

Artigo Original

Perfil clínico e funcional dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM)

Functional and Clinical Profile of Duchenne muscular dystrophy patients attending the Brazilian Association of muscular dystrophy (ABDIM)

Nubia Mendes Santos¹, Marília de Moraes Rezende¹, Andréa Terni¹, Maria Clariane Berto Hayashi², Francis Meire Fávero², Abrahão Augusto Juvinião Quadros², Ludmila Isabel Oliveira dos Reis³, Miriam Adissi⁴, Ana Lúcia Langer⁴, Sissy Veloso Fontes⁵, Acary Souza Bulle Oliveira⁶

RESUMO

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença hereditária progressiva, de herança recessiva ligada ao cromossomo X. As manifestações clínicas se iniciam na infância com enfraquecimento muscular progressivo. **Objetivo:** Foi caracterizar o perfil clínico e funcional apresentado pelos pacientes com DMD, que se encontravam em acompanhamento na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). **Método:** Foram coletados os dados de 58 pacientes com o diagnóstico de DMD. **Resultados:** Os resultados obtidos caracterizaram os pacientes com DMD da ABDIM, proporcionando dados como: idade da população, complicações clínicas mais frequentes e nível de independência em relação à funcionalidade, caracterizando a diversidade do perfil clínico e funcional desses pacientes. **Conclusão:** Concluiu-se que o perfil clínico e funcional dos pacientes da ABDIM apresentou-se heterogêneo, mostrando que a progressão da doença varia de sujeito para sujeito dentro da população estudada, mesmo levando em consideração a faixa etária.

Unitermos: *Distrofia muscular Duchenne, Reabilitação, Equipe interdisciplinar de saúde.*

Citação. Santos NM, Rezende MM, Terni A, Hayashi MCB, Fávero FM, Quadros AAJ, Reis LIO, Adissi M, Langer AL, Fontes SV, Oliveira ASB. Perfil clínico e funcional dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). Rev Neurocienc 2006; 14(1):015-022.

SUMMARY

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is an inherited progressive disorder, a chromosome X-linked recessive trait. The clinical manifestations begin in childhood with progressive muscle weakness. **Objective:** The aim of this study was to characterize clinical signs presented by patients with DMD attending the Brazilian Association of muscular dystrophy (ABDIM) for comprehensive rehabilitation. **Methods:** The data from 58 patients with DMD was collected. **Results:** The results described the patients with DMD from ABDIM, showing that the clinical and functional manifestations were heterogeneous in relationship to the most frequent clinical complications and independent levels. **Conclusion:** The conclusion was that the clinical and functional manifestations presented

Trabalho realizado: Universidade Federal de São Paulo – UNIFESP

1 - Fisioterapeuta, Especialista em Intervenção Fisioterapêutica na Doenças Neuromusculares pela UNIFESP.

2 - Fisioterapeuta, Mestre em Ciências pela UNIFESP.

3 - Fisioterapeuta da ABDIM.

4 - Médica da ABDIM.

5 - Fisioterapeuta, Professora de Educação Física, Doutora em Ciências pela UNIFESP.

6 - Neurologista, Doutor em Neurologia, Chefe do Setor de Doenças Neuromusculares da UNIFESP.

Endereço para correspondência: Sissy Veloso Fontes. R: Francisco Tapajós, 513 apto. 122 - Vila Santo Estéfano – São Paulo-SP - CEP:04153001-
E-mail: sissyfontes@sti.com.br

Trabalho recebido em 10/01/06. Aprovado em 07/04/06

by each patient were different, it didn't proceed in a homogeneous form in this population, even when they had the same age.

Key words: *Duchenne muscular dystrophy, Rehabilitation, Patient care team.*

Citation. Santos NM, Rezende MM, Terni A, Hayashi MCB, Fávero FM, Quadros AAJ, Reis LIO, Adissi M, Langer AL, Fontes SV, Oliveira ASB. Functional and Clinical Profile of Duchenne muscular dystrophy patients attending the Brazilian Association of muscular dystrophy (ABDIM). *Rev Neurocienc* 2006; 14(1):015-022.

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença hereditária progressiva que possui herança recessiva ligada ao cromossomo X. Portanto, afeta a metade dos membros masculinos da família, e a metade dos membros do sexo feminino são portadores assintomáticos. Afeta aproximadamente 1 em 3.500 meninos nascidos vivos. O gene anormal localiza-se no braço curto do cromossomo X, locus Xp21, sub banda Xp212. O gene em condições normais é o responsável pela produção de uma proteína chamada distrofina, localizada no sarcolema das fibras musculares¹⁻⁴.

