

QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

Quality of life of patients with muscular spinal atrophy: integrating review of the literature

RESUMO: Objetivo: Analisar os fatores que influenciam a qualidade de vida de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME). **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. A busca foi realizada na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), *United States National Library of Medicine* (PubMED), Periódico da Comissão de Aperfeiçoamento de Pessoal no Nível Superior (CAPES) e busca manual de referências bibliográficas nos artigos selecionados. Foram incluídas pesquisas que analisaram a qualidade de vida de pacientes com AME, por meio de instrumentos psicométricos; artigos publicados de 2007 a 2017; e artigos em português e inglês. **Resultados:** Fizeram parte da amostra seis artigos, todos publicados na língua inglesa, entre os anos de 2011 a 2017. A qualidade de vida de pacientes com AME é pior quando possuem baixa condição financeira, pouca assistência relacionada à saúde e reduzida participação no meio em que vivem. De forma geral, pacientes do tipo I apresentam pior qualidade de vida. Não há diferenças entre os tipos II e III, porém a qualidade de vida se torna pior à medida que a criança cresce e perde suas capacidades funcionais. **Conclusão:** Esta revisão mostra a necessidade de atenção a essa população em diferentes aspectos, como assistência financeira relacionada aos cuidados com a saúde, assistência psicológica e inclusão social.

Palavras-chave: Fisioterapia. Doenças neuromusculares. Atrofia Muscular Espinhal. Qualidade de vida. Habilidade motora.

ABSTRACT: Objective: To analyze the factors that influence the quality of life of patients with Spinal Muscular Atrophy (SMA). **Methodology:** This is an integrative review of the literature. The search was performed in the Virtual Health Library (VHL), *United States National Library of Medicine* (PubMED), *Journal of the Commission for the Improvement of Personnel in Higher Education* (CAPES) and manual search of bibliographic references in the selected articles. We included studies that analyzed the quality of life of patients with SMA, through psychometric instruments; articles published in the last 10 years (2007 to 2016); and articles in Portuguese and English. **Results:** Six articles, all published in English, between the years 2011 to 2017 were included in the sample. The quality of life of patients with SMA is worse when they have low financial condition, little health-related assistance, and reduced participation in the environment in who live. In general, type I presents worse results regarding quality of life. There are no differences between types II and III, but the quality of life becomes worse as the child grows and loses its functional abilities. **Conclusion:** This review shows the need for attention to this population in different aspects, such as financial assistance related to health care, psychological assistance and social inclusion.

Keywords: Physical Therapy Specialty. Neuromuscular Diseases. Muscular Atrophy. Spinal. Quality of Life. Motor Skills.

Gabriela Rodrigues Barbosa¹
Cejane Oliveira Martins Prudente²

1- Acadêmica do curso de Fisioterapia pela Universidade Estadual de Goiás (UEG);

2- Fisioterapeuta, doutora em Ciências da Saúde pela Universidade Federal de Goiás e docente do curso de Fisioterapia da Universidade Estadual de Goiás (UEG) e da Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC- Goiás).

E-mail: gabrielarodriguesb@hotmail.com

Recebido em: 19/12/2017

Revisado em: 29/01/2018

Aceito em: 08/03/2018

INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) refere-se a um grupo de distúrbios genéticos, caracterizada por degeneração de células do corno anterior da medula espinhal, resultante em atrofia e fraqueza muscular. É uma doença autossômica recessiva que resulta de uma deleção homozigótica ou mutação na sobrevivência do cromossomo 5q13 do gene do neurônio motor (SMN1). A incidência global é de 1 em cada 11.000 nascimentos¹.

A doença é caracterizada por hipotonia muscular, hiporreflexia e fraqueza geral, que são mais proeminentes nos músculos proximais, com prevalência das extremidades inferiores. A AME é classificada em quatro tipos diferentes, com subdivisões de acordo com a gravidade da doença².

A doença manifesta-se de forma progressiva logo no início do desenvolvimento infantil. Pacientes do tipo I (infantil grave / aguda ou Síndrome de Werdnig-Hoffman) são afetados de forma mais severa. Os sintomas surgem antes dos seis meses de idade e são crianças incapazes de se sentarem sozinhas, tendo uma alta taxa de mortalidade dentro dos primeiros anos de vida. Pacientes do tipo II (infantil intermediária / crônica) apresentam uma forma moderada da doença. Apresentam o início dos sintomas por volta dos 18 meses de vida, sendo incapazes de caminhar. Pacientes classificados no tipo III (juvenil ou doença de Kugelberg-Welander) apresentam formas mais suaves em relação aos tipos anteriores. Podem caminhar, mas perdem essa capacidade ao longo da progressão da doença. Por fim, pacientes acometidos pelo tipo IV (forma do adulto) apresentam início dos sintomas na fase

adulta, caracterizado por fraqueza proximal amena³⁻⁶.

