

Perfis sociodemográfico e clínico de indivíduos com Atrofia Muscular Espinhal e de seus cuidadores

Sociodemographic and clinical profile of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their caregivers

Perfiles sociodemográfico y clínico de personas con Atrofia Muscular Espinal y sus cuidadores

Natália Guimarães Melo¹, Geovane Balçanuf de Souza e Silva²,
Cecília Rosa de Ávila³, Francine Aguilera Rodrigues da Silva⁴,
Maysa Ferreira Martins Ribeiro⁵, Letícia de Araújo Morais⁶

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

2.Fisioterapeuta, Especialista em Saúde Funcional e Reabilitação. Centro de Reabilitação, Orientação e Assistência ao Encefalopata. Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-2657-055X>

3.Fisioterapeuta. Especialista em Fisioterapia geral com ênfase em fisioterapia hospitalar respiratória. Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo (CRER). Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-2451-4714>

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

5.Fisioterapeuta. Doutora em Ciências da Saúde – Universidade Federal de Goiás. Universidade Estadual de Goiás. Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-7871-6987>

6.Fisioterapeuta. Doutora em Ciências e Tecnologias em Saúde – Universidade de Brasília. Centro Universitário Estácio de Sá de Goiás. Goiânia-GO, Brasil. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-2799-8021>

Resumo

Objetivo. Analisar os perfis sociodemográfico e clínico de pessoas com Atrofia Muscular Espinhal (AME) e de seus cuidadores. **Método.** Estudo transversal, realizado em clínica de doenças neuromusculares de um centro de reabilitação. Foi utilizado um questionário com anamnese, identificação, perfis sociodemográfico e clínico. As variáveis categóricas foram apresentadas em frequência absoluta e relativa, e as variáveis contínuas pela média e desvio padrão. Para comparação entre os tipos de AME foram utilizados o Qui-quadrado de Pearson e a ANCOVA, nível de significância de $p < 0,05$. **Resultados.** Participaram do estudo 27 cuidadores e 32 pessoas com AME, sendo 17 participantes com AME do tipo III, 9 do tipo II e 6 do tipo I. A idade dos participantes com AME variou entre 1 e 59 anos, com maior prevalência do sexo masculino (53,1%). No nível de escolaridade, as prevalências foram o ensino superior (31,3%) e o fundamental (28,1%). Apenas 34,4% tinham histórico de AME na família. Com relação aos aspectos clínicos, 87,5% necessitavam de dispositivo auxiliar para locomoção. O uso de medicação específica para AME e de suporte respiratório foi mais comum entre pessoas com AME dos tipos I e II. Quanto aos cuidadores, a maioria era composta por pessoas do sexo feminino (96,3%), mães (74,1%) e que se dedicavam exclusivamente ao lar e aos cuidados do indivíduo com AME (88,9%). **Conclusão.** A maioria dos participantes com AME não tinha histórico da doença na família e necessitava de dispositivo auxiliar para locomoção. As mães foram as cuidadoras prevalentes.

Unitermos. Atrofia Muscular Espinhal; Atrofias Musculares Espinais da Infância; Cuidadores; Perfil de Saúde

Abstract

Objective. To analyze the sociodemographic and clinical profiles of people with Spinal Muscular Atrophy (SMA) and their caregivers. **Method.** Cross-sectional study, carried out in a neuromuscular disease clinic of a rehabilitation center. A questionnaire with anamnesis, identification, sociodemographic, and clinical profiles was used. Categorical variables were

presented in absolute and relative frequency, and continuous variables by mean and standard deviation. Pearson's Chi-square and ANCOVA were used to compare the types of SMA, with a significant level of $p < 0.05$. **Results.** Twenty-seven caregivers and 32 people with SMA participated in the study, 17 participants with SMA type III, 9 with type II, and 6 with type I. The age of participants with SMA ranged from 1 to 59 years, with a higher prevalence of males (53.1%). Regarding education level, the prevalence was higher education (31.3%) and elementary education (28.1%). Only 34.4% had a family history of SMA. Regarding clinical aspects, 87.5% required an assistive device for locomotion. The use of specific medication for SMA and respiratory support was more common among individuals with SMA types I and II. Regarding caregivers, the majority were female (96.3%), mothers (74.1%), and who dedicated themselves exclusively to the home and the care of the individual with SMA (88.9%). **Conclusion.** Most participants with SMA had no family history of the disease and required an assistive device for locomotion. Mothers were the prevalent caregivers. **Keywords.** Spinal Muscular Atrophy; Spinal Muscular Atrophies of Childhood; Caregivers; Health Profile

