

Evolução funcional da distrofia muscular do tipo Cinturas em indivíduos de uma mesma família

Functional evolution of Girdle Muscular Dystrophy in individuals of the same family

CORDEIRO, S. A; GAIAD, T. P. Evolução funcional da distrofia muscular do tipo cinturas em indivíduos de uma mesma família. **R. bras. Ci. e Mov** 2015;23(4): 104-114.

Simone Alves Cordeiro¹
Thais Peixoto Gaiad¹

¹Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri

RESUMO: A Distrofia Muscular de Cinturas (DMC) possui herança autossômica dominante ou recessiva e caracteriza-se por paresia progressiva que induz à deterioração funcional e dificuldades no desempenho de atividades cotidianas. O objetivo do presente estudo foi analisar a evolução funcional de indivíduos com diagnóstico de DMC de uma mesma família. Nove indivíduos foram avaliados por um questionário para identificação do parentesco, idade de início dos primeiros sintomas e queixas principais, e pelas Escalas de Vignos (EV) e Hammersmith (EMFH). O projeto foi aprovado pelo CEP/UFVJM, protocolo nº061/12. A idade média foi de 33 ± 8.1 anos, com seis indivíduos sendo do sexo masculino, a idade de aparecimento dos primeiros sintomas foi aos $9 \pm 2,83$ anos e os sintomas iniciais mais frequentes foram dificuldade de correr, quedas e marcha equina. Os sujeitos pontuaram 4, 6 e 7 na EV e no exame físico verificou-se acometimento principalmente dos membros inferiores. Foi encontrada correlação negativa entre idade dos sujeitos e escore na EMFH ($r^2 = -0,839$) e entre pontuação na EV e EMFH ($r^2 = -0,819$), e correlação positiva entre EV e uso de dispositivos ($r^2 = 0,866$). Nossos achados sugerem que a mesma patologia diagnosticada em indivíduos de uma mesma família apresenta repercussões funcionais diferentes. O aspecto ambiente deve ser levado em consideração ao avaliar a funcionalidade desses indivíduos uma vez que, independente do diagnóstico em comum, da idade, e limitações físicas, os indivíduos apresentaram adaptações particulares com objetivo de manutenção do seu deslocamento de acordo com as características do ambiente em que vive.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Cintura; Herança Genética; Progressão da Doença; Habilidades Motoras.

ABSTRACT: Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMD) is an autosomal-dominant or recessive hereditary disease. Progressive muscular weakness leads to functional damage and difficulty to perform activities of daily life. The present study aimed to analyze the functional evolution of LGMD individuals of the same family. Nine individuals were assessed using a questionnaire (to identify their relationship, age of onset of the first signs of the disease and main complaints) and by Vignos and Hammersmith Scales. Project was approved by Ethics Committee of UFVJM, protocol nº061/12. Mean age was 33 ± 8.1 years old, six male, mean age of onset of the first signs was $9 \pm 2,83$ years old and the most frequent signs were difficulty to run, falls and gait with ankle on plantar flexion. Subjects scored 4, 6 and 7 on Vignos Scale and on physical exam, lower limbs were the most affected. Negative correlation between age and Hammersmith scale ($r^2 = -0,839$), Vignos and Hammersmith Scale ($r^2 = -0,819$) were found. Positive correlation between Vignos Scale and use of assistive devices ($r^2 = 0,866$). Our finds suggest that the same disease in individuals of the same family leads to different functional impairment. The environmental aspect should be considered when assessing functionality of individuals with LGMD once although they present the same diagnosis, they present particular adaptations with the aim of maintain displacement according to characteristics of the environment where they live.

Key Words: Limb Girdle Muscular Dystrophy, Genetic Inheritance, Disease Progression, Motor Ability.

Recebido: 23/06/2014
Aceito: 26/08/2015

Contato: Thais Peixoto Gaiad - thaispgm@gmail.com

Introdução

Atualmente existem mais de cem doenças neuromusculares diferentes responsáveis pela incapacidade funcional no homem, sendo as mais comuns a Distrofia muscular de Duchenne (DMD), Distrofia muscular facioescapuloumeral (FSH), Distrofia muscular miotônica (DMM) e a Distrofia muscular de cinturas (DMC)¹. As distrofias musculares são um grupo de miopatias geneticamente herdadas que se caracterizam por degeneração e deficiência no processo de regeneração das fibras musculares, que levam a uma gradual substituição das fibras musculares por tecido fibroso e gorduroso, levando a perda progressiva da força e função muscular. Algumas proteínas musculares relacionadas ao defeito genético das doenças neuromusculares já foram identificadas e estão associadas com a matriz extracelular, membrana celular, enzimas celulares, função de organelas ou do sarcômero e ao envoltório nuclear^{2,3}. Estas alterações induzem a deterioração funcional relevante.

