto deve conter:

- a) o tipo do artigo (artigo original, de revisão ou atualização);
- b) o título completo em português e inglês com até 80 caracteres deve ser conciso, porém informativo;
- c) O nome completo de cada autor (sem abreviações); e sua afiliação institucional (as unidades hierárquicas devem ser apresentadas em ordem crescente, por exemplo, departamento, faculdade/instituto e universidade. Os nomes das instituições e programas deverão ser apresentados preferencialmente por extenso e na língua original da instituição ou na versão em inglês quando a escrita não é latina (p.ex. árabe, mandarim, grego);
- d) Local onde o trabalho foi desenvolvido;
- e) Nome, endereço completo, telefone e e-mail do autor correspondente;
- f) Frase informando se houve ou não conflito de interesse.

RESUMO: O resumo em português e inglês deve ser estruturado em caso de artigo original e deve apresentar os objetivos do estudo com clareza, métodos, resultados e as principais conclusões, não devendo ultrapassar 200 palavras (não incluir quaisquer citações de referência). Ademais, o resumo deve incluir o Nível de Evidência, e o tipo de Estudo, conforme tabela de classificação anexada ao final deste texto.

DESCRIPTORES: Deve conter no mínimo três no máximo seis descritores em português e em inglês baseados nos Descritores de Ciências da Saúde (DeCS) -<http://decs.bireme.br>. No inglês, apresentar keywords baseados no Medical Subject Headings (MeSH) - <http://www.nlm.nih.gov/mesh/meshhome.html>

INTRODUÇÃO: A introdução do artigo deve apresentar o assunto e objetivo do estudo, incluindo citações, sem, no entanto, fazer uma revisão extensa da matéria.

MATERIAIS E MÉTODOS: Esta seção deve descrever os experimentos (quantitativa e qualitativamente) e os procedimentos em detalhes suficientes que permitam que outros pesquisadores reproduzam os resultados ou deem continuidade ao estudo.

Ao relatar experimentos com seres humanos ou animais, indicar se os procedimentos seguiram as normas do Comitê Ético sobre Experiências Humanas da instituição na qual a pesquisa foi realizada, e se os procedimentos estão de acordo com a declaração de Helsinki de 1995 e a Animal Experimentation Ethics, respectivamente. Os autores devem incluir uma declaração indicando que o protocolo foi aprovado pelo Comitê de Ética da Instituição (instituição de afiliação de pelo menos um dos autores), com o respectivo número de identificação. Também deve incluir que o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi assinado por todos os participantes.

Identificar precisamente todas as drogas e substâncias químicas utilizadas, incluindo os nomes genéricos, dosagens e formas de administração. Não citar nomes dos pacientes, iniciais, ou registros de hospitais. Citar referências para o emprego de procedimentos estatísticos.

RESULTADOS: Apresentar os resultados em sequência lógica do texto, usando tabelas e ilustrações. Não repetir no texto todos os dados constantes das tabelas e ou ilustrações. No texto, enfatizar ou resumir somente as descobertas relevantes.

DISCUSSÃO: Enfatizar aspectos novos e importantes do estudo e as conclusões que decorrem destes no contexto da melhor evidência disponível. Não repetir em detalhes dados ou outras informações mencionadas em outras partes do manuscrito, como na Introdução ou Resultados. Para estudos experimentais, é recomendável iniciar a discussão resumindo brevemente os principais achados, depois explorar os possíveis mecanismos ou explicações para esses achados, comparar e contrastar os resultados com outros estudos relevantes, declarar as limitações do estudo e explorar as implicações destes resultados para pesquisas futuras e para a prática clínica. Relacionar as conclusões com os objetivos do estudo, mas evitar afirmações e conclusões que não sejam suportadas pelos dados, em particular, a distinção entre relevância clínica e estatística. Evitar fazer afirmações sobre benefícios econômicos e custos, a menos que o manuscrito inclua dados e análises econômicas adequadas. Evitar reivindicação de prioridade ("este é o primeiro estudo sobre...").

CONCLUSÃO: A conclusão deve ser clara e concisa, estabelecendo uma ligação entre a conclusão e os objetivos do estudo. Evitar conclusões não baseadas nos dados do estudo em questão. Evitar sugerir que estudos com amostras maiores são necessários para confirmar os resultados do trabalho em questão.