Resumen

Objetivo. Analizar el perfil sociodemográfico y clínico de las personas con Atrofia Muscular Espinal (AME) y sus cuidadores. **Método.** Estudio transversal, realizado en la consulta de enfermedades neuromusculares de un centro de rehabilitación. Se utilizó un cuestionario con anamnesis, identificación, perfil sociodemográfico y clínico. Las variables categóricas se presentaron como frecuencias absolutas y relativas, y las variables continuas como media y desviación estándar. Para comparar los tipos de AME se utilizó el Chi-cuadrado de Pearson y ANCOVA, con un nivel de significancia de $p < 0,05$. **Resultados.** Participaron del estudio 27 cuidadores y 32 personas con AME, 17 participantes con AME tipo III, 9 tipo II y 6 tipo I. La edad de los participantes con AME osciló entre 1 y 59 años con mayor prevalencia del sexo masculino (53,1%). En cuanto al nivel educativo, la mayor prevalencia fue la educación superior (31,3%) y la educación primaria (28,1%). Sólo el 34,4% tenía antecedentes de AME en la familia. En cuanto a los aspectos clínicos, el 87,5% precisó algún dispositivo de asistencia para la locomoción. El uso de medicación específica para AME y soporte respiratorio es más común entre personas con AME tipos I y II. En cuanto a los cuidadores, la mayoría son mujeres (96,3%), madres (74,1%) y se dedicaban exclusivamente al hogar y al cuidado de la persona con AME (88,9%). **Conclusión.** La mayoría de los participantes con AME no tenían antecedentes familiares de la enfermedad y necesitaban un dispositivo de asistencia para la movilidad. Las madres fueron las cuidadoras más frecuentes. **Palabras clave.** Atrofia Muscular Espinal; atrofas musculares espinales de la infancia; cuidadores; Perfil de Salud

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

Conflito de interesse: não

Recebido em: 27/01/2024

Aceito em: 08/10/2024

Endereço para correspondência: Letícia A Morais. Rua Tâmisia, quadra R, lote 8. Jardins Porto. Senador Canedo-GO, Brasil. CEP 75255-424. E-mail: leticiadearaujo@hotmail.com

INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular degenerativa, de caráter genético do tipo recessivo, e que resulta em um comprometimento progressivo dos neurônios motores; apresenta como principais características clínicas a fraqueza e a atrofia

muscular¹. Sua incidência é de aproximadamente 1:11.000 nascidos vivos².

Quando diagnosticado com AME, o indivíduo pode ser classificado em um dos quatro tipos básicos, de acordo com alguns critérios, entre eles: a idade de início dos sintomas, os marcos motores alcançados e as características do quadro clínico. Aqueles classificados como tipo I caracterizam-se pelo quadro clínico considerado mais grave: não conseguem permanecer sentados e apresentam elevado comprometimento respiratório e motor. Os do tipo II conseguem se sentar, mas não conseguem desenvolver a capacidade de marcha. Já os indivíduos dos tipos III e IV apresentam as formas mais leves da doença e são capazes de andar, porém podem perder essa capacidade ao longo do processo evolutivo da patologia³.

A AME é uma condição clínica complexa e que vem apresentando modificações nos fenótipos dos indivíduos devido às intervenções, principalmente as medicamentosas⁴. Avaliar o perfil epidemiológico e clínico se faz importante para conhecer as características da população acometida e para permitir uma abordagem mais individualizada.

As limitações físicas e funcionais das pessoas com AME ocasionam dificuldades para a realização de atividades de vida diária e tornam necessária a presença de um cuidador informal, para auxílio na rotina e para a melhoria da qualidade de vida⁵.

O contato diário proporciona ao cuidador a capacidade de percepção de mudanças imediatas no quadro clínico,

conhecimentos importantes que podem contribuir diretamente no cuidado integral da pessoa com AME e melhor organização da rotina de cuidado domiciliar⁶.

