

Função motora e presença do sintoma de fadiga em indivíduos com Distrofia Muscular

Motor function and presence of fatigue symptoms in individuals with muscular dystrophies

Función motora y presencia de síntomas de fatiga en individuos con distrofia muscular

Geovane Balçanufu de Souza e Silva¹, Natália Guimarães Melo²,
Francine Aguilera Rodrigues da Silva³,
Graziella França Bernardelli Cipriano⁴, Letícia de Araújo Moraes⁵

1.Fisioterapeuta. Especialista em Saúde Funcional e Reabilitação. Setor de fisioterapia Neuro funcional adulto. Centro de Reabilitação, Orientação e Assistência ao Encefalopata. Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-6971-3103>

2.Fisioterapeuta. Especialista em Saúde Funcional e Reabilitação. Setor de Fisioterapia. Centro de Referência em Atenção à Saúde da Pessoa Idosa (CRASPI), Prefeitura de Goiânia. Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-6971-3103>

3.Fisioterapeuta. Doutora em Ciências da Saúde. Escola de Ciências Sociais e da Saúde (ECISS). Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-GO). Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-1368-7924>

4.Fisioterapeuta. Doutora em Ciências da Saúde. Programa de Pós-Graduação em Ciências e Tecnologias em Saúde (PGCTS), Universidade de Brasília (UnB). Brasília-DF, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-2799-8021>

5.Fisioterapeuta. Doutora em Ciências e Tecnologias em Saúde. Curso de Fisioterapia. Universidade Estácio de Sá de Goiás. Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-2799-8021>

Resumo

Introdução. As distrofias musculares são doenças neuromusculares de característica hereditária e degenerativa caracterizando o grupo das miopatias tendo como principal sintoma a fraqueza muscular progressiva e a fadiga, causando maior incapacidade funcional. **Objetivo.** Analisar e correlacionar a função motora e presença do sintoma de fadiga em pacientes com distrofia muscular. **Método.** Trata-se de um estudo quantitativo e transversal. Foi analisado o perfil sociodemográfico dos participantes, a Escala de Severidade da fadiga (FSS) Dinamometria manual, Medida da Função Motora (MFM-32) e *Medical Research Council* (MRC) foram utilizados como instrumentos de avaliação. **Resultados.** A amostra foi composta por 66 participantes, divididos em 3 grupos, Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), Distrofia Muscular de Cinturas (DMC) e Distrofia Miotônica de Steinert (DMS), a maioria do sexo masculino 39(59,1%). Os pacientes com DMD apresentaram escores inferiores na MFM-32 em relação as demais (23,5±12,6). A fadiga foi relatada em 45 (68,2%) participantes, em sua maioria de forma moderada 24 (36,4), com prevalência maior nos indivíduos com DMS, entretanto, não foi observada diferença significativa entre os grupos. Não houve correlação entre as variáveis analisadas. **Conclusão.** A função motora apresenta-se prejudicada principalmente nos indivíduos com DMD. A fadiga está presente na maioria dos participantes, com uma maior prevalência nos na DMS, porém não há correlação entre estas duas variáveis avaliadas.

Unitermos. Distrofias musculares; fadiga; fraqueza muscular; atividade motora

Abstract

Introduction. Muscular dystrophies are hereditary and degenerative neuromuscular diseases characterizing the group of myopathies whose main symptom is progressive muscle weakness and fatigue, causing greater functional disability. **Objective.** To analyze and correlate motor function and the presence of fatigue symptoms in patients with muscular dystrophy. **Method.**

This is a quantitative and cross-sectional study. The sociodemographic profile of the participants was analyzed, the Severity of Fatigue Scale (FSS) Hand dynamometry, Motor Function Measure (MFM-32) and Medical Research Council (MRC) were used as evaluation instruments. **Results.** The sample consisted of 66 participants, divided into 3 groups, Duchenne Muscular Dystrophy (DMD), Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMDs) and Steinert Myotonic Dystrophy (DMS), most males 39 (59.1%). Patients with DMD had lower scores on the MFM-32 compared to the others (23.5 ± 12.6). Fatigue was reported in 45 (68.2%) participants, mostly moderately 24 (36.4), with a higher prevalence in individuals with DMS, however, no significant difference was observed between groups. There was no correlation between the analyzed variables. **Conclusion.** Motor function is impaired mainly in individuals with DMD. Fatigue is present in most participants, with a higher prevalence in those with DMS, but there is no correlation between these two evaluated variables.

