

NÍVEL DE INDEPENDÊNCIA NAS ATIVIDADES DE VIDA DIÁRIA DE PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Independence level in the daily life activities of patients with duchenne muscular dystrophy

RESUMO: O objetivo deste estudo foi analisar a independência nas atividades de vida diária (AVD's) de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), relacionando com a fase de estadiamento da doença, o início dos sintomas e a idade do paciente. Estudo transversal, cuja amostra foi composta por 30 pacientes com DMD. Foram utilizados no presente estudo a escala Vignos para analisar a fase de estadiamento da doença; e o Índice de Barthel Modificado para avaliar as AVD's. Os participantes tinham média de idade de 14,1 ($\pm 4,1$) anos e apresentaram na escala Vignos média de 7,13 ($\pm 1,4$). As AVD's mais acometidas foram subir escadas, transferência cadeira/cama, vestimenta e o uso da cadeira de rodas, sendo que 63,3% dos pacientes tiveram dependência severa. O Índice de Barthel Modificado apresentou forte correlação negativa com a escala Vignos, e não teve correlação com a idade do paciente e o início dos sintomas. Conclui-se que quanto maior a fase de estadiamento da doença, menor a independência funcional dos pacientes com DMD.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne. Progressão da doença. Atividades de vida diária.

ABSTRACT: The aim of this study was to analyze the independence of Duchenne muscular dystrophy (DMD) in the daily life activities (ADL), related to the staging phase of the disease, the onset of symptoms and the age of the patient. A cross-sectional study, whose sample consisted of 30 patients with DMD. The Vignos scale was used in the present study to analyze the staging phase of the disease; And the Modified Barthel Index to evaluate ADLs. Participants had a mean age of 14.1 (± 4.1) years and presented a mean Vignos score of 7.13 (± 1.4). The most affected AVDs were climbing stairs, chair / bed transfer, clothing and the use of the wheelchair, and 63.3% of the patients had severe dependence. The Modified Barthel Index presented a strong negative correlation with the Vignos scale and had no correlation with the age of the patient and the onset of symptoms. It is concluded that the longer the staging phase of the disease, the lower the functional independence of patients with DMD.

Keywords: Muscular Dystrophy. Duchenne, Disease Progression. Activities of Daily Living.

Hudson Kássio Dias Souza¹
Sávylla Sklabrynne Silva Costa²
Andreza Prestes dos Santos²
Fabrina de Oliveira S. Cupertino de Barros³
Maysa Ferreira Martins Ribeiro⁴
Cejane Oliveira Martins Prudente⁴

1- Discente do curso de fisioterapia da Pontifícia Universidade Católica de Goiás;

2- Fisioterapeuta pela Pontifícia Universidade Católica De Goiás;

3- Fisioterapeuta do Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação dr. Henrique Santillo, Goiânia-Goiás.

4- Fisioterapeuta, Doutora, docente do curso de Fisioterapia da Universidade Estadual De Goiás e Pontifícia Universidade Católica De Goiás.

E-mail: diassouzah@gmail.com

Recebido em: 02/11/2019

Revisado em: 22/12/2019

Aceito em: 07/01/2020

INTRODUÇÃO

As distrofias musculares são caracterizadas por fraqueza muscular e atrofia¹, particularmente de início precoce e de natureza progressiva². Na Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), a forma mais grave dessas doenças, o dano muscular esquelético leva à completa paralisia e morte dos doentes³.

A DMD leva a um agravamento da independência funcional e deterioração da qualidade de vida tanto para as crianças como para suas famílias⁴. Inicialmente os membros inferiores são acometidos com pseudo-hipertrofia dos músculos afetados e, em seguida, os membros superiores, com aumento intersticial do tecido conjuntivo e nos estágios avançados aumento significativo de gordura⁵.

Os sinais clínicos principiam antes dos cinco anos de idade e, são notórios por apresentação de quedas frequentes e dificuldades para subir escadas, correr e levantar-se do chão, podendo estar associadas com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor⁶. Na DMD a perda da deambulação ocorre por volta dos nove anos de idade em consequência do quadro da fraqueza muscular progressiva e avanços dos encurtamentos que acometem os membros inferiores⁷. É uma doença com progressão para a dependência total na realização de atividades de vida diária, devido à perda gradual de força⁸, ocasionando em última instância à dependência de cadeira de rodas⁹.