Cuidadores de um indivíduo com uma condição clínica grave podem apresentar maior vulnerabilidade na saúde, tanto física quanto psicológica⁵. Portanto, torna-se necessário conhecer e analisar o perfil dessas pessoas, para que estratégias de saúde possam ser melhor direcionadas a elas.

Estudar aspectos epidemiológicos no contexto de saúde, principalmente em saúde pública, permite aos gestores o direcionamento das políticas públicas com base nas características da população pesquisada, o que torna a abordagem mais individualizada e resolutiva⁷.

Considerando a importância de melhor conhecer a caracterização de indivíduos com AME e de seus cuidadores, este estudo tem como objetivo analisar os perfis sociodemográfico e clínico desses dois grupos populacionais.

MÉTODO

Amostra

Realizou-se um estudo observacional transversal, em um centro de reabilitação, com 32 participantes com AME e 27 cuidadores. Foram incluídos indivíduos com diagnóstico clínico de AME, de ambos os sexos, de qualquer faixa etária e que estivessem realizando acompanhamento médico ou ambulatorial no referido centro. Foram também incluídos os cuidadores familiares principais desses indivíduos, de ambos

os sexos e com idade superior a 18 anos. Seriam excluídos cuidadores ou participantes com AME que apresentassem dificuldades para compreender as perguntas, porém essa circunstância não ocorreu.

Cinco pessoas com AME relataram não precisar de um cuidador direto nas suas atividades de vida diária, por isso a diferença entre o número de pacientes e cuidadores.

Todos os participantes maiores de 18 anos foram orientados sobre os procedimentos da pesquisa e aqueles que concordaram em participar assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Os menores de 18 anos tiveram o TCLE assinado pelo responsável e consentiram sua participação por meio do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE), adaptado de acordo com a idade. O estudo seguiu as Normas Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos e foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) Leide das Neves Ferreira (Protocolo CAAE: 54883321.3.0000.5082). A coleta de dados foi realizada após aprovação no CEP, entre março e agosto de 2022.

Procedimento

As entrevistas foram presenciais, realizadas em um ambiente reservado, com a participação dos indivíduos com AME e seus cuidadores. Utilizou-se um questionário que contém anamnese e perguntas para levantamento de informações sobre identificação e perfis sociodemográfico e clínico, elaborado pelas pesquisadoras. Por esse instrumento

foram coletadas informações referentes ao sexo, idade, data de nascimento, nacionalidade, naturalidade, local de residência, nível de escolaridade, renda familiar, tipo de AME, idade do diagnóstico, confirmação do diagnóstico por teste genético, histórico familiar de AME, terapias realizadas atualmente, capacidade de realizar a marcha, uso dispositivo auxiliar para locomoção, uso de medicação específica para AME (como o *Zolgensma*, o *Risdiplam* ou o *Spinraza*), necessidade de suporte respiratório e via de alimentação. Em relação ao cuidador, também foram coletadas informações, como: idade, sexo, grau de parentesco, tempo dedicado ao cuidado, estado civil, nível de escolaridade e profissão.

Análise Estatística

Para avaliação estatística, os dados foram analisados com auxílio do *Statistical Package for Social Science - SPSS*, versão 26.0, e foi adotado o nível de significância de 5% ($p < 0,05$). A descrição do perfil dos participantes e cuidadores foi realizada por meio de frequência absoluta e relativa para as variáveis categóricas, e para as variáveis contínuas foi utilizada a média e desvio padrão. A parametricidade dos dados foi verificada mediante a ferramenta estatística Q-Q plot normalizado e o histograma dos resíduos padronizados⁸.

A distribuição dos perfis demográfico e clínico dos indivíduos com AME e das características dos cuidadores foi realizada de acordo com o tipo de AME por meio da Análise

da Covariância (ANCOVA) e do teste Qui-quadrado de Pearson, com análise dos resíduos padronizados “*Post hoc*”⁹.

RESULTADOS

A amostra foi composta por 32 participantes com AME. A idade variou entre um e 59 anos, com maior prevalência do sexo masculino. Os indivíduos foram categorizados em três grupos, de acordo com as manifestações de gravidade da doença. O tipo III foi o mais frequente, com 17 indivíduos, seguido do tipo II, com nove participantes, e os do tipo I, com seis. Os dados de caracterização do perfil sociodemográfico dos participantes deste estudo estão descritos na Tabela 1.