Em 1954, Walton e Nattrass descreveram a distrofia muscular de cinturas (DMC), como um distúrbio hereditário dos músculos. Eles observaram que quando a doença se manifesta na infância, apresenta-se como uma deficiência severa, podendo causar problemas respiratórios e morte. No entanto, na idade adulta o grau de envolvimento muscular, a taxa de progressão e gravidade clínica, pode variar de indivíduo para indivíduo⁴. A DMC caracteriza-se por uma acentuada variabilidade na idade de início, observada em indivíduos não consanguíneos e entre os indivíduos afetados de uma mesma família^{5,6}. A incidência global da distrofia muscular de cinturas foi estimada por Yates e Emery⁷ em 1985, em 1 por 100.000 habitantes. Rosales e Tsao⁸ confirmam a incidência total da DMC em 1:100.000 e relatam que a prevalência dos diferentes tipos varia entre a população global.

A fraqueza muscular tem início nos músculos da cintura escapular e pélvica, sendo predominante na cintura pélvica, podendo o paciente passar vários anos sem apresentar fraqueza na cintura escapular e membros superiores. A chance de ocorrer um casamento entre duas pessoas portadoras assintomáticas é muito pequena,

porém essa chance aumenta se ocorrer um casamento consanguíneo. Caso ocorra um casamento entre um afetado pela DMC com uma pessoa normal dominante, os filhos advindos dessa relação serão portadores do gene, entretanto serão clinicamente normais, não apresentando a distrofia⁹.

Moore *et al.*⁴, no *European Neuromuscular Centre Workshop*, em 1995, estabeleceram critérios específicos para diagnóstico e classificação da DMC, descrevendo os diferentes subtipos de acordo com suas características genéticas. A classificação atual da DMC baseia-se na forma de herança, podendo ser autossômica dominante ou autossômica recessiva e em análises moleculares. As formas dominantes constituem o tipo 1 e as formas recessivas o tipo 2. Associado a estes números há uma letra adicional que corresponde aos subtipos geneticamente definidos¹⁰. Atualmente há oito subtipos de DMC tipo 1 (dominante) e dezessete subtipos de DMC do tipo 2 (recessivo). Estudos recentes relatam que as crianças têm eventualmente apresentado todas as formas de DMC do tipo 2, com exceção do subtipo DMC2L^{11,8-12}.

A DMC, como outros tipos de distrofias, ainda não tem cura¹³. Os fármacos utilizados visam a desaceleração da doença, mais não são capazes de corrigir o defeito genético. Atualmente, os pacientes contam com as terapias de suporte para manutenção da sua qualidade de vida. A fisioterapia, juntamente com a fonoaudiologia, psicologia, terapia ocupacional e nutrição são as terapias disponíveis para auxiliar o paciente portador de DMC a lidar com as limitações impostas pela doença e criar adaptações que favoreçam sua independência funcional. A fisioterapia tem como objetivo principal a manutenção da função muscular associada à prevenção das alterações cardíacas, respiratórias e musculoesqueléticas que acompanham a limitação da movimentação ativa durante a evolução das distrofias musculares¹⁴.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), a incapacidade abrange as diversas manifestações de uma doença, como por exemplo, prejuízo nas funções do corpo, dificuldades no desempenho de atividades cotidianas e desvantagens na interação do indivíduo com a sociedade¹⁵. Portanto, a incapacidade é uma interação

entre as características do corpo do indivíduo e as características da sociedade em que ele vive.

Nos pacientes afetados com DMC, é possível observar alguma capacidade funcional, entretanto, com o avanço da doença esta funcionalidade tende a diminuir até desaparecer¹⁶, necessariamente prejudicando sua qualidade de vida.

Conhecer a capacidade funcional de indivíduos com DMC de diferentes idades de uma mesma família possibilitará entender a evolução desta doença estudada, desde os primeiros sintomas e, ao longo do tempo, como os mesmos se adaptaram para realização de suas atividades funcionais. Estas informações são importantes para o fisioterapeuta que se depara com pacientes portadores de distrofias musculares, uma vez que permite ao profissional elaborar um plano de tratamento voltado para a realidade e necessidades funcionais do paciente portador de uma doença de característica progressiva. O objetivo do presente estudo foi analisar as formas de progressão funcional de indivíduos de uma mesma família portadores de Distrofia muscular de cinturas.