As manifestações clínicas normalmente começam na infância, geralmente nos três primeiros anos de vida. As alterações funcionais iniciam-se com o enfraquecimento muscular, que ocorre gradualmente e de forma ascendente, simétrica e bilateral, com início na cintura pélvica e membros inferiores, progredindo para musculatura de tronco e para a musculatura responsável pela sustentação da postura bípede, cintura escapular, membros superiores, pescoço e músculos respiratórios. A fraqueza muscular torna-se evidente por volta dos cinco anos de idade, quando as crianças apresentam sintomas iniciais, tais como dificuldade de deambular, pular e correr, além de quedas freqüentes. A força muscular tanto extensora do joelho quanto do quadril não são suficientes para permitir a extensão voluntária do tronco quando o paciente levanta-se do solo, desencadeando o sinal de Gowers^{1,2,4}.

À medida que a doença evolui a fraqueza dos músculos glúteo médio e mínimo resultam em inclinação da pelve quando a criança se mantém em bipedestação; visto que, com a progressão da doença essa inclinação fica ainda mais perturbada, assumido um aspecto típico devido ao excesso de movimento em cintura pélvica, a denominada marcha miopática ou anserina. O paciente vai perdendo a capacidade de deambular, ficando então confinado a cadeira de rodas, aproximadamente a partir dos 10 aos 13 anos de idade^{1,2,5-13}.

Durante a progressão da doença, surge insuficiência respiratória com dificuldade na ventilação, falta de força para tossir, ocasionando infecções respiratórias de repetição, que na maioria dos casos, levam o paciente ao óbito. O músculo cardíaco também é afetado em praticamente todos os pacientes que sobrevivem por maior tempo. O óbito ocorre por volta dos 18 aos 25 anos por comprometimento cardíaco ou insuficiência respiratória^{1,2}.

O diagnóstico da DMD pode ser estabelecido por:

exame clínico, através de história familiar e achados clínicos; dosagem da CK no soro; análise de DNA; e biópsia muscular^{1,14-16}.

Apesar do rápido avanço no conhecimento sobre genética na DMD, essa doença ainda não possui cura. Os objetivos do tratamento são reduzir as incapacidades, prevenir complicações, prolongar a mobilidade e melhorar a qualidade de vida¹⁷.

Existem no Brasil poucos centros de referência especializados no tratamento das distrofias musculares, um dos principais centros é a Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM), localizada na cidade de São Paulo. Esta associação não governamental foi fundada em 1981 pela geneticista Mayana Zatz, e, oferece aos seus pacientes acompanhamentos: médico, pedagógico, fisioterapêutico, de serviço social e terapia ocupacional.

O objetivo desse estudo foi caracterizar o perfil clínico e funcional apresentado por pacientes com DMD, que recebiam assistência na ABDIM.

MÉTODO

No presente estudo participaram, pelo período de março de 2005 à julho de 2005, 62 (sessenta e dois) pacientes do sexo masculino, de 9 a 25 anos de idade com diagnóstico de DMD e que encontravam-se em assistência fisioterapêutica na ABDIM. A incorporação dos pacientes ao estudo dependeu da autorização do responsável, que foi expressa através do termo de consentimento livre e esclarecido. Foram excluídos da pesquisa os pacientes que não foram avaliados no período de março a maio de 2005, assim, permanecendo 58 (cinquenta e oito) pacientes.

Para a realização dessa pesquisa foram colhidos nos prontuários dos 58 pacientes dados referentes a: idade, complicações clínicas e ou doenças associadas, atividades de vida diária (AVD's), uso de órteses, idade da perda da marcha, presença de controle de tronco, idade de aparecimento do sinal de Gowers, presença de encurtamentos, retrações e deformidades e alterações das curvaturas da coluna vertebral.

Entre as complicações clínicas e ou doenças associadas foram registradas as mais freqüentes nesse tipo de paciente, sendo elas: presença ou ausência de miocardiopatia; hipoventilação, que dividia-se em: acima de 80% da capacidade vital forçada (CVF), de 50 a 80% da CVF, de 30 a 50% da CVF, abaixo de 30% da CVF e não compreende (equivalente aos sujeitos

que não possuíam compreensão para realizar o teste, por não entenderem comandos verbais); perda óssea; desnutrição e obesidade. A CVF foi medida utilizando a espirometria, que seguiu o predito NHANESIII. O paciente foi classificado como portador de hipoventilação se possuísse CVF abaixo de 80% do predito.

As AVD's dividiam-se em: alimentação, vestuário, higiene (bucal, banho e vaso sanitário) e locomoção, nas quais os pacientes foram classificados quanto a sua dependência em: independente e dependente. A alimentação ao ser classificada em independente, foi subdividida em independente com apoio e sem apoio. No item locomoção também ocorreu uma subdivisão em: marcha e cadeira de rodas, porém a classificação quanto a dependência manteve-se como nos anteriores. Na atividade higiene também utilizou dependente ou independente.

O uso de órtese restringiu-se a descrição se o paciente fazia ou não uso de goteira anti-equino e tutor longo com ou sem cinto pélvico.

Os itens idade da perda da marcha, presença de controle de tronco e idade de aparecimento do sinal de Gowers foram pontos muito simples de serem avaliados, onde o primeiro referiu-se a idade em que o paciente parou de andar, iniciando o uso de cadeira de rodas; o segundo se o sujeito possuía ou não controle de tronco; e o terceiro, a idade que surgiu o sinal de Gowers. Visto que os dados referentes à idade de perda da marcha e do aparecimento do sinal de Gowers foram coletados durante a anamnese através de relato do cuidador.