Com relação à faixa etária, no tipo I foram prevalentes os indivíduos com idade entre um e cinco anos; no tipo II prevaleceu a faixa dos seis aos 18 anos; e no tipo III os maiores de 18 anos. A maioria dos participantes relatou residir em cidades que não a capital do estado. Sobre o número de habitantes por moradia, o dado mais comum foi a referência de quatro a seis moradores por domicílio.

No que tange à escolaridade, o analfabetismo foi mais frequente entre os indivíduos com AME do tipo I, e o ensino fundamental predominou entre os do tipo II.

Quanto à situação conjugal, grande parte dos entrevistados relatou não ter um(a) companheiro(a). A maioria declarou não trabalhar, e os indivíduos com AME tipo III são maioria entre os que recebem benefício assistencial.

Tabela 1. Perfil sociodemográfico dos participantes com AME (n=32).

	Tipo de AME			Total	p*
	Tipo 1 (n=6)	Tipo 2 (n=9)	Tipo 3 (n=17)		
Sexo					
Feminino	2 (33,3)	7 (77,8)	6 (35,3)	15 (46,9)	0,09
Masculino	4 (66,7)	2 (22,2)	11 (64,7)	17 (53,1)	
Faixa etária					
1 a 5 anos	4 (66,7)‡	1 (11,1)	1 (5,9)	6 (18,8)	<0,01
6 a 18 anos	2 (33,3)	6 (66,7)‡	3 (17,6)	11 (34,4)	
> 18 anos	0 (0,0)	2 (22,2)	13 (76,5)‡	15 (46,9)	
Escolaridade					
Analfabeto	6 (100,0)‡	1 (11,1)	0 (0,0)	7 (21,9)	<0,01
Ensino fundamental	0 (0,0)	6 (66,7)‡	3 (17,6)	9 (28,1)	
Ensino médio	0 (0,0)	0 (0,0)	6 (35,3)	6 (18,8)	
Ensino superior	0 (0,0)	2 (22,2)	8 (47,1)	10 (31,3)	
Situação conjugal					
Com companheiro	0 (0,0)	0 (0,0)	6 (35,3)	6 (18,8)	0,06
Sem companheiro	6 (100,0)	9 (100,0)	11 (64,7)	26 (81,3)	
Local de residência					
Capital	1 (16,7)	3 (33,3)	11 (64,7)	15 (46,9)	0,08
Outros	5 (83,3)	6 (66,7)	6 (35,3)	17 (53,1)	
nº moradores na casa					
2 a 3	2 (33,3)	4 (44,4)	9 (52,9)	15 (46,9)	0,70
4 a 6	4 (66,7)	5 (55,6)	8 (47,1)	17 (53,1)	
Trabalha					
Não	6 (100,0)	9 (100,0)	11 (64,7)	26 (81,3)	0,07
Sim	0 (0,0)	0 (0,0)	6 (35,3)	6 (18,8)	
Recebe Benefício					
Não	5 (83,3)	4 (44,4)	4 (23,5)	13 (40,6)	0,04
Sim	1 (16,7)	5 (55,6)	13 (76,5)‡	19 (59,4)	
Meio de Transporte					
Próprio	3 (50,0)	7 (77,8)	12 (70,6)	22 (68,8)	0,50
Outros	3 (50,0)	2 (22,2)	5 (29,4)	10 (31,3)	

nº: número. Dados expressos frequência (n) e porcentagem (%). *Qui-quadrado de Pearson; ‡Post hoc.

A caracterização dos aspectos clínicos de acordo com cada tipo de AME está demonstrada na Tabela 2. Nesta constam informações, como: histórico da AME, marcha, dispositivo de locomoção, capacidade funcional, via de alimentação, entre outras.

A via de alimentação mais frequente foi a oral, porém o uso de gastrostomia foi comum para os participantes com AME do tipo I. O uso de medicação específica para AME

apresentou-se mais comum nos tipos I e II, assim como o uso de suporte respiratório.

Tabela 2. Perfil clínico de acordo com o tipo de AME (n=32).