É necessária uma equipe multidisciplinar com experiência no atendimento desses pacientes. A gravidade da doença é pouco específica para cada tipo, com subtipos mais severos que requerem um tratamento mais agressivo. É importante entender o histórico natural e esperado da AME para antecipar e estratificar riscos, monitorar a função com medidas apropriadas, determinar as opções de tratamento e intervenções adequadas. A tomada de decisões da equipe e da família pelo melhor tratamento são de extrema importância⁷.

Viver com AME é um desafio não só para os pacientes, mas também para as suas famílias e cuidadores, bem como profissionais de saúde e sociedade⁸. Os dados da história natural na AME mostram uma perda progressiva de unidades motoras funcionais com o aumento da idade, bem como um aumento do peso e das complicações secundárias, incluindo contraturas e escoliose⁹. Os pacientes com AME precisam de atendimento médico vitalício que envolve uma equipe interdisciplinar especializada nos tratamentos ortopédicos, respiratórios e nutricionais. É necessário um diagnóstico com a classificação exata e precoce da AME para o planejamento adequado da terapia, havendo a necessidade do fornecimento da cadeira de rodas, dispositivos adaptativos e, se necessário, intervenções cirúrgicas. Além disso, necessitam de integração social e os membros da família podem ser orientados para melhorar a qualidade de vida do paciente, sendo um aspecto importante a ser analisado como parte do tratamento¹⁰.

A qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) é uma construção multidimensional que inclui o funcionamento físico, psicológico e social do paciente, e emergiu como um resultado importante em populações pediátricas com condições de saúde crônicas¹¹.

A avaliação da qualidade de vida pelas perspectivas das crianças e dos pais deve ser o padrão para a avaliação de rotina na prática clínica para crianças com doenças neuromusculares, uma vez que suas diferentes perspectivas fornecem informações para um tratamento adequado para a especificidade de cada paciente¹².

Sendo assim, o objetivo do estudo foi analisar os fatores que influenciam a qualidade de vida de pacientes com AME.

MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, sendo guiada pela seguinte questão norteadora: Quais os fatores que influenciam a qualidade de vida de pacientes com AME?

A busca foi realizada na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), *United States National Library of Medicine* (PubMED), Periódico da Comissão de Aperfeiçoamento de Pessoal no Nível Superior (CAPES) e busca manual de referências bibliográficas nos artigos selecionados. A busca dos artigos ocorreu de fevereiro a abril de 2017.

Foram consultados os descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e o *Medical Subject Headings* (MeSH), definindo os seguintes: Atrofia Muscular Espinhal / *Atrophy Muscular Spinal* e Qualidade de Vida / *Quality of Life*. Na BVS, os descritores foram combinados da seguinte forma: *Atrophy Muscular Spinal* AND *Quality of*

Life; *Atrofia Muscular Espinhal* AND *Qualidade de Vida*. No PubMED e CAPES a combinação foi realizada somente na língua inglesa.

Foram incluídas pesquisas que analisaram a qualidade de vida de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal por meio de instrumentos psicométricos; artigos publicados de 2007 a 2017; e artigos em português e inglês. Foram excluídos artigos que não tiveram como foco principal a análise da qualidade de vida de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal; artigos repetidos; e editoriais, cartas, comentários, revisões, relato de caso isolado, dissertações ou teses.

Primeiramente, a seleção dos artigos foi realizada através do título, excluindo os repetidos. Posteriormente, foi realizada a leitura de todos os resumos para a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão. Em seguida, foram buscados os artigos completos via Periódico da Comissão de Aperfeiçoamento de Pessoal no Nível Superior (CAPES). De posse dos artigos na íntegra, os mesmos passaram pela última fase de aplicação dos critérios de inclusão e exclusão.

A busca nas bases de dados resultou em um total de 472 artigos. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, permaneceram seis artigos para a revisão (Figura 1). A leitura e análise minuciosa de todos os artigos selecionados possibilitou a extração dos dados: autores, ano, título, fator de impacto e local do estudo; tipo de estudo; objetivos; amostra; instrumentos de avaliação da qualidade de vida; e principais resultados, que estão apresentados em um quadro, de forma descritiva (Quadro 1).