Keywords. Muscular dystrophies; fatigue; muscle weakness; motor activity

Resumen

Introducción. Las distrofias musculares son enfermedades neuromusculares hereditarias y degenerativas que caracterizan al grupo de miopatías cuyo síntoma principal es la debilidad y fatiga muscular progresiva, provocando mayor incapacidad funcional. **Objetivo.** Analizar y correlacionar la función motora y la presencia de síntomas de fatiga en pacientes con distrofia muscular. **Método.** Se trata de un estudio cuantitativo y transversal. Se analizó el perfil sociodemográfico de los participantes, se utilizaron como instrumentos de evaluación la Severity of Fatigue Scale (FSS) Hand dynamometry, Motor Function Measure (MFM-32) y Medical Research Council (MRC). **Resultados.** La muestra estuvo compuesta por 66 participantes, divididos en 3 grupos, Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), Distrofia Muscular de Cinturas (DMC) y Distrofia Miotónica de Steinert (DMS), la mayoría de sexo masculino 39 (59,1%). Los pacientes con DMD obtuvieron puntuaciones más bajas en el MFM-32 en comparación con el resto ($23,5 \pm 12,6$). La fatiga se informó en 45 (68,2%) participantes, en su mayoría moderadamente 24 (36,4%), con una mayor prevalencia en individuos con DMS; sin embargo, no se observó ninguna diferencia significativa entre los grupos. No hubo correlación entre las variables analizadas. **Conclusión.** La función motora se ve afectada principalmente en personas con DMD. La fatiga está presente en la mayoría de los participantes, con mayor prevalencia en aquellos con DMS, pero no existe correlación entre estas dos variables evaluadas.

Palabras clave. Distrofias musculares; fatiga; debilidad muscular; actividad motora

Trabalho realizado no Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo. Goiânia-GO, Brasil.

Conflito de interesse: não

Recebido em: 10/09/2023

Aceito em: 06/02/2024

Endereço para correspondência: Geovane BS Silva. R. Viela Castro Alves, Quadra 72, número 53, Setor Leste Vila Nova. Goiânia-GO, Brasil. CEP 74640-205. Telefone: (62) 99321-6700. E-mail: geovanefisio14@gmail.com

INTRODUÇÃO

As distrofias musculares são doenças neuromusculares que afetam o músculo esquelético caracterizando o grupo das miopatias, que são doenças degenerativas, hereditárias, associadas a fraqueza muscular progressiva, de característica genética que podem ser transmitidas como traços autossômicos dominantes, recessivos ou ligadas ao cromossomo X¹.

A distrofia muscular é classificada em diferentes tipos, que se diferem em termos de idade, idade de início dos sintomas, gravidade da progressão e distribuição anatômica dos músculos afetados². A fraqueza muscular progressiva e degeneração dos músculos esqueléticos estão entre as principais manifestações clínicas, seguidas de fadiga muscular e cansaço, atrofia muscular, miotonia e comprometimento cardíaco e respiratório³⁻⁵.

A maior parte de indivíduos com doenças neuromusculares é representada pelas distrofias musculares, que são consideradas doenças raras, com incidência geral de aproximadamente 1 em 5.000 nascidos vivos e predominância do sexo masculino. Em crianças a mais prevalente é a distrofia muscular de Duchenne (DMD), sendo a forma mais frequente e mais grave entre as distrofias musculares^{4,6}. Na população adulta a mais prevalente é a Distrofia Miotônica do tipo 1 ou Distrofia Muscular Miotônica de Steinert (DMS), com estimativa média de 10,6 casos por 100.000 habitantes e se caracteriza por progressão mais lenta. Outro tipo comum é a Distrofia Muscular de Cinturas (DMC), com incidência global estimada em 1 por 100.000 habitantes, acometendo adolescentes e adultos jovens⁷⁻⁹.

A fadiga muscular é um dos principais sintomas nestes indivíduos e que gera maior incapacidade funcional. A dificuldade de suportar uma atividade física ou exercício de intensidade moderada ou de curta duração se dá pelo sintoma de fadiga. O aumento do esgotamento físico pelo

gasto energético para um exercício é a causa da fadiga aguda, enquanto a incapacidade de manter um determinado nível de força é a causa da fadiga crônica.