	Tipo de AME			Total	p*
	Tipo 1 (n=6)	Tipo 2 (n=9)	Tipo 3 (n=17)		
Histórico de AME na família					
Não	4 (66,7)	6 (66,7)	11 (64,7)	21 (65,6)	0,99
Sim	2 (33,3)	3 (33,3)	6 (35,3)	11 (34,4)	
Realizou marcha					
Não	6 (100,0)‡	9 (100,0)‡	0 (0,0)	15 (46,9)	<0,01
Sim	0 (0,0)	0 (0,0)	17 (100,0)‡	17 (53,1)	
Dispositivo de locomoção					
Não	0 (0,0)	0 (0,0)	4 (23,5)	4 (12,5)	0,13
Sim	6 (100,0)	9 (100,0)	13 (76,5)	28 (87,5)	
Capacidade funcional					
Caminha	0 (0,0)	0 (0,0)	5 (29,4)	5 (15,6)	<0,01
Não senta	6 (100,0)‡	2 (22,2)	2 (11,8)	10 (31,3)	
Permanece sentado	0 (0,0)	7 (77,8)‡	10 (58,8)	17 (53,1)	
Via de alimentação					
Gastrotomia	5 (83,3)‡	1 (11,1)	0 (0,0)	6 (18,8)	<0,01
Oral	0 (0,0)	7 (77,8)‡	17 (100,0)‡	24 (75,0)	
Oral - Consistência modificada	1 (16,7)	1 (11,1)	0 (0,0)	2 (6,3)	
Comorbidades associadas					
Não	5 (83,3)	7 (77,8)	12 (70,6)	24 (75,0)	0,80
Sim	1 (16,7)	2 (22,2)	5 (29,4)	8 (25,0)	
Medicação para AME					
Não	0 (0,0)	3 (33,3)	17 (100,0)‡	20 (62,5)	<0,01
Sim	6 (100,0)‡	6 (66,7)‡	0 (0,0)	12 (37,5)	
Precisa de suporte respiratório					
Não	0 (0,0)	1 (11,1)	12 (70,6)‡	13 (40,6)	0,01
Sim	6 (100,0)	8 (88,9)	5 (29,4)	19 (59,4)	
Atendimento multiprofissional					
Não	0 (0,0)	3 (33,3)	3 (17,6)	6 (18,7)	0,26
Sim	6 (100,0)	6 (66,7)	14 (82,4)	26 (81,3)	
Presença de cuidador					
Não	0 (0,0)	0 (0,0)	5 (29,4)	5 (15,6)	0,07
Sim	6 (100,0)	9 (100,0)	12 (70,6)	27 (84,4)	

AME: Amiotrofia Muscular Espinhal. Dados expressos em frequência (n) e porcentagem (%). *Qui-quadrado de Pearson; ‡Post hoc.

Com relação a acompanhamentos multiprofissionais, pelo Sistema Único de Saúde (SUS) ou pelo sistema privado,

a maioria realizava algum tipo, sendo os mais frequentes: fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia e psicologia.

Grande parte relatou precisar de um cuidador para auxiliar nas atividades de vida diária. O perfil dos cuidadores está descrito na Tabela 3.

Tabela 3. Perfil do cuidador de acordo com o tipo de AME (n=27).

	Tipo de AME			Total	p*
	Tipo 1 (n=6)	Tipo 2 (n=9)	Tipo 3 (n=12)		
Idade	31,3±5,4	42,8±10,8	41,8±11,5	39,8±10,9	0,09
Horas dedicadas ao cuidado	22±4,9	24±0,0	18,0±6,6	20,9±5,5	0,04
Sexo do cuidador					
Feminino	6 (100,0)	9 (100,0)	11 (91,7)	26 (96,3)	0,52
Masculino	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (8,3)	1 (3,7)	
Reside com o paciente					
Não	1 (16,7)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,7)	0,16
Sim	5 (83,3)	9 (100,0)	12 (100,0)	26 (96,3)	
Parentesco					
Mãe	5 (83,3)	9 (100,0)‡	6 (50,0)	20 (74,1)	0,03
Outros	1 (16,7)	0 (0,0)	6 (50,0)‡	7 (25,9)	
Estado civil do cuidador					
Com companheiro	5 (83,3)	7 (77,8)	9 (75,0)	21 (77,8)	0,92
Sem companheiro	1 (16,7)	2 (22,2)	3 (25,0)	6 (22,2)	
Profissão do cuidador					
Do lar	6 (100,0)	9 (100,0)	9 (75,0)	24 (88,9)	0,12
Outro	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (25,0)	3 (11,1)	
Escolaridade do cuidador					
Ensino fundamental	2 (33,3)	2 (22,2)	3 (25,0)	7 (25,9)	0,96
Ensino médio	3 (50,0)	4 (44,4)	6 (50,0)	13 (48,1)	
Ensino superior	1 (16,7)	3 (33,3)	3 (25,0)	7 (25,9)	
Renda da família					
1 salário-mínimo	3 (50,0)	2 (22,2)	3 (17,6)	8 (25,0)	0,49
2 a 3 salários-mínimos	2 (33,3)	5 (55,6)	12 (70,6)	19 (59,4)	
4 ou mais salários-mínimos	1 (16,7)	2 (22,2)	2 (11,8)	5 (15,6)	