A presença de encurtamentos, retrações e deformidades foram delimitadas dentro das funções dos principais grupos musculares de membros superiores e inferiores acometidos por essas alterações na DMD, dividindo-se em: músculos flexores de cotovelo, de punho, de dedos, de quadril, de joelhos, plantares de tornozelo, inversores de tornozelo e pronadores do antebraço.

As alterações das curvaturas da coluna vertebral foram subdivididas em regiões: lombar (hiperlordose lombar, retificação ou normal), torácica (hipercifose torácica, retificação ou normal) e escoliose, classificada em: estruturada e não estruturada, e com ou sem desvio pélvico.

Os dados foram coletados por fisioterapeutas que atendiam os pacientes. Devido a avaliação ser realizada por diferentes profissionais, esse estudo selecionou pontos objetivos das avaliações, para garantir a confiabilidade dos dados. Os dados obtidos foram armazenados em um banco de dados e posteriormente analisados pelos pesquisadores. Os dados serão apresentados em gráficos e tabelas em relação ao número e porcentagem dos achados e também foram expressos por meio de estatística descritiva.

RESULTADOS

Os resultados obtidos após a coleta dos dados dos 58 prontuários, proporcionaram dados como: idade da

população, complicações clínicas mais freqüentes e nível de independência em relação à funcionalidade; caracterizando o perfil clínico e funcional dos pacientes com DMD da ABDIM, como pode ser verificado nas tabelas, nos gráficos e nas descrições a seguir.

Em relação à idade foi observado que variou entre 9 a 25 anos, com uma mediana de 15,4 anos, visto que, na maioria dos pacientes que estavam recebendo assistência encontravam-se na adolescência (tabela 1).

Tabela 1. Idade da população estudada.

Idade	Número	%
Crianças	17	29.4%
9 anos	3	5.2%
10 anos	4	6.9%
11 anos	6	10.4%
12 anos	4	6.9%
Adolescente	27	46.5%
13 anos	7	12%
14 anos	2	3.4%
15 anos	4	6.9%
16 anos	4	6.9%
17 anos	4	6.9%
18 anos	6	10.4%
Adultos	14	24.1%
19 anos	4	6.9%
20 anos	3	5.2%
21 anos	3	5.2%
22 anos	1	1.7%
23 anos	1	1.7%
24 anos	1	1.7%
25 anos	1	1.7%
TOTAL	58	100%

Quanto às complicações clínicas e ou doenças associadas mais freqüentes verificou-se que as retrações e deformidades, seguida da hipoventilação e alteração das curvaturas da coluna vertebral foram as mais encontradas (tabela 2). Sendo que os níveis da hipoventilação foram variáveis (gráfico 1) e as alterações das curvaturas da coluna vertebral mais freqüentes foram a retificação torácica seguida da lombar (gráfico 2). O acometimento dos grupamentos musculares pelos encurtamentos, retrações e deformidades é mostrado na tabela 3, apontando os músculos dos membros inferiores como os mais alterados.

O grau de independência em relação a funcionalidade dos itens estão demonstrados na tabela 4. Como o item alimentação divide-se em alimentação com e sem apoio, observou-se que dentro da alimentação independente que totalizou 82,7% dos pacientes, 64,6% deles eram independentes com apoio e 35,4% sem apoio (tabela 4).

Tabela 2. Complicações clínicas presentes nos pacientes com distrofia muscular de Duchenne assistidos na ABDIM.

Complicações Clínicas	SIM		NÃO	
	Número	%	Número	%
Miocardiopatia	18	32.7%	40	69%
Hipoventilação	51	87.9%	7	12.1%
Perda óssea	18	31%	40	69%
Desnutrição	11	19%	47	81%
Obesidade	4	6.9%	54	93.1%
Controle de Tronco	42	72.4%	16	27.6%
Encurtamentos	54	93.1%	4	6.9%
Retrações	57	98.3%	1	1.7%
Deformidades	57	98.3%	1	1.7%
Alterações das curvaturas da coluna vertebral				
• Curvatura Lombar	49	84.5%	9	15.5%
• Curvatura Torácica	47	81%	11	19%
• Escoliose	32	55.2%	26	44.8%

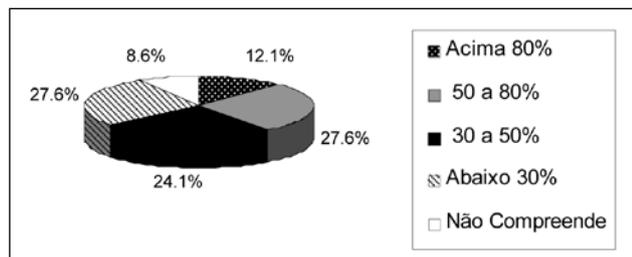


Gráfico 1. Classificação dos níveis de hipoventilação.