FLUXOGRAMA

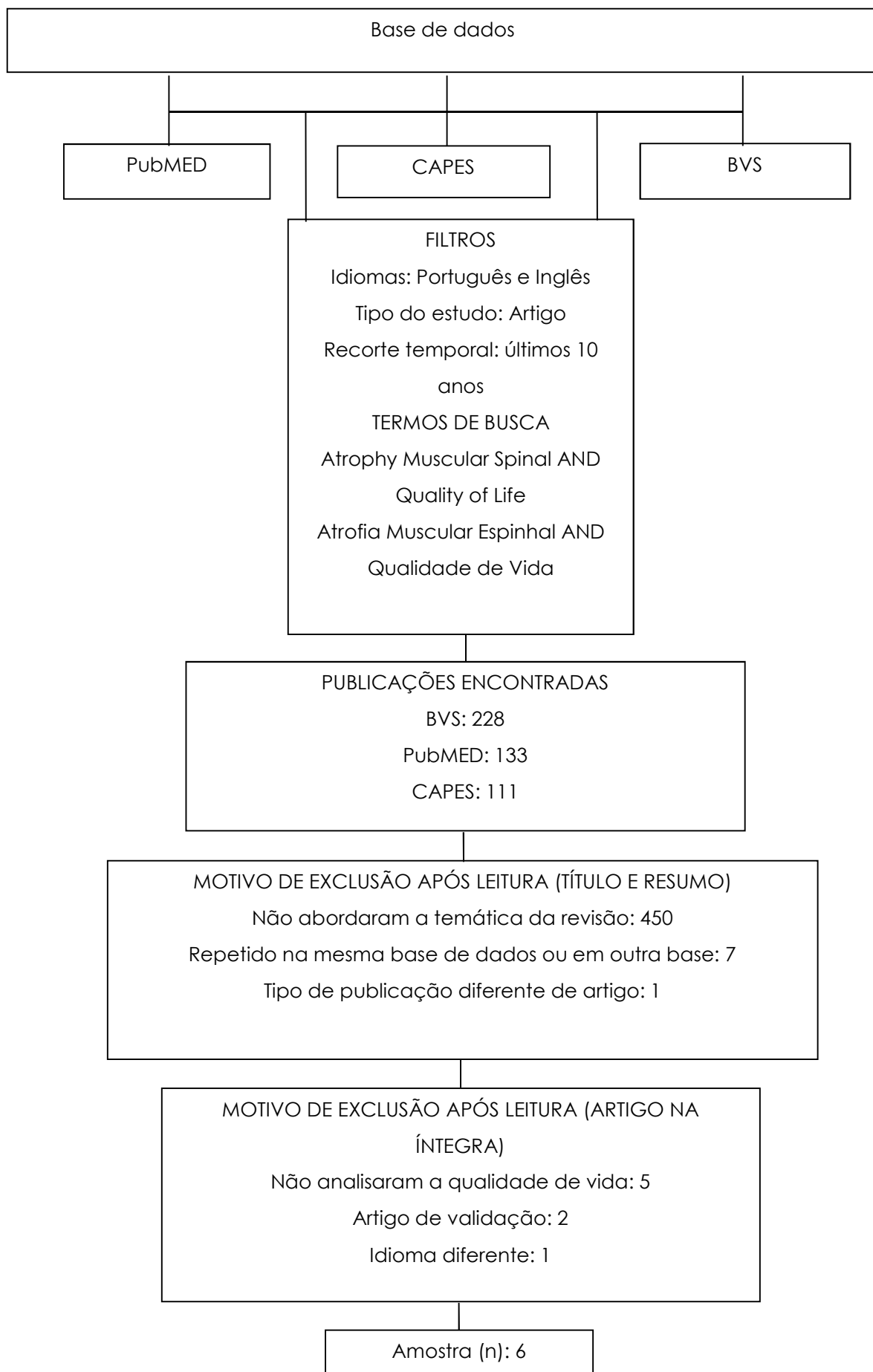


Figura 1. Critérios de seleção dos estudos

RESULTADOS

Primeiramente, a busca inicial resultou em um total de 472 artigos das bases BVS, PubMed e CAPES, dos quais foram selecionados 14 através da leitura dos títulos e resumos. Após a segunda fase de aplicação dos critérios de inclusão e exclusão foram excluídos oito estudos, cinco por não analisarem a qualidade de vida, dois por serem estudos de validação e outro por estar na língua japonesa. Foram selecionados seis artigos, todos publicados na língua inglesa, entre os anos de 2011 a 2017. A média do fator de impacto foi de 3.572, onde o menor foi de 2.013¹⁵ e o maior de 8.320¹⁷. Os artigos foram resumidos no Quadro 1.