Diversas alterações motoras podem ser causadas pela distrofia muscular, como a fraqueza muscular, que impacta diretamente na funcionalidade e na qualidade de vida, provocando nestes indivíduos limitações referentes à função motora grossa e motricidade fina. A fraqueza muscular tem início de acordo com cada tipo de distrofia muscular, e a capacidade funcional destes indivíduos, especialmente em atividades complexas, depende da força, de compensações musculares e eventuais limitações articulares que são adquiridas no decorrer da progressão da doença^{10,11}.

Na literatura ainda existem poucos estudos que avaliam com propriedade a função motora e a fadiga nas distrofias musculares. Apesar das limitações na função motora que podem ser ocasionadas pela fadiga presente na distrofia muscular, ainda não está claro qual a correlação entre essas variáveis e suas implicações clínicas. Diante do exposto, o objetivo do estudo é analisar e correlacionar a função motora e presença do sintoma de fadiga em pacientes com distrofia muscular.

MÉTODO

Estudo quantitativo, transversal, ocorrido no período entre março a julho de 2022 em um centro de reabilitação na cidade de Goiânia, Goiás, Brasil. A coleta ocorreu após aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa Leide das Neves

Ferreira, sob parecer de número 5.168.043 e a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, por todos os participantes da pesquisa. Os dados foram coletados em forma de entrevista e avaliação motora em local reservado na clínica de DNM da instituição

Foram incluídos na pesquisa indivíduos com diagnóstico clínico de distrofia muscular realizado pelo médico assistente, adultos (com idade superior a 18 anos), de ambos os sexos, que estivessem frequentando a clínica de DNM da instituição. Foram excluídos os sujeitos que não conseguiram responder os instrumentos e aqueles que não conseguiram realizar a avaliação sem o auxílio da Ventilação Mecânica Não Invasiva (VNI).

Procedimento

Inicialmente foi avaliado o perfil clínico e sociodemográfico dos participantes. Em seguida foi avaliado o nível de fadiga por meio da Escala de Severidade da Fadiga (FSS), Dinamometria Manual, Medida da Função Motora (MFM-32) e *Medical Research Council* (MRC) que mede a força muscular de grupos musculares específicos.

O questionário sociodemográfico e clínico foi elaborado pelos pesquisadores contendo informações referentes à idade, sexo, escolaridade, dados familiares e ocupacionais (relacionado a atividades laborais ou acadêmica). Os dados clínicos são relacionados ao diagnóstico, tratamento fisioterapêutico e funcionalidade.

Para avaliação da fadiga foi utilizado a FSS, um instrumento de autorrelato composto por nove itens que avaliam a severidade da mesma. Cada item é pontuado de 1 a 7, em que 1 indica forte desacordo e 7 indica forte concordância. O valor total obtém escore de 9 a 63 pontos, valores maiores ou iguais a 28 pontos são considerados presença de fadiga, de 28 a 39 é considerado fadiga leve, de 40 a 51 fadiga moderada e de 52 a 63 fadiga grave¹².

A avaliação da função motora foi realizada por meio da MFM-32 que é uma escala composta por 32 itens divididos em três dimensões, sendo a primeira referente a posição de pé e transferência (D1), função motora proximal e axial (D2) e função motora distal (D3). Cada item avaliado é pontuado de 0 a 3. A pontuação final varia de 0 a 96 pontos e o valor é expresso em porcentagem de acordo com a pontuação obtida¹³. A dinamometria foi realizada bilateralmente com o dinamômetro eletrônico de mão EH101 CAMRY®.

O MRC é um instrumento simples que foi adaptado para avaliação da força muscular em pacientes críticos. O escore é obtido mediante a realização de seis movimentos de membros superiores e membros inferiores (abdução do ombro, flexão do cotovelo, extensão do punho, flexão do quadril, extensão do joelho, dorsiflexão do tornozelo) e a força é graduada entre 0 (plegia) a 5 pontos (força normal), somando os resultados referentes ao hemicorpo direito e esquerdo totaliza um valor máximo de 60 pontos. Valores abaixo de 48 pontos são indicativos de fraqueza muscular, entre 37 e 48 pontos são considerados portadores de

fraqueza muscular significativa, e os que apresentam 36 pontos ou menos são classificados como fraqueza muscular grave^{14,15}.

Análise estatística

A caracterização do perfil dos indivíduos foi realizada por meio de frequência absoluta e relativa para as variáveis categóricas; média e desvio padrão para as variáveis contínuas. A parametricidade dos dados foi verificada por meio de Q-Q *plot* normalizado e histograma dos resíduos padronizados¹⁶. A distribuição do perfil demográfico, clínico, fadiga, força muscular, e função motora dos participantes de acordo com o diagnóstico foi testada aplicando-se os testes: Análise da Variância (ANOVA), do Qui-quadrado de *Pearson* e análise dos resíduos padronizados Qui-quadrado *Post hoc*¹⁷.