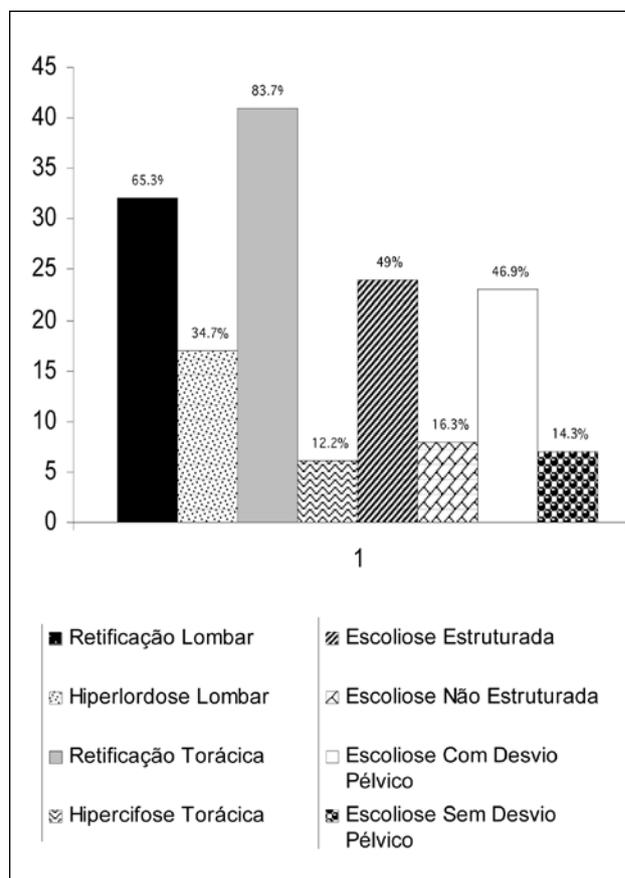


Gráfico 2. Incidência das alterações da curvatura da coluna vertebral.

Tabela 3. Incidência dos principais encurtamentos, retrações e deformidades apresentados pelos pacientes com distrofia muscular de Duchenne, da ABDIM.

Grupos Musculares	Encurtamentos		Retrações		Deformidades	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
Flexores de cotovelo direito	9	15.5%	17	29.4%	17	29.4%
Flexores de cotovelo esquerdo	7	12%	17	29.4%	17	29.4%
Flexores de punho direito	9	15.5%	15	25.9%	5	8.6%
Flexores de punho esquerdo	11	19%	12	20.7%	5	8.6%
Flexores dos dedos direito	11	19%	9	15.5%	7	12%
Flexores dos dedos esquerdo	12	20.7%	8	7.6%	8	7.6%
Pronadores direito	11	19%	10	17.2%	4	6.9%
Pronadores esquerdo	12	20.7%	9	15.5%	4	6.9%
Flexores de quadril direito	12	20.7%	21	36.2%	19	32.7%
Flexores de quadril esquerdo	12	20.7%	23	39.6%	18	31%
Flexores de joelho direito	6	10.4%	22	37.9%	32	55.2%
Flexores de joelho esquerdo	6	10.4%	22	37.9%	32	55.2%
Flexores plantares de tornozelo direito	1	1.7%	17	29.4%	38	65.5%
Flexores plantares de tornozelo esquerdo	3	5.2%	15	25.9%	39	67.2%
Inversores de tornozelo direito	5	8.6%	6	10.4%	28	48.3%
Inversores de tornozelo esquerdo	6	10.4%	7	12%	28	48.3%

Tabela 4. Grau de dependência em relação à funcionalidade dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne, na ABDIM.

Funcionalidade	Independente		Dependente	
	Número	%	Número	%
Alimentação	48	82.7%	10	17.2%
Vestuário	5	8.6%	53	91.4%
Higiene	6	10.4%	52	89.6%
Locomoção				
• Marcha	4	6.9%	0	0%
• Cadeira de Rodas	18	31%	36	62.1%

A frequência de pacientes com DMD, da ABDIM que utiliza goteira anti-equino e tutor longo, equivaleram a 13.8%. Destes 1,7% fazem e 1,7% não fazem uso do cinto pélvico.

O sinal de Gowers apareceu em 25,9% dos indivíduos dos 2 aos 5 anos de idade, 34,6% dos 6 aos 8 anos e, 6,8% dos 9 aos 11 anos. Não se recordam do período de aparecimento deste sinal 29,3%, 1,7% não apresentaram o sinal mesmo com fraqueza muscular e, 1,7% não o manifestaram até a data de coleta dos dados da pesquisa.

A idade de perda da marcha variou entre 6 a 17 anos, ou seja, 10,4% ocorreu entre 6 a 8 anos de idade, 56,9% entre 9 a 11 anos, 17,2% entre 12 a 14 anos e, 5,2% entre 15 a 17 anos. No entanto, 6,9% não perderam a marcha até a data da coleta de dados e em 3,4% o cuidador não recordou a idade que o paciente parou de andar. Mostrando que a maior frequência foi na faixa etária entre 9 e 11 anos.