A média do tamanho das amostras foi de 81 pacientes. O maior número amostral foi de 265¹³ e o menor de 12¹⁶. Houve maior prevalência do sexo masculino¹³⁻¹⁵. Cinco estudos foram do tipo transversal e apenas um longitudinal¹⁷. Um artigo analisou a qualidade de vida de um tipo específico de AME (tipo I)¹⁶, e os demais analisaram dois ou mais tipos, de

forma comparativa. Dois estudos analisaram a qualidade de vida sob a percepção dos pais e sob sua própria percepção^{14,17}. Dois estudos relacionaram a qualidade de vida com a função motora^{15,16}.

Um artigo utilizou o questionário SF-36⁸ e outro o AUQEI¹⁵. Dois artigos utilizaram o PedsQL^{16,17}, enquanto outros dois analisaram a qualidade de vida dos pacientes por meio do PedsQL™ 3.0 Neuromuscular Module^{13,14}, que é um questionário desenvolvido para analisar de forma específica a qualidade de vida de crianças de 2 a 18 anos com distúrbios neuromusculares, especificamente a AME. O PedsQL™ 3.0 Neuromuscular Module apresenta 25 itens e engloba 3 escalas: 1- Sobre a minha doença neuromuscular/ do meu filho; 2- Comunicação; e 3- Recursos familiares. As escalas são compostas por auto-avaliação das crianças e avaliação da qualidade de vida pelos pais. As pontuações variam de 0 a 100, onde os valores mais altos indicam uma melhor qualidade de vida¹⁸.

Quadro 1. Síntese dos artigos que fizeram parte da revisão

| Autores, Ano, Título, Local do estudo, Fator de impacto | Objetivos | Tipo de estudo, Amostra, Instrumentos de avaliação da QV | Principais resultados referentes à QV |
|--|---|---|--|
| - Reenen et al. ⁸ - 2016 - <i>Correlates of health related quality of life in adult patients with Spinal Muscular Atrophy</i> - Holanda - Fator de impacto: 2.605 | - Avaliar a QV em pacientes adultos com AME e comparar com aspectos da doença, a fim de investigar suas relações. | - Estudo transversal - 62 pacientes adultos com AME, com média de idade de 41,7 anos, sendo 55% mulheres. 4 pacientes do tipo I; 21 do tipo II; 13 do tipo IIIa; 20 do tipo IIIb; 4 do tipo IV. - Instrumento: SF-36 | - As pontuações em PCS foram menores e as pontuações em MCS foram mais altas que na população de referência saudável. Pacientes com tipos mais leves da AME relataram piores pontuações nos domínios "saúde geral", "funcionamento social", "saúde mental" e "funcionamento emocional". |
| - Klug et al. ¹³ - 2016 | - Analisar de forma | - Estudo transversal | - Pacientes do tipo III tiveram melhor QV em |