AME: Amiotrofia Muscular Espinhal. Dados expressos em média, desvio padrão (±DP), frequência (n) e porcentagem (%). *Qui-quadrado de Pearson; ‡Post hoc.

Os cuidadores dos participantes com AME tinham em média 39,8 anos; eram majoritariamente do sexo feminino, mães, tinham um companheiro, dedicavam-se ao lar e o grau

de escolaridade prevalente era o ensino médio. Relataram dedicar em média 20 horas ao cuidado da pessoa com AME e não recebiam nenhum tipo de auxílio financeiro adicional, além do valor recebido pelo paciente.

DISCUSSÃO

O perfil sociodemográfico dos participantes com AME revelou prevalência de participantes do sexo masculino, com faixa etária variando de um a 59 anos, sendo que 46,9% eram maiores de 18 anos. Com relação ao tipo da doença, a maior parte da amostra foi composta por indivíduos do tipo III, e apenas seis pessoas foram classificados como tipo I.

Um estudo que também avaliou indivíduos com AME, verificou características similares: predomínio de participantes do sexo masculino, grande variação na faixa etária e menor número de indivíduos com tipo I¹⁰. Por se tratar de uma doença considerada rara, em que a gravidade do quadro está relacionada diretamente com a idade do surgimento dos sintomas, a variação da faixa etária na AME é esperada, assim como a diferença no número de participantes em cada tipo da doença, principalmente considerando que os dois estudos abordaram todos os tipos.

A frequência de indivíduos analfabetos observada em nosso estudo foi maior entre os participantes classificados como tipo I. Esse resultado pode ser justificado pelas características clínicas desse tipo de AME, que representam a forma mais grave da doença. Em alguns desses casos a pessoa necessita de gastrostomia e/ou suporte ventilatório,

o que pode dificultar o acesso às escolas ou a continuidade do processo de escolarização. No presente estudo, a maioria dos avaliados com AME tipo I usava gastrostomia e fazia uso de suporte ventilatório. Achados semelhantes foram encontrados em uma pesquisa que avaliou 49 sujeitos com AME, sendo 15 do tipo I; desses 15, todos necessitavam de suporte ventilatório e 93,3% usavam gastrostomia¹¹.

Outro aspecto que justifica o pouco grau de instrução é o fato de que a maior parte dos participantes estava na faixa etária de um a cinco anos. Segundo a lei brasileira nº 12.796/2013, a educação básica é obrigatória e deve ser fornecida de forma gratuita a partir dos quatro anos; logo essas crianças ainda estavam no processo inicial de escolarização¹².

A moradia fora da capital do estado foi frequente em 53,1% dos avaliados, 81,3% não trabalhavam, 40,6% não recebiam benefício assistencial e 31,3% utilizavam outros meios de transporte. Esses aspectos mostram um pouco da realidade socioeconômica dos avaliados e que alguns participantes, por não residirem na capital, podiam não ter acesso ao centro de reabilitação da forma adequada. Sabe-se que os fatores socioeconômicos podem influenciar no acesso, na adesão e na continuidade do tratamento, principalmente considerando que a abordagem terapêutica nesses casos acontece ao longo de toda a vida. É necessária, portanto, a implementação de políticas públicas para permitir, facilitar ou melhorar esses aspectos¹³.