DISCUSSÃO

Idade e sobrevida

Na casuística deste estudo, o total de adolescentes foi maior do que o número de crianças e adultos, o que pressupõem que crianças com DMD parecem ser tardiamente encaminhadas para serviços que prestam assistência multidisciplinar para estes casos. Quanto a idade adulta, sabe-se que pacientes com DMD possuem sobrevida em torno dos 18 aos 25 anos e, vão a óbito por comprometimento cardíaco ou insuficiência respiratória^{1,2,9,12,13,18,19}. Segundo Eagle et al., a expectativa de vida, em 1960 não ultrapassava os 19,6 anos, mas com a utilização da ventilação mecânica não invasiva de uso noturno, isso foi revertido para uma média de 25,3 anos de idade⁹, mostrando a importância da intervenção da cinesioterapia respiratória. Parece que a idade do óbito não está relacionada com a idade de início da manifestação da doença e sim com a idade em que a criança fica confinada à cadeira de rodas, ou seja, quanto mais cedo a criança parar de andar, pior será o prognóstico¹, este outro dado reafirma a necessidade eminente da assistência fisioterapêutica minimizando os efeitos da síndrome do imobilismo. Existe também

a importância da correta prescrição de órteses e aditamentos, assim postergando a cessação da marcha, já que esta é relacionada a idade do óbito.

Complicações

Segundo vários autores, o músculo cardíaco é afetado em praticamente todos os pacientes que sobrevivem por maior tempo a DMD, devido à fibrose miocárdica e infiltração por tecido adiposo, apresentando diversas anormalidades eletrocardiográficas que podem causar morte súbita por arritmias cardíacas^{7,9,10,18,20}. No presente estudo, foi observado que é a partir dos 13 anos que os pacientes cursam com miocardiopatias, visto que, dos 58 pacientes, 18 apresentavam miocardiopatia, o que equivale a 32.7% da população estudada. Estudos sobre a intervenção terapêutica nas miocardiopatias decorrentes da DMD devem ser realizados já que esta é uma complicação relativamente frequente e leva ao óbito.

O diafragma parece ser o último músculo a apresentar acometimento, o que pode ser considerado uma vantagem, visto que este é o principal músculo responsável pela respiração⁷. Os músculos intercostais internos e abdominais, que auxiliam a expiração também são acometidos, reduzindo a efetividade da tosse e dificultando a eliminação de secreções¹. Em nossa experiência clínica verificamos que a fraqueza dos músculos respiratórios, particularmente dos músculos intercostais e diafragmáticos, iniciando um quadro de hipoventilação, e posteriormente a insuficiência respiratória que, na maioria dos casos leva o paciente ao óbito. A hipoventilação neste estudo esteve presente em 87.9% dos pacientes, mostrando que pacientes com DMD possuem precocemente comprometimento respiratório, revelando a importância de cuidados fisioterapêuticos respiratórios, incluindo o uso de ventilação mecânica não-invasiva, desde o início das manifestações clínicas.

A perda óssea é caracterizada por baixa massa óssea e deterioração na micro-arquitetura do tecido ósseo, aumentando a fragilidade dos ossos e a susceptibilidade a fraturas. Condições na infância que levam a uma redução na mobilidade, incluindo distrofias musculares, estão associadas com o aumento do risco de fraturas de ossos longos²¹. A perda óssea foi encontrada em 31% da população estudada. Esse tipo de alteração pode ser agravado com o uso de corticoesteróide, medicamento utilizado no tratamento de DMD. Isso indica a importância de atividades fisioterapêuticas com descarga de peso e manipulação com tração e aproximação das articulações.

A desnutrição foi encontrada em 19% dos pacientes deste estudo, principalmente naqueles que estavam na fase final da doença, diferente do estudo de Vestergaard P et al. que discute que crianças com doença crônica estão usualmente abaixo do peso²¹. As razões para o aparecimento de desnutrição nos estágios finais da DMD estão relacionadas principalmente com fraqueza

e incoordenação dos músculos responsáveis pela mastigação e deglutição²², assim foi observado que além da **desnutrição também pode estar associada a baixa condição socio-econômica**. Já a obesidade, que diminui a mobilidade, aumenta a dependência e prejudica a biomecânica da coluna vertebral, reduzindo a capacidade respiratória²³ foi encontrada em poucos pacientes, 6,9%, diferente de alguns estudos que mostram 40% da população afetada por esta complicação¹⁰. O estudo mostra que pacientes que utilizam corticoterapia têm maior risco de serem obesos²².

Em relação à perda do controle de tronco, cerca de $\frac{3}{4}$ dos pacientes apresentaram esta alteração, isto ocorre devido a DMD acometer principalmente os músculos proximais, interferindo significativamente na musculatura axial. Este achado é importante para a elaboração dos programas de intervenção fisioterapêutica nestes casos, devendo ser enfatizados exercícios que mantenham ou estimulem o controle de tronco em sedestação ou bipedestação.