| | | | |
|--|---|---|--|
| <p>- <i>Disease burden of Spinal Muscular Atrophy in Germany</i> - Alemanha - Fator de impacto: 3.507</p> | <p>detalhada os custos econômicos da doença para a família, comparando-se os subtipos I, II e III, e a QV relacionada à saúde.</p> | <p>- 265 pacientes com AME, com média de idade de 19 anos e 59% sendo do sexo masculino. 20 pacientes do tipo I; 115 do tipo II; 130 do tipo III. - Instrumento: PedsQL™ 3.0 Neuromuscular Module</p> | <p>comparação com o tipo I. Pacientes do tipo II em comparação com o tipo III não tiveram diferenças significativas. As piores pontuações foram identificadas nos itens "doença neuromuscular" e "recursos da família".</p> |
| <p>- Kocova et al.¹⁴ - 2014 - <i>Health Related Quality of Life in Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy in the Czech Republic</i> - República Checa - Fator de impacto: 2.018</p> | <p>- Obter resultados sobre a QV de pacientes com AME da República Checa em comparação com dados dos EUA, a fim de se melhorar os cuidados com a saúde.</p> | <p>- Estudo transversal - 35 crianças com AME, sendo 60% de pacientes do sexo masculino, com idade mínima de 3 anos e máxima de 18 anos. 4 pacientes do tipo I; 23 do tipo II; 8 do tipo III. - Instrumento: PedsQL™ 3.0 Neuromuscular Module</p> | <p>- Em comparação com os dados dos EUA, os dados Checos mostraram uma pior QV, principalmente no domínio de recursos familiares. A melhor pontuação foi alcançada no domínio sobre comunicação. No total, os pais apresentaram pontuações piores que as crianças.</p> |
| <p>- Oliveira e Araújo.¹⁵ - 2011 - <i>Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy</i> - Rio de Janeiro - Fator de impacto: 2.013</p> | <p>- Objetivo: Determinar o nível de QV em uma coorte de crianças e adolescentes com AME e estudar sua relação com a habilidade motora.</p> | <p>- Estudo transversal - 33 crianças, sendo 51,5% do sexo masculino, com idade acima de 4 anos. 14 pacientes do tipo II e 19 do tipo III. - Instrumento: AUQEI</p> | <p>- Não houve diferenças nos resultados de QV entre os tipos. Apesar de haver bastante limitações ortopédicas, os pacientes tiveram uma boa QV. A progressão da doença com perda de capacidades reflete em resultados sobre a QV.</p> |
| <p>- Polido et al.¹⁶ - 2017 - <i>Matching pairs difficulty in children with spinal muscular atrophy type I</i> - Fator de impacto: 2.969</p> | <p>- Objetivo: Avaliar o desempenho cognitivo através da resolução de tarefas e investigar a relação entre função motora, independência funcional e QV de crianças com AME do tipo I.</p> | <p>- Estudo transversal - 12 crianças com idades entre 3 e 9 anos, todos com AME do tipo I. Grupo controle: 12 crianças com idades entre 3 e 9 anos. - Instrumento: PedsQL</p> | <p>- O estudo mostrou que as crianças com mais dificuldade em explorar o ambiente apresentaram pior QV, desempenho cognitivo e função social. Uma maior interação ambiental resulta em maior independência funcional e maior QV.</p> |
| <p>- McDermott et al.¹⁷ - 2012</p> | <p>- Objetivo: Caracterizar a história natural</p> | <p>- Estudo longitudinal - 79 pacientes com AME dos tipos II e III,</p> | <p>- As crianças com AME do tipo II classificaram sua QV física mais elevada do que</p> |

| | | | |
|---|--|---|--|
| <p>- <i>Prospective cohort study of spinal muscular atrophy types 2 and 3</i> - Fator de impacto: 8.320</p> | <p>da AME dos tipos II e III ao longo do tempo e relatar dados sobre resultados clínicos e biológicos.</p> | <p>diagnosticados antes dos 19 anos de idade, ao longo de 48 meses. 41 pacientes do tipo II e 38 do tipo III. - Instrumento: PedsQL™ 4.0 Generic Core Module.</p> | <p>seus pais. O tipo II classificou a sua QV pior em relação ao tipo III. Não houve alterações significativas na QV ao longo do tempo.</p> |
|---|--|---|--|

Legenda: QV: Qualidade de vida; SF-36: *Medical Outcomes Study 36 – Item Short – Form Health Survey*; MCS: Saúde mental; PCS: Saúde física; PedsQL: *Pediatric Quality of Life Inventory*™; AUQEI: *Autoquestionnaire Qualite´ de Vie Infant Image*´.

DISCUSSÃO

Analisar a qualidade de vida do ponto de vista do paciente com AME e da família possibilita aos profissionais entender melhor o estado de saúde como, por exemplo, o comprometimento individual resultante de sintomas e deficiências, além de identificar os efeitos da doença em outros aspectos da vida, reconhecendo áreas dentro do ambiente familiar que podem ser melhoradas^{13,19}.

Dois estudos compararam a qualidade de vida de crianças com AME com grupo de referência saudável^{8,16}. Um estudo demonstrou que pacientes com AME apresentaram pior qualidade de vida no contexto físico e mental⁸. Já o outro, observou que crianças com mais dificuldade em explorar o ambiente apresentaram pior qualidade de vida, desempenho cognitivo e função social. Uma maior interação ambiental resulta em maior independência funcional e melhor qualidade de vida. Houve uma diferença significativa no desempenho cognitivo destes pacientes em relação ao grupo controle, com um desempenho mais fraco e a necessidade de maior tempo para completar as tarefas. Crianças com AME do tipo I têm controle motor global muito fraco. Há a hipótese de algum comprometimento cognitivo nesta população, mas não há evidências de que os erros genéticos também podem causar

comprometimento cognitivo ou que a falta de interação no ambiente é responsável pelas dificuldades¹⁶. Os estudos^{8,16} apresentam resultados semelhantes, mostrando que a qualidade de vida de crianças com AME é pior em relação a um grupo de referência saudável.