Mesmo a evolução da doença sendo inevitável, um importante objetivo do tratamento é prolongar o tempo de deambulação¹⁰. Acredita-se que a

manutenção da marcha diminui a atrofia por desuso e a osteoporose, evita a rápida progressão da escoliose, garantindo mais independência¹⁰. Embora os avanços no tratamento tenham aumentado o tempo de sobrevivência, a independência funcional ainda é pobre¹¹. De acordo com estudos recentes de história natural da DMD, as complicações como a cardiomiopatia e insuficiência respiratória, levam os pacientes ao óbito antes da terceira ou quarta década de vida¹².

Sabendo que o declínio na execução das atividades de vida diária (AVD'S) afeta a independência funcional desses indivíduos, é importante que essas variáveis sejam avaliadas durante o curso da doença. A partir de avaliações frequentes é possível realizar medidas preventivas e intervenções específicas para esta população, possibilitando fundamentar tanto o tratamento, como as pesquisas na área de reabilitação.

Esse estudo foi realizado com objetivo de analisar a independência nas AVD'S de pacientes com DMD, relacionando com a fase de estadiamento da doença, o início dos sintomas e a idade do paciente.

MATERIAIS E MÉTODOS

Estudo descritivo e transversal, realizado em um Centro de Reabilitação e Readaptação de Goiânia-GO. A coleta de dados ocorreu de outubro a dezembro de 2016.

Foram incluídos no estudo todos os pacientes com diagnóstico confirmado de DMD e seus cuidadores informais familiares e que estivessem no momento da coleta de dados em processo de reabilitação. Foram excluídos os

pacientes com outras doenças neurológicas associadas e os cuidadores profissionais.

Os instrumentos utilizados no presente estudo foram a escala Vignos (avalia fase de estadiamento da doença), o Índice de Barthel Modificado (avalia AVD's), e uma ficha de perfil sociodemográfico (com informações gerais sobre os pacientes).

A escala Vignos possui classificação da função de 0 a 10. Quanto maior a classificação, pior é o desempenho funcional. A sua aplicação é realizada através de um método simples e de fácil execução. As atividades funcionais realizadas são direcionadas para os membros inferiores, que são os mais afetados com a evolução da doença¹³.

O Índice de Barthel Modificado aplicado no estudo foi proposto por Shah, Vanclay e Cooper¹⁴, com versão traduzida e validada em língua portuguesa¹⁵. Este instrumento avalia o nível de independência para a realização de dez AVD's: alimentação, higiene pessoal, uso do banheiro, banho, continência do esfíncter anal, continência do esfíncter vesical, vestir-se, transferências cama-cadeira, subir e descer escadas e deambulação ou manuseio da cadeira de rodas (alternativo para cadeira de rodas). Após sua aplicação, é efetuada a somatória dos pontos em cada item, gerando um escore total. O paciente pode ser classificado nos seguintes níveis funcionais: dependência total- 10 pontos; dependência severa-11 a 30 pontos; dependência moderada- 31 a 45 pontos; ligeira dependência- 46 a 49 pontos e independência total- 50 pontos¹⁵.

Primeiramente os pacientes e seus cuidadores foram selecionados seguindo os

critérios de inclusão e exclusão do estudo, a partir de informações fornecidas pelos profissionais ligados à reabilitação da instituição. A aplicação dos procedimentos foi iniciada após a leitura e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pelos cuidadores e pacientes com idade igual ou superior a 18 anos e Termo de Assentimento pelos pacientes com idade inferior a 18 anos.

Os cuidadores responderam a ficha de perfil sociodemográfico e o Índice de Barthel Modificado. Os pacientes foram submetidos a avaliações físicas, para preenchimento da escala Vignos. As entrevistas seguiram de forma individual e em local reservado. A pesquisa seguiu todas as normas estabelecidas pela Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, e foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da PUC-Goiás (parecer nº 1.547.418).

Os dados foram analisados como o auxílio do *Statistical Packpage of Social Sciences (SPSS, 23.0)*. Em todas as análises estatísticas foram adotados um nível de significância de 5% ($p < 0,05$). A descrição do perfil sociodemográfico e clínico do grupo foi realizada por meio de frequência absoluta e relativa para as variáveis categóricas e estatísticas descritivas para as variáveis contínuas. A fim de verificar a relação do escore total do Índice de Barthel Modificado com as variáveis contínuas (fase de estadiamento da doença, início dos sintomas e idade do paciente), foi aplicada a correlação de *Spearman*.