O tamanho amostral *a posteriori* foi calculado a partir dos escores de fadiga, força muscular e função motora utilizando-se o software G.Power® 3.1. Para tanto foi adotado um nível de significância de 5%, intervalo de confiança de 95% e poder amostral de 80%. Desta forma, foi verificado uma estimativa mínima de 57 pacientes. A estimativa do tamanho amostral indica que o tamanho da amostra foi adequado para as inferências apresentadas pelo presente estudo.

RESULTADOS

A amostra foi composta por 66 participantes. Os dados clínicos e sociodemográficos foram divididos em 3 grupos de acordo com o diagnóstico apresentado (DMS, DMD e DMC). Encontramos uma diferença entre os grupos para os dados de idade, sexo, presença de deambulação, tempo de perda da marcha e presença de acompanhamento fisioterapêutico (Tabela 1).

Na comparação entre os grupos, foi encontrado uma diferença significativa entre todas as distrofias para a avaliação da dinamometria D e E, MFM-32 e MRC (escore total), destacando a DMD com dados inferiores para todas as variáveis analisadas. A fadiga foi relatada em 45 (68,2%) participantes, sendo manifestada em sua maioria de forma moderada, com prevalência maior nos indivíduos com DMS, entretanto, não foi observada diferença significativa entre os grupos (Tabela 2).

A Tabela 3 mostra a análise de correlação da FSS com MFM-32 e dinamometria. Podemos observar que não houve correlação em nenhuma das variáveis analisadas.

Na análise da correlação entre a MFM-32 e MRC, observamos que os indivíduos com DMS não tiveram correlação no D3 da MFM-32 e os indivíduos com DMD não tiveram correlação com o D1. Todas as demais análises mostraram forte correlação positiva, exceto para o D2 com MRC na DMS com correlação moderada, como mostra na Tabela 4.

Tabela 1. Caracterização do perfil demográfico e clínico dos participantes (n=66).

	Distrofia Muscular			Total n = 66	p*
	Steinert 19 (28,8)	Cinturas 30 (45,5)	Duchenne 17 (25,8)		
Idade	41,4±11,7†	38,3±12,5	24,8±8,3†	35,7±13	<0,001
Sexo					
Feminino	9 (47,4)†	18 (60,0)†	0 (0,0)	27 (40,9)	<0,01
Masculino	10 (52,6)	12 (40,0)	17 (100)†	39 (59,1)	
Escolaridade					
Analfabeto	1 (5,3)	1 (3,3)	0 (0,0)	2 (3,0)	0,68
Ensino fundamental	3 (15,8)	6 (20,0)	3 (17,6)	12 (18,2)	
Ensino médio	8 (42,1)	12 (40,0)	11 (64,7)	31 (47,0)	
Ensino superior	7 (36,8)	11 (36,7)	3 (17,6)	21 (31,8)	
Estado civil					
Casado ou UE	7 (36,8)	9 (30,0)	2 (11,8)	18 (27,3)	0,22
Solteiro	12 (63,2)	21 (70,0)	15 (88,2)	48 (72,7)	
Cidade que reside					
Capital de Goiás	14 (73,7)	16 (53,3)	6 (35,3)	36 (54,5)	0,22
Região metropolitana	1 (5,3)	5 (16,7)	4 (23,5)	10 (15,2)	
Interior de Goiás	4 (21,1)	9 (30,0)	7 (41,2)	20 (30,3)	
Trabalho					
Não	14 (73,7)	21 (70,0)	15 (88,2)	50 (75,8)	0,36
Sim	5 (26,3)	9 (30,0)	2 (11,8)	16 (24,2)	
Benefício Assistencial					
Não	9 (47,4)	10 (33,3)	2 (11,8)	21 (31,8)	0,07
Sim	10 (52,6)	20 (66,7)	15 (88,2)	45 (68,2)	
Tempo diagnóstico					
1 a 3 anos	3 (15,8)	1 (3,3)	0 (0,0)	4 (6,1)	0,14
3 a 10 anos	2 (10,5)	3 (10,0)	0 (0,0)	5 (7,6)	
Mais de 10 anos	14 (73,7)	26 (86,7)	17 (100)	57 (86,4)	
Possui marcha					
Não	3 (15,8)	15 (50,0)	17 (100)†	35 (53,0)	<0,01
Sim	16 (84,2)†	15 (50,0)	0 (0,0)	31 (47,0)	
Quando perdeu a marcha					
< 1 ano	1 (33,3)†	1 (6,7)	0 (0,0)	2 (5,7)	<0,01
1 a 5 anos	2 (66,7)†	3 (20,0)	0 (0,0)	5 (14,3)	
6 a 10 anos	0 (0,0)	11 (73,3)†	17 (100)†	28 (80,0)	
Locomoção					
Cadeira de rodas guiada	2 (50,0)	2 (11,1)	2 (11,8)	6 (15,4)	0,12
Cadeira de rodas guiada por terceiros	1 (25,0)	4 (22,2)	3 (17,6)	8 (20,5)	
Cadeira de rodas motorizada	0 (0,0)	9 (50,0)	12 (70,6)	21 (53,8)	
Cadeira de rodas para longas distâncias	1 (25,0)	3 (16,7)	0 (0,0)	4 (10,3)	
Realiza Fisioterapia					
Sim	15 (78,9)†	18 (60,0)	6 (35,3)	39 (59,1)	0,029
Não	4 (21,1)	12 (40,0)	11 (64,7)†	27 (40,9)	