Quatro estudos analisaram a qualidade de vida por meio do questionário PedsQL™^{13,14,16,17}. Destes, dois utilizaram o PedsQL™ 3.0 Neuromuscular Module^{13,14}. Em ambos os estudos, as pontuações foram piores nos itens sobre “doença neuromuscular”, no qual, o fator que mais influenciou na qualidade de vida foi em relação a fraqueza muscular¹⁴; e “recursos da família”, pelo fato de que uma grande porcentagem de um dos membros da família, no caso, a mãe, especialmente de crianças do tipo I¹³, necessitou reduzir sua carga horária ou deixar o emprego, para cuidar melhor do filho, levando a uma redução da renda familiar e uma dificuldade de planejamento de atividades sociais^{13,14}. Em relação ao PedsQL, os resultados mostraram que crianças do tipo I tiveram pior qualidade de vida¹⁶ e crianças com AME do tipo II apresentaram qualidade de vida pior em relação ao tipo III¹⁷. É consenso que a qualidade de vida destes pacientes se mostrou pior, devido aos sintomas da própria doença e pela necessidade de atenção de forma integral da família^{13,14}. Em relação aos tipos da doença, os

estudos^{16,17} mostraram, de forma semelhante, que a qualidade de vida é pior no tipo I.

Um estudo analisou a qualidade de vida em relação a capacidade funcional de crianças e adolescentes¹⁵, por meio do questionário *Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Image* (AUQEI) e mostrou que a função motora e a qualidade de vida não foram tão ruins quanto se esperava, independentemente do tipo específico (tipos II ou III). Apesar de haver importantes limitações funcionais e ortopédicas, a qualidade de vida se mostrou positiva para os tipos II e III como um todo, em aspectos sobre autonomia, função, lazer e família¹⁵. Foi constatado que grande parte da amostra necessitou de cuidados ortopédicos, porém, mais da metade destes pacientes realizavam terapia por meio da fisioterapia motora e mais da metade iniciou a terapia após dois anos de idade¹⁵. Já crianças classificadas no tipo I, que apresentam uma interação restrita com o meio ambiente, devido a grave paralisia e comunicação reduzida, apresentaram uma pior qualidade de vida¹⁶. De acordo com os resultados encontrados, a qualidade de vida é melhor para aqueles pacientes que realizam terapias e têm maior participação no ambiente, diferente daqueles que têm sintomas mais severos e não têm uma participação eficaz.

Em relação a qualidade de vida de acordo com os tipos da doença, pacientes que apresentam tipos mais leves (tipos II, III e IV) mostraram uma melhor qualidade de vida em comparação ao tipo I¹³. Além da qualidade de vida, o estudo buscou analisar o impacto financeiro da doença e foi observado que, mesmo necessitando de dispositivos ventilatórios, nem todos os pacientes classificados no tipo I tinham acesso a um

atendimento médico e psicológico eficaz¹³. Em contrapartida, um estudo mostrou que a qualidade de vida nestes pacientes, com tipos mais leves, foi pior em relação ao tipo mais grave⁸. Isso se deve ao fato de que as limitações físicas de pacientes que apresentam tipos mais graves estão presentes desde o início da vida²⁰. Já pacientes que apresentam tipos mais leves, inicialmente apresentam um desenvolvimento motor grosso normal, com início tardio e progressivo da fraqueza muscular e demais complicações^{5,17}. Ao comparar os tipos II e III, dois estudos não demonstraram diferenças significativas^{13,15}. Houve divergência entre os resultados apresentados em relação aos tipos da doença. Os fatores que influenciaram na análise foram financeiros e psicológicos devido ao avanço da doença.

Um estudo teve como objetivo analisar a qualidade de vida de acordo com a progressão da doença¹⁷. Há uma visão que sugere que, de acordo com a progressão da doença, a criança perde a capacidade de andar e, a partir disso, pode ter novas reflexões a respeito da qualidade de vida¹⁶. Como a evolução da doença requer uma maior necessidade de assistência aos cuidados devido principalmente à degradação da função motora e do sistema respiratório, a qualidade de vida pode diminuir ao longo do tempo¹⁵, o que é comprovado através da análise da qualidade de vida de pacientes adultos pelo SF-36⁸. O referido estudo mostrou que pacientes com tipos leves e início tardio (tipos IIIb e IV) apresentaram pontuações baixas em "limitações de funções devido a problemas emocionais" e "saúde mental", resultando em uma qualidade de vida mental reduzida⁸. Apesar dessa visão, um estudo analisou a

qualidade de vida de pacientes com AME dos tipos II e III ao longo de dois anos e mostrou que não houve diferenças significativas na percepção das crianças¹⁷. Porém, dois anos parece não ser um tempo suficiente para observar mudanças significativas na qualidade de vida destes pacientes.