RESULTADOS

Participaram do estudo 30 pacientes do sexo masculino com DMD, com idade mínima

de 4,0, máxima de 22,0, e média de 14,1 ($\pm 4,1$) anos. A Tabela 1 descreve o perfil sociodemográfico da amostra. Houve predominância de pacientes que estudam (73,3%), que são cuidados pelas mães (80,0%), e que são

os filhos mais novos da família (46,7%). A maioria não possui plano de saúde (76,7%), tem benefícios sociais (80,0%) e utiliza como transporte o carro próprio (63,3%).

Tabela 1. Descrição dos dados sociodemográficos dos pacientes com DMD.

Variáveis	n	%
Quem cuida do paciente		
Avó	3	10
Mãe	24	80
Pai	3	10
Paciente estuda		
Não	8	26,7
Sim	22	73,3
Paciente é		
Filho único	5	16,7
Filho mais novo	14	46,7
Filho do meio	4	13,3
Filho mais velho	7	23,3
Plano de Saúde		
Não	23	76,7
Sim	7	23,3
Benefícios Sociais		
Não	6	20
Sim	24	80
Transporte		
Carro	19	63,3
Ônibus	11	36,7

Quanto à renda mensal familiar, obteve-se o valor mínimo de 880,00 reais, máxima de 14.000,00 reais e média de R\$ 2.095,30 ($\pm 2.424,20$) reais.

A Tabela 2 descreve os dados referentes às idades de início dos sintomas, que fechou

diagnóstico, de início da reabilitação, e que parou de andar.

Com relação às terapias que são realizadas, a Fisioterapia foi a mais frequente (80,0%), seguida da Terapia Ocupacional (50,0%) e Hidroterapia (36,7%) (Tabela 3).

Tabela 2. Descrição dos dados clínicos dos pacientes com DMD.

Variáveis	Mediana	Média	Desvio Padrão	Mínimo	Máximo
Idade de início dos sintomas	4	3,87	1,93	1	7
Idade que fechou o diagnóstico	7	6,87	3,23	2	19
Idade que iniciou a reabilitação	7	6,73	2,63	1	11
Idade que parou de andar	9	9,52	2,36	7	17

Tabela 3. Descrição das terapias realizadas pelos pacientes.

Terapias	n	%
Fisioterapia		
Não	6	20
Sim	24	80
Fonoaudiologia		
Não	27	90
Sim	3	10
Psicologia		
Não	26	86,7
Sim	4	13,3
Terapia Ocupacional		
Não	15	50
Sim	15	50
Hidroterapia		
Não	19	63,3
Sim	11	36,7
Outros		
Não	27	90
Sim	3	10

A escala Vignos apresentou valor mínimo de 3,0, máxima de 9,0, e média de 7,13 ($\pm 1,4$). O Índice de Barthel Modificado teve pontuação mínima de 13,0, máxima de 49,0 e média de 28,13 ($\pm 9,2$). Segundo a classificação do Índice de Barthel Modificado, 63,3% dos pacientes possuem dependência severa e apenas 3,3% apresentam ligeira dependência (Tabela 4).

As AVD's mais acometidas segundo o Índice de Barthel Modificado foram subir escadas (média de 1,20), transferência cadeira/cama (média de 2,10), vestimenta

(média de 2,27) e uso da cadeira de rodas (média de 1,89).

Observou-se forte correlação negativa entre o Índice de Barthel e a escala Vignos, demonstrando que quanto maior a fase de estadiamento da doença, menor a independência funcional (Figura 1). Não houve correlação entre o Índice de Barthel Modificado e a idade do paciente ($r=-0,29$; $p=0,12$) e o início dos sintomas ($r=0,20$; $p=0,30$).

Tabela 4. Descrição da classificação segundo Índice de Barthel Modificado.