UE: União Estável. *Todos dados foram analisados com qui-quadrado, exceto idade, onde foi usado ANOVA; †Post hoc; n = frequência absoluta; % = frequência relativa.

Tabela 2. Caracterização da fadiga, força muscular e função motora (n=66).

	Distrofia Muscular			Total n = 66	p
	Steinert (n = 19)	Cinturas (n=30)	Duchenne (n=17)		
FSS					
Escore total	15 (79,0)	19 (63,3)	11 (64,7)	45 (68,2)	0,49**
Classificação de Fadiga					
Não há fadiga	4 (21,1)	11 (36,7)	6 (35,3)	21 (31,8)	0,13*
Leve	3 (15,8)	4 (13,3)	5 (29,4)	12 (18,2)	
Moderada	11 (57,9)	8 (26,7)	5 (29,4)	24 (36,4)	
Grave	1 (5,3)	7 (23,3)	1 (5,9)	9 (13,6)	
Dinamometria					
Direita	12,7±13,0	13,9±10,2	2,8±3,0†	10,7±10,8	0,002**
Esquerda	11,5±12,3	13,5±9,1	3,0±3,3†	10,2±10,0	0,001**
MRC					
Fraqueza Muscular Significativa	9 (47,4)	18 (60,0)	11 (64,7)	38 (60,5)	0,24*
Fraqueza Muscular	3 (15,8)	4 (13,3)	6 (35,3)	13 (19,7)	
Força Muscular Normal	7 (36,8)	8 (26,7)	0 (0,0)	15 (19,8)	
Escore total	48,3±8,5†	33,5±14,9†	12,8±5,8†	32,4±17,4	<0,001**
MFM-32					
D1 - De pé e transferência	71,1±28,4†	26,9±29,3†	0,3±0,8†	32,7±36,4	<0,001**
D2 - Função motora axial e proximal	92,5±7,1†	69,9±25,0†	35,6±19,7†	67,5±29,0	<0,001**
D3 - Função motora distal	92,2±16,3	79,3±26,1	46,2±25,1†	74,5±29,1	<0,001**
Escore total	83,7±15,2†	54,5±24,6†	23,5±12,6†	54,9±29,5	<0,001**

FSS: Escala de Severidade da Fadiga. MRC: *Medical Research Council*. MFM-32: Medida da Função Motora. D1: domínio 1. D2: domínio 2. D3: domínio 3. *Qui-quadrado de Pearson; **ANOVA. †*Post hoc*; os dados estão apresentados em frequência absoluta e relativa; média e desvio padrão.

Tabela 3. Correlação entre fadiga, dinamometria manual e função motora (n=66).

	FSS (Escore Total)	
	r	p
D1 – De pé e transferência	0,04	0,73
D2 – Função motora axial e proximal	0,05	0,69
D3 – Função motora distal	0,08	0,51
MFM (Escore Total)	0,01	0,91
Dinamometria Direita	-0,07	0,58
Dinamometria Esquerda	-0,04	0,72

FSS: Escala de Severidade da Fadiga. D1: domínio 1. D2: domínio 2. D3: domínio 3. MFM: Medida da Função Motora. r = coeficiente de correlação de Pearson.