Dois estudos avaliaram aspectos financeiros que a doença traz ao paciente e à família como um todo^{13,14}. Um dos estudos¹³ revelou que a média de despesas relacionada à saúde de pacientes com AME na Alemanha foi cerca de 14 vezes maior do que a média de despesas de outros pacientes. Os resultados mostraram que o tipo I da AME exige um maior custo em comparação aos tipos II e III. Apesar desse grupo de pacientes necessitar de maiores cuidados respiratórios em relação aos demais, foi constatado que nem todas as crianças receberam assistência ventilatória, o que sugere uma baixa disponibilidade de tratamento, provocando conseqüentemente uma menor qualidade de vida¹³. Dados sobre a qualidade de vida de pacientes da República Checa em comparação com os Estados Unidos se mostraram piores principalmente na parte de "recursos familiares", pois na República Checa não há muitas disponibilidades de ajuda nos cuidados do paciente com AME, a não ser quando se refere a uma necessidade de hospitalização. Diante da situação, um dos membros da família necessita deixar o emprego para cuidar do filho, o que leva a uma maior redução da renda familiar¹⁴. O serviço de saúde privado é inacessível à maioria das famílias e o serviço de saúde público apresenta um baixo nível de assistência em relação às pessoas com deficiência¹⁴. As políticas de saúde pública devem garantir que crianças diagnosticadas

com AME do tipo I recebam não só ventilação mecânica, mas também equipamentos que auxiliem em uma melhor interação, motivando o aprendizado, a comunicação e atividades recreativas para essas crianças¹⁷.

Três estudos^{13,14,17} buscaram analisar a qualidade de vida das crianças através do ponto de vista dos pais e mostraram piores resultados. Explica-se pelo fato de se tratar de uma doença que afeta os filhos. Apesar disso, a assistência psicológica à família se mostrou insuficiente¹³. Em crianças mais novas, a depressão parece ser rara. Porém, se torna evidente à medida que a criança se aproxima da adolescência e se frustra com a pouca mobilidade, o que explica a necessidade de assistência psicológica à família^{21,22}. Outro motivo é a incapacidade que os pais apresentam de programar atividades de lazer em família, devido aos cuidados que as crianças necessitam em tempo integral e a assistência social reduzida relacionada aos cuidados destes pacientes³. As crianças classificaram sua qualidade de vida, especialmente em "saúde física", mais elevada do que seus pais, particularmente pacientes com AME do tipo II¹⁷.

CONCLUSÃO

Os dados mostraram que a qualidade de vida dos pacientes com AME é pior em diferentes aspectos do cotidiano e que cada paciente tem a sua própria especificidade. Os fatores que levam a esses resultados variam, principalmente, de acordo com a baixa condição financeira da família, pouca assistência à saúde e a participação reduzida da criança no meio em que vive. Pelo ponto de vista dos pais, a qualidade de vida das crianças

se mostrou pior. Não houve diferenças na qualidade de vida entre os tipos II e III, porém se torna pior a medida que a criança cresce e perde suas capacidades funcionais. De forma geral, o tipo I apresentou piores resultados devido a necessidade de maiores cuidados com a saúde e menor participação na sociedade.

Medidas da avaliação da qualidade de vida de pacientes com doença neuromuscular progressiva têm grande importância, para que a família e o paciente como um todo sejam amparados da melhor forma possível. Os dados sugerem a necessidade de atenção a essa população em diferentes aspectos, como assistência financeira relacionada aos cuidados com a saúde, assistência psicológica e inclusão social. A criança e a família devem receber apoio de forma contínua, pois mesmo que haja uma boa adaptação, a progressão da doença traz prejuízos a longo prazo.