Índice de Barthel Modificado	n	%
Dependência severa	19	63,3
Dependência moderada	10	33,3
Ligeira dependência	1	3,3

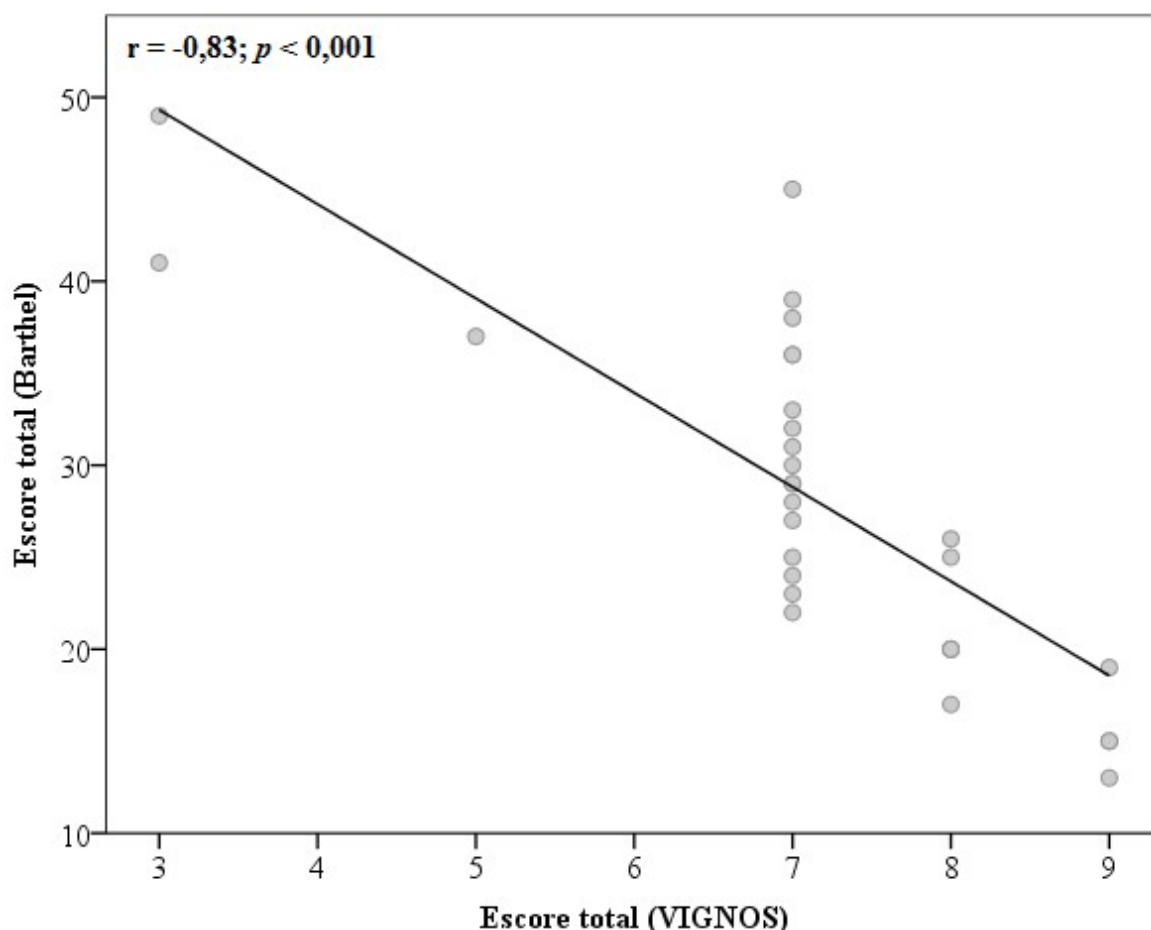


Figura 1. Correlação entre o Índice de Barthel Modificado e a escala Vignos.

DISCUSSÃO

Ao se considerar a independência de um indivíduo é preciso levar em conta a capacidade funcional e a realização das atividades cotidianas. Esse é um fator relevante para as doenças neurológicas, como também em outros distúrbios que acometem diversos sistemas. Conforme a progressão da DMD a funcionalidade e as atividades do dia a dia nos pacientes acometidos por essa doença, aos pouco vão se alterando¹⁶.

O presente estudo comparou a capacidade funcional dos pacientes nas atividades de vida diária, relacionando com a fase de estadiamento da doença, a idade e o início dos sintomas da DMD.

Os dados apresentados por este estudo quanto à média de idade de início dos sintomas (3,87 anos) corroboram com um estudo realizado pelo *US Centers for Disease Control and Prevention*. No referido estudo foi descrito que entre o terceiro e quinto ano de vida surgem as primeiras manifestações da doença, e que a atrofia muscular fica evidente com o passar dos anos¹⁷.