Dos avaliados apenas 37,5% faziam uso de medicações específicas para AME, sendo mais frequente nos tipos I e II. Essas medicações surgiram como uma alternativa para auxiliar no tratamento e no prognóstico dessa condição clínica, apesar de não curarem a doença. O tratamento com modificadores de *splicing* ou terapia genética tem mostrado benefícios notáveis, principalmente quando administrados na fase pré-sintomática ou nos primeiros anos de vida^{14,15}. No Brasil, a liberação do uso dessas medicações acontece pelo SUS ou via Ministério da Saúde, na modalidade compartilhamento de risco¹⁶.

Um estudo realizado no Chile buscou avaliar o perfil clínico e funcional de participantes com AME e verificou que, dos 49 avaliados, a maioria era do sexo masculino, nível socioeconômico classificado como médio ou baixo, não tinha antecedentes familiares com AME, fazia uso de assistência ventilatória e tinha como via predominante de alimentação a forma oral, com risco de broncoaspiração¹¹. Tais achados corroboram em grande parte os do presente estudo.

A capacidade de deambular não foi percebida em todos os indivíduos do tipo III, em que apenas 15,6% da amostra permaneceu com marcha. Em contraste, um estudo que avaliou 49 indivíduos com AME, 16 do tipo III, com média de idade $12,9 \pm 5,4$ anos, a capacidade de deambular estava presente em 50% desses participantes. A diferença dos percentuais encontrados na presente pesquisa pode ser justificada pelo fato de os indivíduos do tipo III apresentarem prevalência de idade maior de 18 anos (76,5%). Como a AME

é uma doença progressiva a capacidade de marcha tende a ser perdida com o avanço da idade¹¹.

Sobre o perfil dos cuidadores, a maioria era composta por mães, com média de idade de $39,8 \pm 0,9$ anos, 77,8% com companheiro e se dedicavam integralmente aos cuidados com o doente/filho, à família e ao lar, dados que corroboram o levantamento de um estudo que analisou a sobrecarga de 68 cuidadores informais de participantes com AME: 81% eram do sexo feminino (a maioria mães), com idade aproximada de $39,9 \pm 9,1$ anos e 73% casadas¹⁷.

É comum encontrar achados semelhantes em estudos que avaliam o perfil do cuidador familiar; normalmente a maioria dos avaliados é composta por mulheres e mães que se dedicam integralmente ao cuidado da família, do doente e do lar, principalmente nas condições clínicas pediátricas^{18,19}.

A saúde do cuidador é um aspecto que constantemente está sendo estudado. Um estudo de revisão realizado recentemente mostrou que os fatores socioeconômicos influenciam diretamente no nível de sobrecarga, uma vez que podem atuar como fator de risco ou de proteção. Em situações socioeconômicas mais baixas, os cuidadores ficam propensos a se tornar mais vulneráveis à saúde física e/ou mental²⁰.

O presente estudo reforça a importância de avaliar o perfil dos pacientes e de seus cuidadores para permitir uma abordagem mais individualizada, assim como a implementação de políticas públicas que auxiliem na

continuidade da abordagem terapêutica, considerando, principalmente, que esse acompanhamento será realizado ao longo de toda a vida. Nesse sentido, estudos que tenham como abordagem conhecer esse perfil populacional em diversas regiões do país trarão benefícios para que se verifiquem as diferenças socioeconômicas e culturais existentes e suas repercussões.

CONCLUSÃO

Identificou-se prevalência do sexo masculino entre os indivíduos com AME, observou-se menor idade nos casos de tipos I e II, e o tipo I foi o mais frequente entre os analfabetos. A dependência de dispositivos auxiliares para locomoção foi recorrente, aspecto esse que aponta para a necessidade de acompanhamento multiprofissional mais intensivo. Quanto ao perfil de quem cuida, verificou-se predominância das mães.

REFERÊNCIAS

1. Guillot N, Cuisset JM, Cuvellier JC, Hurtevent JF, Joriot S, Vallee L. Unusual clinical features in infantile Spinal Muscular Atrophies. *Brain Dev* 2008;30:169-78. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2007.07.008>
2. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord* 2018;28:103-15. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>
3. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:71. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-71>
4. Mazzella A, Curry M, Belter L, Cruz R, Jarecki J. "I have SMA, SMA doesn't have me": a qualitative snapshot into the challenges, successes, and quality of life of adolescents and young adults with SMA. *Orphanet J Rare Dis* 2021;16:1-15.