A imobilidade provocada pela DMD promove a permanência em posturas estáticas na maior parte do tempo, desencadeando alterações músculo-tendíneas como encurtamentos, retrações e deformidades. Pode-se observar que quase a totalidade dos pacientes apresenta encurtamentos, retrações e deformidades. Estas alterações comprometem principalmente os músculos dos membros inferiores. Este achado pode estar relacionado a grande permanência destes pacientes na postura sentada, principalmente em cadeira de rodas, mostrando a necessidade de orientações fisioterapêuticas para os familiares e cuidadores, quanto a realizarem de exercícios de mobilização articular e excursão muscular todos os dias em casa, para compensar os músculos que ficam em posição encurtada por muitas horas, evitando assim estas complicações.

O grande número de pacientes com encurtamentos, retrações e deformidade dos flexores plantares e inversores de tornozelo, associado ao grande número de pacientes que não utilizavam a órtese "goteira anti-eqüino", pode indicar que talvez um número maior de pacientes possa beneficiar-se da utilização deste recurso para prevenir estas alterações. A prescrição precoce deste recurso para pacientes com DMD é de suma importância.

Outro achado foi o pequeno número de pacientes que faziam uso do tutor longo para treino de marcha, não como recurso auxiliar de marcha com ou sem cinto pélvico, mostrando que os pacientes utilizam pouco esse tipo de recurso, progredindo da marcha diretamente para a cadeira de rodas, provavelmente por esse recurso se tornar um peso adicional que dificulta ainda mais a deambulação e/ou por ter um custo relativamente alto. No entanto, um estudo realizado por Vignos et al. (1996) concluiu que pacientes que utilizam tutor longo podem prorrogar o período de deambulação de 0 a 7,5

anos, com uma média de 3,2 anos⁶, podendo intervir na sobrevida destes como descrito por Caromano¹.

Em relação às alterações das curvaturas da coluna vertebral pode-se observar que os pacientes apresentaram principalmente alteração da curvatura lombar com retificação ou com hiperlordose, seguido de alteração da curvatura torácica por retificação ou hipercifose. A alteração por retificação foi a mais freqüente, devendo este achado ser estudado e observado no atendimento fisioterapêutico destes pacientes. Estas alterações podem estar relacionadas com a perda da marcha precoce, postura inadequada na cadeira de rodas, perda do controle total ou parcial da musculatura de tronco, uma vez que estes pacientes utilizam a fixação do tronco para manter-se equilibrados dentro de sua base de sustentação, mantendo-se, assim, em uma posição com menor gasto energético contra a ação da gravidade.

Outra deformidade encontrada com grande freqüência na coluna vertebral, com conseqüências graves foi a escoliose. Segundo Bach, pelo menos 90% dos pacientes com DMD evoluem para a escoliose⁷. Em nosso estudo, 55,2% dos pacientes apresentam a deformidade, sendo a maioria estruturada e com desvio pélvico. Em 39% dos casos, a escoliose começa quando a criança ainda era capaz de caminhar, progredindo rapidamente depois da mesma ir para a cadeira de rodas. Isso pode ser menor no estudo porque os pacientes ainda não tiveram a progressão total da doença. O que podemos concordar pelo fato de que aos 9 e 10 anos (idades mais freqüentes de perda da marcha) 33% e 25%, respectivamente, apresentam escoliose, sendo aos 9 anos ainda não estruturada; entretanto, a partir dos 14 anos a maioria das populações de cada idade apresentou algum tipo de escoliose podendo esta ser estruturada ou não, além disso, a partir da mesma idade, a maioria das escolioses apresenta um desvio pélvico, o que acaba por confirmar que a incidência de escoliose aumenta após a perda da marcha^{1,7}.

Estudos realizados revelaram que a redução da capacidade vital é maior quanto mais grave for a escoliose, mostrando que o aumento de dez graus da curvatura implica em diminuição de 4% da capacidade vital¹. O que revela a importância do controle da escoliose devendo ser utilizadas cadeiras de rodas com adaptações adequadas para manutenção da postura correta e, em alguns casos a intervenção cirúrgica deve ser aventada²².

Atividades de vida diária

A dependência desses indivíduos foi também observada em relação AVD's, onde constatou que a maioria é independente para alimentar-se com ou sem apoio e dependente na demais atividades. Esse quadro pode estar relacionado com o comprometimento do indivíduo, uma vez que diferentes sítios de deleção afetam de ma-

neira diferente a evolução do quadro clínico da doença (onde deleções na região de ligação da distrofina a outras proteínas implicam em um caso grave de DMD, enquanto deleções na região central estão associadas a quadros mais leves) e, há também uma correlação entre a quantidade da proteína (distrofina) e a gravidade do quadro clínico, ou estar relacionado com o excesso de cuidados dos familiares em relação a realização de atividades de maior complexidade¹⁻³.