Tabela 4. Correlação da força muscular com a função motora (n=66).

	Distrofia Muscular		
	Steinert MRC	Cinturas MRC	Duchenne MRC
D1: De pé e transferência	r=0,72; p<0,01	r=0,80; p<0,01	r=0,01; p=0,98
D2: Função motora axial e proximal	r=0,68; p<0,01	r=0,89; p<0,01	r=0,79; p<0,01
D3: Função motora distal	r=0,45; p=0,05	r=0,85; p<0,01	r=0,76; p<0,01
MFM (Escore Total)	r=0,77; p<0,01	r=0,92; p<0,01	r=0,80; p<0,01

MRC: Medical Research Council. D1: domínio 1. D2: domínio2. D3: domínio 3. MFM: Medida da Função Motora. *r* = coeficiente de correlação de Pearson.

DISCUSSÃO

A amostra deste estudo apresentou predominância de homens solteiros, com diagnóstico prevalente de DMC, contrastando com Souza *et al*¹⁸. Os indivíduos desse estudo apresentaram majoritariamente diagnóstico há mais de 10 anos, com perda de marcha independente, havendo a necessidade de cadeira de rodas de rodas para se locomover, prejudicando suas atividades laborais. A diferença encontrada entre os grupos para dados como idade, sexo e fatores de funcionalidade apontam para a diversidade apresentada em diferentes situações nas distrofias musculares, o que dificulta inferências generalizadas nessas condições.

A análise entre grupos mostrou que todos os indivíduos com DMD perderam a capacidade de deambular, isso se justifica por ser uma doença progressiva com perda constante da força muscular e aumento de compensações corporais, como a hiperlordose e pé equino que os afetam

principalmente no final da infância e início da adolescência¹⁹. Estes achados corroboram com o estudo onde 100% de sua amostra de indivíduos com DMD perderam a marcha em torno dos 12 anos de idade²⁰.

No contexto da reabilitação do paciente com distrofia muscular é necessário a abordagem de uma equipe multiprofissional, a fim de promover um tratamento amplo e humanizado. A fisioterapia se faz importante na vida destes indivíduos, pois tem a função de preservar a funcionalidade por mais tempo, prevenir complicações secundárias e melhorar a qualidade de vida²¹. Podemos observar que a maioria dos participantes fazem tratamento fisioterapêutico na instituição, porém somente uma minoria de indivíduos com DMD são acompanhados pela fisioterapia. Isso se justifica pelo quadro motor e dependência de cuidadores apresentado pelos indivíduos com DMD e também pela maior parte dos participantes desse estudo residirem no interior do estado, o que dificulta o acesso à instituição e também a permanência na fisioterapia.

A fadiga muscular está presente na maioria dos participantes deste estudo, sendo a forma moderada mais comum principalmente entre os DMS. O comprometimento progressivo da função motora principalmente na junção neuromuscular e função respiratória acentua o surgimento do sintoma de fadiga nesta população²². Não foi encontrada diferença entre grupos estudados DMD, DMS e atrofia muscular espinhal (AME) em relação ao sintoma de fadiga²³. Em um estudo prospectivo em indivíduos com DMS foi

observado que 87,1% da sua amostra composta por 60 participantes apresentavam sintoma de fadiga na fase adulta²⁴.

A fadiga muscular contribui para a redução da capacidade motora e mobilidade mais restrita. A exaustão durante o exercício físico e a fadiga excessiva estão entre os principais sintomas nesta população²². Dados da literatura trazem que mais de 60% dos pacientes com distrofias apresentam fadiga como sintoma comum e de manifestação precoce²⁵.

UM estudo mostra que a presença do sintoma de fadiga nas distrofias musculares compromete o desempenho da força e resistência muscular impactando diretamente na função motora e atividades de vida diária, e recomenda que a prática de atividade física e treinamento físico para esta população respeite o limiar de fadiga²⁵. Neste estudo não encontramos correlação entre a função motora e a fadiga. A ausência desta correlação pode estar relacionada ao fato de que a função motora com a progressão da doença é afetada independente se o paciente apresente ou não o sintoma de fadiga²⁵. Independente da ausência de correlação entre essas duas variáveis, observamos que ambas causam grande impacto funcional, prejudicando assim a qualidade de vida dos participantes.