O diagnóstico precoce da DMD é indispensável para garantir às famílias um melhor planejamento de vidas. Segundo estudo feito pelo Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG) da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), a média de idade de diagnóstico definitivo é de 06 anos e

10 meses¹⁸, resultado aproximado ao encontrado nesta pesquisa, que apresentou diagnóstico com média de idade de 6,87 anos. A dificuldade no diagnóstico justifica-se pela falta de reconhecimento da doença pelos médicos¹⁸. Um estudo também encontrou atraso no diagnóstico, afirmando que as mães de meninos com diagnóstico tardio declararam que suas "queixas" não foram ouvidas¹⁹.

A média de idade que os pacientes pararam de andar (9,52 anos) no presente estudo é resultante do declínio constante na força muscular característica da DMD. A média de idade da perda da deambulação em um estudo publicado em 2012 foi aproximada ao presente estudo, por volta dos 10 anos, e evoluiu para a utilização de cadeiras de rodas²⁰.

Pacientes com distrofia podem ser avaliados de forma clássica e por meio de escalas²¹. A perda da força nem sempre ocorre com a mesma proporção que a perda funcional, para tanto é interessante correlacionar os instrumentos de avaliação de maneira que possam direcionar o tratamento, tendo em vista prevenir ou retardar o surgimento de complicações e potencializar a capacidade funcional e o nível e independência dos pacientes acometidos. É necessário acompanhar a redução da funcionalidade para que as adaptações sejam realizadas quando necessárias²².

Os resultados deste estudo quanto às AVD's descritas pelo Índice de Barthel Modificado, demonstram maiores dificuldades dos pacientes ao subir escadas, transferência cadeira/cama, vestimenta e uso da cadeira de rodas. Isso se deve à perda da função motora da cintura pélvica, e dos outros músculos como

os da cintura escapular, que são progressivamente afetados, ocorrendo de maneira ascendente, simétrica e bilateral²³.

A forte correlação negativa entre o Índice de Barthel Modificado e a escala Vignos apresentada pela amostra demonstra que quanto maior a fase de progressão da doença, menor é a independência funcional dos pacientes. Este dado confirma a importância destas escalas como medidas de avaliação da capacidade funcional de pacientes com DMD.

Segundo estudo realizado pela *Seoul National University College of Medicine*, as atividades funcionais necessitam do controle de tronco como suporte para se realizar movimentos, sendo que este deve proporcionar ao mesmo tempo estabilidade e mobilidade para que se possa executar as atividades manuais e a marcha. Na DMD a perda do controle de tronco ocorre em decorrência do comprometimento da musculatura proximal, o qual dificulta significativamente a musculatura axial².

Não houve correlação entre o Índice de Barthel Modificado e a idade do paciente e do início dos sintomas. A pequena variabilidade em relação à faixa etária da amostra (maioria entre 11 e 19 anos) é um possível fator que influenciou os resultados.

Os pacientes com DMD apresentam uma variabilidade de evolução clínica, o que pode dificultar previsões de prognóstico, principalmente quando há utilização, como base, somente a idade. Essa informação é importante para o entendimento da evolução da doença, especialmente considerando que há grande variação entre as pessoas acometidas²⁴.

CONCLUSÕES

Este estudo mostrou que as AVD's mais acometidas nos pacientes com DMD foram subir escadas, transferência cadeira/cama, vestimenta e o uso da cadeira de rodas, sendo que 63,3% dos pacientes tinham dependência severa. Quanto maior a fase de estadiamento da doença, menor a independência funcional dos pacientes com DMD. Não houve correlação entre a independência funcional e a idade do paciente e o início dos sintomas.

A pequena variação de faixa etária da amostra e a grande variabilidade de evolução clínica são possíveis fatores que influenciaram nos resultados obtidos no presente estudo. Os instrumentos escala Vignos e Índice de Barthel Modificado podem auxiliar os profissionais da saúde a traçar condutas e acompanhar a evolução clínica dos pacientes com DMD, garantindo independência funcional pelo maior tempo possível.