AGRADECIMENTOS: Quando aplicável agradecer brevemente as pessoas que tenham colaborado intelectual ou tecnicamente com o estudo, porém cuja contribuição não justifique autoria. O autor deve garantir que as pessoas concordem em ter seus nomes e instituições divulgados. O apoio financeiro para a pesquisa e bolsas de estudo devem ser reconhecidos nesta seção (entidade de fomento e número do projeto).

IDENTIFICAÇÃO DOS AUTORES: O número ORCID (Open Researcher and Contributor ID, <http://orcid.org/>) de cada um dos autores deve ser informado na folha de rosto, abaixo do nome do respectivo autor constando o link completo.

DECLARAÇÃO DA CONTRIBUIÇÃO DE AUTORES: A declaração da contribuição dos autores deverá ser incluída ao final do artigo com utilização de dois critérios mínimos de autoria, entre eles:

- Contribuição substancial na concepção ou desenho do trabalho, ou aquisição, análise ou interpretação dos dados para o trabalho;
- Redação do trabalho ou revisão crítica do seu conteúdo intelectual;
- Aprovação final da versão do manuscrito a ser publicado;

Todos os autores devem ser contemplados na declaração, conforme modelo:

"Cada autor contribuiu individual e significativamente para o desenvolvimento deste artigo. Faloppa F: redação e realização de cirurgias; Takimoto ES: análise dos dados e realização de cirurgias; Tamaoki MJS: revisão do artigo e conceito intelectual do artigo."

REFERÊNCIAS: Artigos originais podem incluir até cerca de 30 referências, restritas à bibliografia essencial ao conteúdo do artigo. Numerar as referências de forma consecutiva de acordo com a ordem em que forem mencionadas pela primeira vez no texto, utilizando-se números arábicos sobrescritos, no seguinte formato: (Redução das funções da placa terminal.1) Incluir os seis primeiros autores seguidos de et al.

Os títulos de periódicos deverão ser abreviados de acordo com o Index Medicus.

a) Artigo: Autor(es). Título do artigo. Título do Periódico. ano; volume: página inicial - final

Ex.: Campbell CJ. The healing of cartilage defects. Clin Orthop Relat Res. 1969;(64):45-63.

b) Livros: Autor(es) ou editor(es). Título do livro. Edição, se não for a primeira. Tradutor(es), se for o caso. Local de publicação: editora; ano. Ex.: Diener HC, Wilkinson M, editors. Drug-induced headache. 2nd ed. New York: Springer-Verlag; 1996.

c) Capítulos de livros: Autor(es) do capítulo. Título do capítulo Editor(es) do livro e demais dados sobre este, conforme o item anterior. Ex.: Chapman MW, Olson SA. Open fractures. In: Rockwood CA, Green DP. Fractures in adults. 4th ed. Philadelphia: Lippincott-Raven; 1996. p.305-52.

d) Resumos: Autor(es). Título, seguido de [abstract]. Periódico ano; volume (suplemento e seu número, se for o caso): página(s) Ex.: Enzensberger W, Fisher PA. Metronome in Parkinson's disease [abstract]. Lancet. 1996;34:1337.

e) Comunicações pessoais só devem ser mencionadas no texto entre parênteses

f) Tese: Autor, título nível (mestrado, doutorado etc.), cidade: instituição; ano. Ex.: Kaplan SJ. Post-hospital home health care: the elderly's access and utilization [dissertation]. St. Louis: Washington Univ; 1995.

g) Material eletrônico: Autor(es). Título do artigo. Título do periódico abreviado (suporte). Data de publicação [data de acesso com a expressão "acesso em"]; volume (número):páginas inicial-final ou [número de páginas aproximado]. Endereço eletrônico com a expressão "Disponível em:"

Exemplo: Pavezi N, Flores D, Perez CB. Proposição de um conjunto de metadados para descrição de arquivos fotográficos considerando a Nobrade e a Sepiades. Transinf. [Internet]. 2009 [acesso em 2010 nov 8];21(3):197-205. Disponível em: <http://periodicos.puc-campinas.edu.br/seer/index.php/transinfo/article/view/501>.