<https://doi.org/10.1186/s13023-021-01701-y>

5.Aurora A, Mart Ó, Amayra I, L JF, Al-rashaida M, Esther L, *et al*. Diseases Costs and Impact of the Caring Role on Informal Carers of Children with Neuromuscular Disease. *Int J Environ Res Public Health* 2021;18:2991. <https://doi.org/10.3390/ijerph18062991>

6.Willems J, Bablok I, Farin-Glattacker E, Langer T. Barriers and facilitating factors of care coordination for children with spinal muscular atrophy type I and II from the caregivers' perspective: an interview study. *Orphanet J Rare Dis* 2023;18:136. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02739-w>

7.Comissão de Epidemiologia A. Epidemiologia nos serviços de saúde. *Inf Epidemiol* 1997;6:7-14. <https://doi.org/10.5123/S0104-16731997000300002>

8.Chambers JM, Cleveland WS, Kleiner B, Tukey PA. Graphical Methods for Data Analysis. New York: Chapman and Hall/CRC 2018; pp1-395. <https://doi.org/10.1201/9781351072304>

9.MacDonald PL, Gardner RC. Type I error rate comparisons of post hoc procedures for $I \times J$ chi-square tables. *Educ Psychol Meas* 2000;60:735-54. <https://doi.org/10.1177/00131640021970871>

10.Vuillerot C, Payan C, Iwaz J, Ecochard R, Bérard C. Responsiveness of the motor function measure in patients with spinal muscular atrophy. *Arch Phys Med Rehabil* 2013;94:1555-61. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2013.01.014>

11.Montenegro SC, Solervicens PA. Perfil demográfico y clínico-funcional de pacientes con atrofia muscular espinal atendidos en el Instituto Teletón Santiago. *Rehabil Integr* 2020;14:30-9. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1015959>

12.Ministerio da educação (MEC). Educação Básica (Internet). Brasil; 2013. Disponível em: <http://portal.mec.gov.br/component/content/article?id=18563:criancas-terao-de-ir-a-escola-a-partir-do-4-anos-de-idade>

13.García PD, San Martín PP. Caracterización sociodemográfica y clínica de la población atendida en el Instituto Teletón de Santiago. *Rev Chil Pediatr* 2015;86:161-7. <https://doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.06.002>

14.Kirschner J. Postnatal gene therapy for neuromuscular diseases - Opportunities and limitations. *J Perinat Med* 2021;49:1011-5. <https://doi.org/10.1515/jpm-2021-0435>

15.Lejman J, Zieliński G, Gawda P, Lejman M. Alternative splicing role in new therapies of spinal muscular atrophy. *Genes (Basel)* 2021;12:1346. <https://doi.org/10.3390/genes12091346>

16.Ministério da Saúde. Atrofia Muscular Espinhal (AME) (Internet). Brasil; 2020. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/a/ame>

17.Aranda-Reneo I, Peña-Longobardo LM, Oliva-Moreno J, Litzkendorf S, Durand-Zaleski I, Tizzano EF, *et al*. The burden of spinal muscular atrophy on informal caregivers. *Int J Environ Res Public Health* 2020;17:1-12. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238989>

18. Alves SP, Bueno D. O perfil dos cuidadores de pacientes pediátricos

- com fibrose cística. Cien Saude Colet 2018;23:1451-7. <https://doi.org/10.1590/1413-81232018235.18222016>
19. Camargos ACR, Lacerda TTB, Viana SO, Pinto LRA, Fonseca MLS. Avaliação da sobrecarga do cuidador de crianças com paralisia cerebral através da escala Burden Interview. Rev Bras Saude Mater Infant 2009;9:31-7. <https://doi.org/10.1590/S1519-38292009000100004>
20. Guerrero-Gaviria D, Carreño-Moreno S, Chaparro-Díaz L. Sobrecarga del cuidador familiar en Colombia: revisión sistemática exploratoria. Rev Colomb Enferm 2023;22:e053. <https://doi.org/10.18270/rce.v22i1.3754>