REFERÊNCIAS

- 1- Verhaart IE, Aartsma-Rus A. Gene therapy for duchenne muscular dystrophy. *Curr Opin Neurol.* 2012;25(5):588-96.
- 2- Jung IY, Chae JH, Park SK, Kim JH, Kim JY, Kim SJ, et al. The correlation analysis of functional factors and age with duchenne muscular dystrophy. *Ann Rehabil Med.* 2012;36(1):22-32.
- 3- Pichavant C, Aartsma-Rus A, Clemens PR, Davies KE, Dickson G, Takeda S, et al. Current status of pharmaceutical and genetic therapeutic approaches to treat DMD. *Mol Ther.* 2011;19(5):830-40.
- 4- Baiardini I, Minetti C, Bonifacino S, Porcu A, Klersy C, Petralia P, Balestracci S, Tarchino F, Parodi S, Canonica GW, Braido F. Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: The subjective impact on children and parents. *J Child Neurol.* 2011; 26(6):707-13.
- 5- Kenneth LT. Origins and early descriptions of duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve.* 2003; 28(4):402-22.
- 6- Bushby K. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010; 9(1):77-93.
- 7- Humbertclaude V, Hamroun D, Bezzou K, Bérard C, Boespflug-Tanguy O, Bommelaer C, et al. Motor and respiratory heterogeneity in Duchenne patients: implication for clinical trials. *Eur J Paediatr Neurol.* 2012;16(2):149-60.
- 8- Baumgartner M, Argüello D. Distrofia Muscular de Duchenne. *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica.* 2008;65(586): 315-8.
- 9- Flanigan KM, Dunn D, Larsen CA, Medne L, Bonnemann CB, Weiss RB. Becker muscular dystrophy due to an inversion of exons 23 and 24 of the DMD gene. *Muscle Nerve.* 2011;44(5):822-5.
- 10- Vuillerot C, Girardot F, Payan C, Fermanian J, Iwaz J, De Lattre C, et al. Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure. *Dev Med Child Neurol.* 2010;52(1):60-5.
- 11- Kenneson A, Bobo JK. The effect of caregiving on women in families with Duchenne/Becker muscular dystrophy. *Health Soc Care Community.* 2010;18(5):520-8.
- 12- Kieny P, Chollet S, Delalande P, et al. Evolution of life expectancy of patients with Duchenne muscular dystrophy at AFM Yolaine de Kepper Centre between 1981 and 2011. *Ann Phys Rehabil Med.* 2013;56(6):443-54.
- 13- Iwabe C. Escala medida da função motora (MFM). Novo instrumento de avaliação em doenças neuromusculares (tese de doutorado). Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas. 2009;12(5): 417-24.
- 14- Saha, S; Vanclay F, Cooper B. Improving the sensitivity of the Barthel index for stroke rehabilitation. *J. Clin. Epidemiol.* 1989;42(8):702-9.
- 15- Cincura C et al. Validation of the national institutes of health stroke scale, modified ranking scale and Barthel index in Brazil: the role of cultural adaptation and structures interviewing. *Carebravasc Dis.* 2009;27(2):119-22.
- 16- Melo ELA, Valdés MTM, Pinto JMS. Qualidade de vida de crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne. *Ensaio Cienc., Cienc. Biol. Agrar. Saúde. Rev Redalyc.* 2015;19(2):81-8.
- 17- Bushby K. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010;9(5):177-89.
- 18- Moreira A.S.S., Araújo A.P.Q.C. Não reconhecimento dos sintomas iniciais na atenção primária e a demora do diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne. *Revista Brasileira de Neurologia.* 2009;45(3):39-43.
- 19- Appleton RE; Nicolaides P. Early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. *Lancet.* 1995;13(345-8959):1243-4.

20- Herdy GVH, Ramos VG, Pinto RB, Costa GA, Torbey AFM. Alterações cardíacas em crianças com distrofia muscular de Duchenne. Anais do 67º Congresso Brasileiro de Cardiologia; Recife, PE, Brasil. Arq Bras Cardiol. 2012;99(3 supl. 1):81.

21- Sande LAPS, Okama LO et al. Encurtamentos encontrados na avaliação física de portadores de doenças neuromusculares. ConScientiae Saúde. 2010;9(4):649-58.

22- Lorencetti CT, Alves CRJ, Sande LAPS. Capacidade funcional da população de pacientes distróficos que utilizam o serviço de fisioterapia da Clínica da Unaerp. In: Congresso de Iniciação Científica e Pesquisa da Universidade de Ribeirão Preto – CONIC, 7, 2006, Ribeirão Preto. Anais do Conic, 7, 2006.

23-Bérard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J. The MFM collaborative Study Group. A motor function measure for neuromuscular diseases: construction and validation study. Neuromuscul Disord. 2005;15(7):463-70.

24-Lilian AYF, Fátima AC, Silvana MBA. Relação entre escore FES-DMD-subir e descer escada com escore Escala Vignos, idade e tempo de realização das atividades em meninos com Distrofia Muscular de Duchenne- Braz. J. Phys. Ther. 2014;18(6):513-20..