REFERÊNCIAS

1. Sugarman EA, Nagan N, Zhu H, Akmaev VR, Zhou Z, Rohlfis EM, Flynn K, Hendrickson BC, Schöll T, Sirko-Osadsa DA, Allitto BA. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(1):27-32.
2. Haaker G, Fajak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. *Appl Clin Genet.* 2013;6(11):113-120.
3. Kobayashi DT, Shi J, Stephen L, Ballard KL, Dewey R, Mapes J, Chung B, McCarthy K, Swoboda KJ, Crawford TO, Li R, Plasterer T, Joyce C, Chung WK, Kaufmann P, Darras BT, Finkel RS, Sproule DM, Martens WB, McDermott MP, Vivo DC, Walker MG, Chen KS. SMA-MAP: A Plasma Protein Panel for Spinal Muscular Atrophy. *PLoS One.* 2013;8(4):e60113.
4. Bowerman M, Murray LM, Boyer JG, Anderson CL, Kothary R. Fasudil improves survival and promotes skeletal muscle development in a mouse model of spinal muscular atrophy. *BMC Medicine.* 2012;10:24.
5. Piepers S, van den Berg LH, Brugman F, Scheffer H, Ruitkamp-Versteeg M, van Engelen BG, Faber CG, de Visser M, van der Pol WL, Wokke JH. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. *J Neurol.* 2008;255(9):1400-4.
6. Silva MCV, Przysienzny A, Capellani, OJ. Síndrome de Werdnig-Hoffman (amiotrofia espinal do tipo 1): relato de caso. *Arq. Catarin. Med.* 2013;42(1):96-99.
7. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis and Management in a New Therapeutic Era. *Muscle Nerve.* 2015;51(2):157-167.
8. Klug C, Katz OS, Thiele S, Schorling E, Zowe J, Reilich P, Walter MC, Nagels KH. Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. *Orphanet J. Rare Dis.* 2016;11(58).
9. Krosschell KJ, Scott CB, Maczulski JA, Lewelt AJ, Reyna SP, Swoboda KJ. Reliability of the Modified Hammersmith Functional Motor Scale in Young Children with Spinal Muscular Atrophy. *Muscle Nerve.* 2011;44(2):246-251.
10. Haaker G, Fajak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. *Appl Clin Genet.* 2013;6(11):113-120.
11. Uzark K, King E, Cripe L, Spicer R, Sage J, Kinnett, Wong B, Pratt J, James W, Varni JW. Health-Related Quality of Life in Children and Adolescents With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics.* 2012;130(6).
12. Iannaccone ST, Hynan LS, Morton A, Buchanan R, Limbers CA, Varni JW. The PedsQL in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Generic Core Scales and Neuromuscular Module. *Neuromuscul Disord.* 2009;19(12):805-12.
13. Reenen ETK, Wadman RI, Visser-Meily JM, van den Berg LH, Schröder C, van der Pol WL. Correlates of health related quality of life in adult patients with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2016;54(5):850-855.
14. Kocova H, Dvorackova O, Vondracek P, Haberlova J. Health-Related Quality of Life in Children and Adolescents With Spinal Muscular Atrophy in the Czech Republic. *Pediatric Neurology.* 2014;50(6):591-594.
15. Oliveira CM, Araújo APQC. Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2011(15):36-39.
16. Polido GJ, Barbosa AF, Morimoto CH, Caromano FA, Favero FM, Zanoteli E, Reed UC, Voos MC. Matching pairs difficulty in children with spinal muscular atrophy type I. *Neuromuscul Disord.* 2017;(27)419-427.

17. Kaufmann P, McDermott MP, Darras BT, Finkel RS, Sproule DM, Kang PB, Oskoui M, Constantinescu A, Gooch CL, Foley R, Yang ML, Tawil R, Chung WK, Martens WB, Montes J, Battista V, O'Hagen J, Dunaway S, Flickinger J, Quigley J, Riley S, Glanzman AM, Benton M, Ryan PA, Punyanitya M, Montgomery MJ, Marra J, Koo B, Vivo DC. Prospective cohort study of spinal muscular atrophy types 2 and 3. *Neurology*. 2012;79(18):1889–1897.
18. Iannaccone ST, Hynan LS, Morton A, Buchanan R, Limbers CA, Varni JW. The PedsQL™ in Pediatric Patients with Spinal Muscular Atrophy: Feasibility, Reliability, and Validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Generic Core Scales and Neuromuscular Module. *Neuromuscul Disord*. 2009;19(12):805–812.
19. Black N. Patient reported outcome measures could help transform healthcare. *BMJ*. 2013; 346:f167.
20. Bach JR, Vega J, Majors JBS, Friedman AL. Spinal Muscular Atrophy Type 1 Quality of Life. *Am J Phys Med Rehabil* 2003;82:137-142.
21. Laufersweiler-Plass C, Rudnik-Schoneborn S, Zerres K, Backes M, Lehmkuhl G, Gontard A von. Behavioural problems in children and adolescents with spinal muscular atrophy and their siblings. *Dev Med Child Neurol*. 2003;45:44-49.
22. von Gontard A, Backes M, Laufersweiler-Plass C, Lehmkuhl G, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. Psychopathology and familial stress-comparison of boys with Fragile X syndrome and spinal muscular atrophy. *J Child Psychol Psychiatry*. 2002;43:949-957.