H) Compartilhamento de Dados: Pavezi N, Flores D, Perez CB. Proposição de um conjunto de metadados para descrição de arquivos fotográficos considerando a Nobrade e a Sepiades. Transinf. [Internet]. 2009. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0103-37862009000300003>. Escreva [conjunto de dados] imediatamente antes da referência para que possamos identificá-la adequadamente como uma referência de dados. O identificador [conjunto de dados] não aparecerá no artigo publicado.

TABELAS: As tabelas devem ser numeradas por ordem de aparecimento no texto com números arábicos. Cada tabela deve ter um título e, se necessário, uma legenda explicativa. Os quadros e tabelas deverão ser enviados através dos arquivos originais (p.e. Excel), e não como imagem. Tabelas e quadros que ocupem mais de uma página devem ser evitados. Não usar elementos de imagem, caixas de texto, ou tabulações.

FIGURAS (FOTOGRAFIAS E ILUSTRAÇÕES): As figuras devem ser apresentadas em páginas separadas e numeradas sequencialmente, em algarismos arábicos, conforme a ordem de aparecimento no texto. Para evitar problemas que comprometam o padrão da revista, o envio do material deve obedecer aos seguintes parâmetros: todas as figuras, fotografias e ilustrações devem ter qualidade gráfica adequada (300 dpi de resolução) e apresentar título e legenda. Em todos os casos, os arquivos devem ter extensão.tif e/ou .jpg. Também são aceitos arquivos com extensão.xls (Excel), .eps, .psd para ilustrações em curva (gráficos, desenhos e esquemas). As figuras incluem todas as ilustrações, tais como fotografias, desenhos, mapas, gráficos, etc, e devem ser numeradas consecutivamente em algarismos arábicos. Figuras em preto e branco serão reproduzidas gratuitamente, mas o editor reserva o direito de estabelecer o limite razoável, quanto ao número delas ou cobrar do autor, a despesa decorrente do excesso. Fotos coloridas serão cobradas do autor.

Por favor, note que é de responsabilidade do autor (s) obter permissão do detentor dos direitos autorais para reproduzir figuras (ou tabelas) que tenham sido previamente publicados em outras fontes. Para todos os valores de acesso aberto, os autores devem ter permissão do detentor dos direitos, caso desejem incluir imagens que tenham sido publicados em outros periódicos de acesso não-aberto. A permissão deve ser indicada na legenda da figura, e a fonte original deve ser incluída na lista de referências.

LEGENDAS: Digitar as legendas usando espaço duplo, acompanhando as respectivas figuras (gráficos, fotos e ilustrações). Cada legenda deve ser numerada em algarismos arábicos, correspondendo a cada figura, e na ordem em que foram citadas no trabalho. Abreviaturas e Siglas: Devem ser precedidas do nome completo quando citadas pela primeira vez no texto. No rodapé das figuras e tabelas deve ser discriminado o significado das abreviaturas, símbolos, outros sinais e informada fonte: local onde a pesquisa foi realizada. Se as ilustrações já tiverem sido publicadas, deverão vir acompanhadas de autorização por escrito do autor ou editor, constando a fonte de referência onde foi publicada.

SUBMISSÃO E ENVIO DE ARTIGOS/MANUSCRITOS: A partir de janeiro de 2008 a Acta Ortopédica Brasileira adota o Sistema SciELO de Publicação e Submissão online disponível em <http://submission.scielo.br/index.php/aob/index>. Os autores deverão seguir as instruções de cadastro e inclusão de artigo no próprio sistema.

- A responsabilidade por conceitos emitidos nos artigos é da inteira responsabilidade de seus autores.
- Permitida a reprodução total ou parcial dos artigos, desde que mencionado a fonte.
- Todo o conteúdo do periódico, exceto onde identificado, está licenciado sob uma Licença Creative Commons Atribuição-tipo BY-NC.

Caso ocorra a necessidade de esclarecimentos adicionais, favor entrar em contato com a Atha Comunicação e Editora - Rua: Machado Bittencourt, 190, 4º andar - Vila Mariana - São Paulo, SP CEP: 04044-000 - E-mail: actaortopedicabrasileira@uol.com.br - telefone: 55-11-5087-9502 com Ana Carolina de Assis/Arthur T. Assis.