Quanto ao item vestuário e higiene quase a totalidade dos pacientes foram dependentes, equivalendo a 91,4% em relação ao vestuário e aproximadamente 89,6% a higiene. A dependência nestas atividades pode estar relacionada com o comprometimento da musculatura proximal (cinturas) mais precocemente do que a distal (membros), prejudicando o equilíbrio de tronco e dificulta a estabilização dos membros para realizar atividades que necessitem de controle mais distal, como escovar os dentes, por exemplo. Além disso, o vestuário e a higiene (como tomar banho), requerem trocas posturais mais complexas, que se encontram completamente prejudicadas nesses sujeitos. Segundo Uchikawa et al., a AVD mais difícil de ser realizada por paciente com DMD foi a de tomar banho, seguido por trocar de roupas e a mais fácil a de alimentar-se; nosso estudo corrobora este achado. Sabe-se que o excesso de auxílio realizado pelos cuidadores pode prejudicar a realização das AVD's de forma independente²⁴, devendo o fisioterapeuta orientar os cuidadores em relação a quantidade adequada de assistência.

Com a progressão da doença, os pacientes tornam-se cada vez mais dependentes nas atividades de vida diária e os cuidados devem aumentar progressivamente. Para fornecer assistência para otimizar a função e a qualidade de vida é essencial avaliar a incapacidade dos pacientes de maneira objetiva. A dependência em relação as AVD's pode também estar relacionado com distúrbios cognitivos²⁴.

Ao estudarem o sistema nervoso central (SNC) de pacientes com DMD, foi observada discreta atrofia cerebral em 65% dos casos, sendo que quanto maior a idade dos sujeitos, mais graves são os achados, comprovando que a DMD afeta também o SNC²⁵. Estudo realizado em 1988 revelou que cerca de 75% dos casos apresentam quociente de inteligência (QI) abaixo de 75, mas a questão referente ao fato desta desvantagem estar relacionada diretamente à doença ou ser uma seqüela da mesma ou, ainda uma somatória de ambos, até hoje não está respondida de forma definitiva²⁶. Um quadro de retardo mental moderado ou grave tem sido descrito numa proporção de 30 a 50% dos casos¹.

Marcha e sinal de Gowers

Segundo Araújo (2004), a maioria das crianças apresenta atraso no início da marcha, porém sem alterações

visíveis; visto que as manifestações clínicas iniciam-se a partir dos 3 anos de vida, com enfraquecimento muscular, gradual, ascendente, simétrico e bilateral, de proximal para distal^{4,23,27}.

A fraqueza da musculatura de membros inferiores gera dificuldade para extensão de joelho, quadril e tronco. Desta forma, para se levantar do solo o paciente necessita de apoio, pode utilizar o próprio corpo para tal, realizam uma compensação utilizando as mãos apoiadas nos joelhos, fazendo dos membros inferiores alavancas, e gradualmente estendem o tronco, dando a impressão de uma escalada ao longo dos membros inferiores. Esta manobra é denominada como sinal de Gowers¹⁻³. Nenhum dos autores pesquisados citou a idade de aparecimento deste sinal, porém no grupo estudado o surgimento do sinal de Gowers foi mais freqüente nas idades entre 6 e 8 anos.

Para suportar bem a posição bípede, a criança realiza uma compensação alargando sua base de sustentação, juntamente com a acentuação da lordose lombar, protusão abdominal e retração dos músculos isquiotibiais. As retrações de tendões da porção posterior da coxa e tornozelo resultam no desenvolvimento do pé eqüino, o que dificulta ainda mais a marcha; esta assume um aspecto típico devido ao excesso de movimento em cintura pélvica, gerando a denominada marcha miopática ou anserina. O paciente vai perdendo a capacidade de deambular ficando então confinado a cadeira de rodas entre aproximadamente 10 e 13 anos de idade^{1,2,5-13}. Grande parte da população estudada evoluiu para cadeira de rodas dos 9 aos 11 anos de idade, ou seja, perdeu a marcha mais precocemente do que o descrito na literatura. O porquê deste achado merece ser estudado mais detalhadamente em estudos futuros.

Com a evolução da doença, o paciente tende a tornar-se cada vez mais dependente de terceiros, inclusive para locomover-se. Nossos achados mostram que a maioria dos pacientes estudados locomove-se com cadeira de rodas, sendo que mais da metade ainda dependentes para conduzi-las.

De acordo com o perfil clínico e funcional dos pacientes assistidos na ABDIM, mostrado neste estudo podemos afirmar a extrema importância dos cuidados a estes pacientes por equipe multidisciplinar especializada, devido os diversos acometimentos desta doença. Dentre os profissionais que prestam assistência destaca-se a ação do fisioterapeuta, que tem importante atuação em retardar as complicações clínicas e manter a funcionalidade, podendo, assim intervir na sobrevida e na morbidade destes casos.

CONCLUSÃO

Concluiu-se que o perfil clínico e funcional dos pacientes da ABDIM apresentou-se diversificado, mos-

trando que a progressão da doença varia de indivíduo para indivíduo dentro da população estudada, mesmo considerando a faixa etária.