A função manual avaliada pela dinamometria se mostrou prejudicada nos participantes, com piora da função nos indivíduos com DMD. Como é uma doença de progressão rápida, a função dos membros superiores é gravemente

prejudicada nesta população na fase adulta²⁶. Foi encontrada uma considerável redução da força manual em indivíduos com DMD não deambulantes²⁷. Outro estudo que avaliou adolescentes com DMD também identificou grave comprometimento de função manual e correlação com a capacidade funcional²⁸.

Os participantes DMD apresentaram escores mais baixos na avaliação do MRC e MFM-32 quando comparado aos demais. Os resultados corroboram com os achados de estudo que avaliou o mesmo público desta pesquisa e também encontrou que os indivíduos com DMD apresentaram baixos escores na MFM-32 em relação a DMS e DMC. Isso mostra que a DMD tem maior comprometimento motor e maior impacto funcional¹⁸.

Analisando a correlação da função motora com a força muscular, identificamos que não houve correlação com o D1 da MFM-32 com MRC nos indivíduos com DMD, o que mostra que com a progressão da doença estes indivíduos são incapazes de adquirir posturas mais altas, provocando grande impacto na funcionalidade. Foi avaliada a relação entre a função motora e força muscular de indivíduos com DMD e encontrou uma forte relação entre essas variáveis, exceto no D1 da MFM-32 corroborando com nosso estudo²⁹.

Não houve correlação da força muscular com o D3 da MFM-32 nos indivíduos com DMS. Também foi encontrado escores corroborando com nossos achados³⁰. A miotonia e a fraqueza distal dos membros superiores comprometem a

musculatura esquelética na DMS, afetando a funcionalidade manual e distúrbios no movimento qualificado.

As limitações desse estudo permeiam pelo fato de não ter sido realizado o teste de espirometria, o que poderia inferir a presença da insuficiência restritiva de indivíduos com distrofias musculares na queixa de fadiga. Não avaliamos a musculatura axial.

CONCLUSÃO

A função motora apresenta-se prejudicada principalmente nos indivíduos com DMD. A fadiga está presente na maioria dos participantes, com uma maior prevalência nos indivíduos com DMS se manifestando de forma moderada, porém não há correlação entre estas duas variáveis avaliadas.

REFERÊNCIAS

- 1.Mah JK, Korngut L, Fiest KM, Dykeman J, Day LJ, Pringsheim T, *et al*. A Systematic Review and Meta-analysis on the Epidemiology of the Muscular Dystrophies. *Can J Neurol Sci* 2015;43:163-77. <https://doi.org/10.1017/cjn.2015.311>
- 2.Pandey SN, Kesari A, Yokota T, Pandey GS. Muscular dystrophy: Disease mechanisms and therapies. *Biomed Res Int* 2015;2015:1-2. <https://doi.org/10.1155/2015/456348>
- 3.Hermans MCE, Pinto YM, Merkies ISJ, de Die-Smulders CEM, Crijns HJGM, Faber CG. Hereditary muscular dystrophies and the heart. *Neuromuscul Disord* 2010;20:479-92. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2010.04.008>
- 4.Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet* 2013;381:845-60. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)61897-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)61897-2)
- 5.Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet* 2019;394:2025-38. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(19\)32910-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(19)32910-1)
- 6.Biressi S, Filareto A, Rando TA. Stem cell therapy for muscular dystrophies. *J Clin Invest* 2020;130:5652-64. <https://doi.org/10.1172/JCI142031>
- 7.Rosado-Bartolomé A, Gutiérrez-Gutiérrez G, Prieto-Matos J. Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto TT - Adult