Níveis de evidência de perguntas de pesquisa primária*

(Este quadro foi adotado de material publicado pelo Centro de Medicina baseada em Evidência, Oxford, Reino Unido. Para obter mais informações, visite www.cebm.net.)

Nível	Tipos de estudo			
	Estudos terapêuticos - Investigação dos resultados do tratamento	Estudos prognósticos - Investigação do efeito de característica de um paciente sobre o desfecho da doença	Estudos diagnósticos - Investigação de um exame para diagnóstico	Análises econômicas e de decisão - Desenvolvimento de modelo econômico ou de decisão
I	Estudo clínico randomizado de alta qualidade com ou sem diferença estatisticamente significativa, mas com intervalos de confiança estreitos	Estudo prospectivo de alta qualidade ^d (todos os pacientes foram inscritos no mesmo estágio da doença, com > 80% dos pacientes inscritos)	Teste de critérios diagnósticos desenvolvidos anteriormente em pacientes consecutivos (com padrão de referência "ouro" aplicado)	Custos e alternativas lógicas; valores obtidos de muitos estudos; com análises de sensibilidade de múltiplas vias
	Revisão sistemática ^a de ECRC (Estudos clínicos randomizados e controlados) de Nível I (e resultados do estudo foram homogêneos)	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível I	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível I	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível I
II	ECRC de menor qualidade (por exemplo, < 80% de acompanhamento, sem mascaramento do código de randomização ou randomização inadequada)	Estudo retrospectivo ^d	Desenvolvimento de critérios diagnósticos em pacientes consecutivos (com padrão de referência "ouro" aplicado)	Custos e alternativas lógicas; valores obtidos de muitos estudos; com análises de sensibilidade de múltiplas vias
	Estudo ^d prospectivo comparativo ^e	Controles não tratados de um ECRC	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível II	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível II
	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível II ou Nível I com resultados discrepantes	Estudo prospectivo de menor qualidade (por exemplo, pacientes inscritos em diferentes estágios da doença ou < 80% de acompanhamento)		
III		Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível II		
	Estudo de caso-controle ^f	Estudo de caso-controle ^f	Estudo de pacientes nãoconsecutivos, sem padrão de referência "ouro" aplicado uniformemente	Análises baseadas em alternativas e custos limitados; e estimativas ruins
	Estudo retrospectivo ^d comparativo ^e		Revisão ^a sistemática de Estudos de Nível III	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível III
IV	Revisão sistemática ^a de Estudos de Nível II		Estudo de caso-controle	
			Padrão de referência ruim	
V	Série de casos ^g	Série de casos		Análises sem análises de sensibilidade
	Opinião do especialista	Opinião do especialista	Opinião do especialista	Opinião do especialista

*Avaliação completa da qualidade de cada estudo requer aquilatação de todos os aspectos do desenho do estudo.

^aCombinação de resultados de dois ou mais estudos anteriores.

^bEstudos proporcionaram resultados coerentes.

^cEstudo iniciou antes de o primeiro paciente ser inscrito.

^dPacientes tratados de um modo (por exemplo, artroplastia cimentada de quadril) comparada com um grupo de pacientes tratados de outra maneira (por exemplo, artroplastia não-cimentada de quadril) na mesma instituição.

^eO estudo iniciou depois da inscrição do primeiro paciente.

^fOs pacientes identificados para o estudo com base em seu desfecho clínico, chamados de "casos", por exemplo falha da artroplastia total, são comparados com os pacientes que não tiveram desfechos, chamados "controles", por exemplo, artroplastia total do quadril bem-sucedida.

^gPacientes tratados de uma maneira sem grupo de comparação de pacientes tratados de outro modo.

Fontes:

1. <http://blog.scielo.org/blog/2017/02/22/scielo-preprints-a-caminho/#.WT3U2JWY2w>
2. <http://asapbio.org/preprint-info>
3. <https://blog.scielo.org/blog/2020/05/13/scielo-atualiza-os-criterios-de-indexacao-nova-versao-vigora-a-partir-de-maio-de-2020/>



Atha Comunicação e Editora

Coordenação editorial, criação, diagramação, tradução e produção gráfica

Rua: Machado Bittencourt, 190, 4º andar - Vila Mariana - São Paulo Capital - CEP 04044-000
Telefone: 55-11-5087-9502 - actaortopedicabrasileira@uol.com.br