A maioria dos pacientes estava na adolescência, as complicações clínicas mais comuns foram a hipoventilação, seguida de retrações e encurtamentos musculares, principalmente dos membros inferiores e deformidades osteoarticulares como a retificação da região torácica e lombar da coluna vertebral.

Em relação à funcionalidade a maioria era dependente para as atividades de vestuário, higiene e locomoção.

O perfil clínico e funcional dos pacientes com DMD da ABDIM pode ser classificado também de acordo com faixa etária, no entanto não foi o objetivo principal desse estudo. Sendo assim os dados referentes a essa caracterização por idade poderão ser apresentados em um estudo subsequente.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Caromano FA. Características do portador de distrofia muscular de Duchenne: Revisão. *Arq Cienc Saude Unipar* 1999;3(3):211-218.
- Souza S, Melo E. Distrofias musculares. *In: Werneck L. Tratamento das doenças neuromusculares*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000. p.534-536.
- Lianza S. Distrofias musculares. *In: Leitão RA, Leitão AV, Ancellotti C. Medicina de Reabilitação*. 3ªed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2001. p.381-392.
- Santos GA, Caromano FA, Vainzof M, Zatz M. Caracterização da passagem da postura de bipedestação para a de sedestação no solo, em crianças portadoras de distrofia muscular de Duchenne. *Rev Ter Ocup Univ* 2002;13(1):31-36.
- Vignos PJ, Archibald KC. Maintenance of ambulation in childhood muscular dystrophy. *J. Chron. Dis* 1960;12(2):273-289.
- Vignos PJ, Wagner MB, Karlinchak B, Katirji B. Evaluation of a program for long-term treatment of Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am* 1996;78:1844-1852.
- Bach JR. Evolução natural. *In: Bach JR. Guia de exame e tratamento das doenças neuromusculares*. São Paulo: Santos; 2004. p.5-11.
- Brooke MH. Clinical investigation in Duchenne dystrophy: Determination of the "power" of the therapeutic trials based on the natural history. *Muscle & Nerve* 1983;6:91-103.
- Eagle M, Baudouin SV, Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscular Disorders* 2002;12:926-929.
- Boland, BJ Silbert PL, Groover RV, Wollan PC, Silverstein MD. Skeletal, cardiac and smooth muscle failure in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Neurol* 1996;14:7-12.
- Perrin C, Unterborn JN, Ambrosio C, Hill NS. Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management. *Muscle & Nerve* 2004;29:5-27.
- Davies KE. Challenges in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 1997;7:482-486.
- Emery AEH. The muscular dystrophies (Fortnightly Review). *BMJ* 1998;317(7164):991-996.
- Reed UC. Miopatias. *In: Reed UC. Neurologia Infantil*. 3ª ed. São Paulo: Atheneu, 1996. p.1103-1127.
- Prado FC, Ramos JA, Valle JR. Doenças musculares. *In: Oliveira ASB, Gabbai A. Atualização terapêutica*. 20ª ed. São Paulo: Artes Médicas, 2001. p.810-821.
- Fachardo GA, Carvalho SCP, Vitorina DFM. Tratamento hidroterápico na distrofia muscular de Duchenne: Relato de um caso. *Rev Neurociências* 2004;12(4):16.
- Nair SKP, Vasanth A, Gourie-Devi M, Taly AB, Rao S, Gaythri N, et al. Disabilities in children with Duchenne muscular dystrophy: a profile. *J. Rehabil Med* 2001;33:147-149.
- Melacini P, Vianello K, Villanova C, Fanin M, Miorin M, Angelini C, et al. Cardiac and respiratory involvement in advanced stage Duchenne muscular dystrophy. *Neuromusc Disord* 1996;6(5):367-376.
- Phillips MF, Smith PEM, Carroll N, Edwards RHT, Calverley PMA. Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy. *Am Respir Crit Care Med* 1999;160:198-202.
- Hoogerwaard EM, Wouw PA, Wilde AAM, Bakker E, Ippel PF, Oosterwijk JC, et al. Cardiac involvement in carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 1999;9:347-51.
- Vestergaard P. Fracture risk in patients with muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med* 2001;33:150-155.
- Respiratory care of the patient with Duchenne Muscular Dystrophy- ATS Consensus Statement. *Am J Respir Crit Care Med*, 2004;170:456-465.
- Vignos PJ. Physical models of rehabilitation in neuromuscular disease. *Muscle & Nerve* 1983;6:323-338.
- Uchikawa K, Liu M, Hanayama K, Tsuji T, Fujiwara T, Chino N. Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med* 2004;36:124-129.
- Yoshioka M, Okuno T, Honda Y, Nikini Y. Central Nervous System Involvement in Progressive Muscular Dystrophy. *Arch. Dis. Child* 1980; 55:589-594.
- Walton SJ. Disorders of Voluntary Muscle. 5th ed. New York, 1988, 1888p.
- Araújo APQC, Deco MC, Klóh BS, Costa MR, Góis FV, Guimarães AFCM. Diagnosis delay of Duchenne muscular dystrophy. *Rev Bras Saúde Matern Infant* 2004;4(2):179-183.