- myotonic dystrophy type 1: an update. *Semer Soc Esp Med Rural Gen* 2020;46:355-62. <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2020.01.002>
- 8.Orphanet Report Series. Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data. *Orphanet Rep Ser Rare Dis Collect* 2022;1:1-94. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf
- 9.Rosales XQ, al-Dahhak R, Tsao CY. Childhood onset of limb-girdle muscular dystrophy. *Pediatr Neurol* 2012;46:13-23. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2011.08.014>
- 10.Chemello F, Bassel-Duby R, Olson EN. Correction of muscular dystrophies by CRISPR gene editing. *J Clin Invest* 2020;130:2766-76. <https://doi.org/10.1172/JCI136873>
- 11.Andries A, Van Walsem MR, Ørstavik K, Frich JC. Functional Ability and Physical Activity in Hereditary Neuromuscular Diseases. *J Neuromuscul Dis* 2022;9:437-46. <https://doi.org/10.3233/JND-210677>
- 12.Krupp LB, LaRocca NG, Muir-Nash J, Steinberg AD. The Fatigue Severity Scale: Application to Patients With Multiple Sclerosis and Systemic Lupus Erythematosus. *Arch Neurol* 1989;46:1121-3. <https://doi.org/10.1001/archneur.1989.00520460115022>
- 13.Iwabe C, Miranda-Pfeilsticker B, Nucci A. Medida da função motora: versão da escala para o português e estudo de confiabilidade. *Rev Bras Fisioter* 2008;12:417-24. <https://doi.org/10.1590/S1413-3552008000500012>
- 14.Vanpee G, Hermans G, Segers J, Gosselink R. Assessment of limb muscle strength in critically ill Patients: A systematic Review. *Crit Care Med* 2014;42:701-11. <https://doi.org/10.1097/CCM.0000000000000030>
- 15.Hermans G, Van den Berghe G. Clinical review: Intensive care unit acquired weakness. *Crit Care* 2015;19:1-9. <https://doi.org/10.1186/s13054-015-0993-7>
- 16.Chambers JM. Graphical Methods for Data Analysis. New York: Chapman and Hall/CRC. 2017; 395p. <https://doi.org/10.1201/9781351072304>
- 17.MacDonald PL, Gardner RC. Type I Error Rate Comparisons of Post Hoc Procedures for I j Chi-Square Tables. *Educ Psychol Meas* 2000;60:20. <https://doi.org/10.1177/00131640021970871>
- 18.Souza PC, Rodrigues F, Souza PS, Berlink M. Medida da função motora nas distrofias musculares progressivas: uma nova alternativa para avaliação fisioterapêutica. *Fisioter Bras* 2012;13:102-5. <https://doi.org/10.33233/fb.v13i2.522>
- 19.Zanoteli E. Predicting the loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 2014;72:1-2. <https://doi.org/10.1590/0004282X20130243>
- 20.Seferian AM, Moraux A, Annoussamy M, Canal A, Decostre V, Diebete O, et al. Upper limb strength and function changes during a one-year follow-up in non-ambulant patients with duchenne muscular dystrophy: An observational multicenter trial. *PLoS One* 2015;10:e0113999. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0113999>

- 21.Menezes ICG, Alves MLM, Campos AM, Santos SNLP, Nascimento GFV, Melo AMT, *et al.* A importância da terapêutica multiprofissional no tratamento da distrofia muscular de duchenne. *Braz J Dev* 2022;8:59659-71. <https://doi.org/10.34117/bjdv8n8-311>
- 22.Angelini C, Tasca E. Fatigue in muscular dystrophies. *Neuromuscul Disord* 2012;22(suppl 3):S214-20. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2012.10.010>
- 23.Comim CM. Análise da fadiga central e seu impacto na qualidade de vida dos pacientes portadores de doenças neuromusculares. *Fisioter Bras* 2017;10:308-13. <https://doi.org/10.33233/fb.v10i5.1553>
- 24.Peric S, Bjelica B, Bozovic I, Pesovic J, Paunic T, Banovic M, *et al.* Fatigue in myotonic dystrophy type 1: a seven-year prospective study. *Acta Myol* 2019;38:239-44. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6955629>
- 25.Siciliano G, Simoncini C, Giannotti S, Zampa V, Angelini C, Ricci G. Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: Pitfall and advantages. *Acta Myol* 2015;34:3-8. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4478773>
- 26.Hogrel JY, Wary C, Moraux A, Azzabou N, Decostre V, Ollivier G, *et al.* Longitudinal functional and NMR assessment of upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 2016;86:1022-30. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000002464>
- 27.Servais L, Deconinck N, Moraux A, Benali M, Canal A, Van Parys F, *et al.* Innovative methods to assess upper limb strength and function in non-ambulant Duchenne patients. *Neuromuscul Disord* 2013;23:139-48. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2012.10.022>
- 28.Mattar FL, Sobreira C. Hand weakness in Duchenne muscular dystrophy and its relation to physical disability. *Neuromuscul Disord* 2008;18:193-8. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2007.11.004>
- 29.Nunes MF, Hukuda ME, Favero FM, Oliveira AB, Voos MC, Caromano FA. Relationship between muscle strength and motor function in Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 2016;74:530-5. <https://doi.org/10.1590/0004-282X20160085>
- 30.Pruna L, Machado F, Louis L, Vassé G, Kaminsky P. Fonction musculaire et atteinte d'organes dans la dystrophie myotonique de type 1. *Rev Neurol (Paris)*. 2011;167:23-8. <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2010.07.026>