Materiais e Métodos

Foram selecionados indivíduos com diagnóstico clínico comprovado de DMC, moradores de uma cidade do interior do estado de Minas Gerais, independente da idade ou sexo. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa - CEP/UFVJM sob protocolo nº 061/12.

Foi aplicado um questionário para levantamento de dados referentes à idade, sexo, relação de parentesco com os outros membros da família, primeiros sintomas e idade de aparecimento dos mesmos, uso de dispositivos auxiliares para marcha ou manipulação de objetos e restrições sociais. A partir destes dados foi organizado um heredograma e um perfil das adaptações realizadas pelos pacientes desde o início dos sintomas até a data da avaliação. Foram utilizadas a Escala de Vignos e a Escala Motora Funcional de Hammersmith (EMFH). A Escala de Vignos permitiu identificar o estágio clínico e a evolução dos pacientes portadores de distrofia muscular do tipo cinturas¹⁷. Esta escala fornece dados que caracterizaram o

desempenho motor, utilizando um sistema de pontuação que varia de 0 a 10, sendo que, quanto maior o escore, pior o desempenho. A Escala de Vignos adota um sistema de avaliação simples, tendo apenas dez critérios de classificação¹⁸⁻²⁰. A Escala Motora Funcional de Hammersmith (EMFH), avalia as seguintes características funcionais: elevar a cabeça a partir da posição de decúbito dorsal durante 3 segundos, rolar para ambos os lados, sentar-se e levantar-se do chão a partir do decúbito dorsal, subir e descer escadas, pular com apenas um dos pés, levantar da cadeira, andar nos calcanhares e pontas dos pés e permanecer com apoio unilateral de membros inferiores durante 5 segundos⁹. A escala associa o estudo do posicionamento e a observação dos membros superiores, inferiores, bem como do tronco e controle da cabeça²¹. A EMFH é composta por 20 itens, sendo que, cada um é pontuado em uma escala de três pontos com base na capacidade de realização das tarefas motoras (0 = não realiza o movimento, 1 = realiza o movimento com auxílio, 2 = realiza o movimento sem auxílio). A soma total do teste pode variar de 0, caso o indivíduo não poder executar qualquer um dos itens, à 40, se todos os itens forem plenamente realizados. O tempo necessário para realizar a avaliação depende da idade, compreensão e cooperação do indivíduo, entretanto, a escala pode ser completada em no máximo 15 minutos. Quando necessário foi utilizado dispositivos de marcha durante o teste de caminhada da EMFH²²⁻²⁶.

Análise dos Dados

Os dados foram tabulados separadamente em relação ao questionário e às duas escalas funcionais. Foi elaborado um heredograma para descrever o grau de parentesco dos indivíduos. Foram realizadas correlações entre a idade na época de coleta de dados, idade de início dos sintomas e sexo com o nível funcional do sujeito; e nível funcional e uso de dispositivos auxiliares para marcha e atividades funcionais. Foram consideradas significativas as correlações com grau de significância com $p < 0.05$ e com $r^2 > \pm 0,7$ a fim de identificar fortes correlações entre as variáveis analisadas.

Resultados

Nove sujeitos responderam ao questionário e foram avaliados com as escalas funcionais, apresentando idade média de 33 ± 8.1 anos, sendo 6 do sexo masculino, todos com grau de parentesco confirmado e detalhado pelo heredograma (Figura 1).

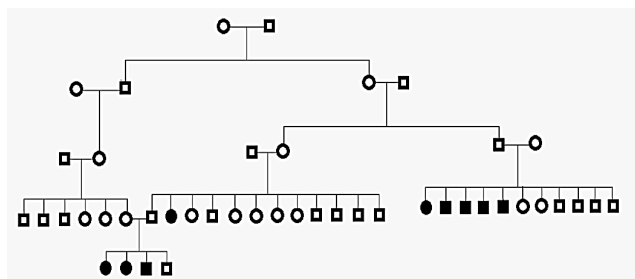


Figura 1. Heredograma de duas famílias confirmando o grau de parentesco dos indivíduos portadores de DMC

Legenda: Ilustrações preenchidas indicam os sujeitos da pesquisa. O símbolo círculo representa as mulheres e os quadrados representam os homens. As uniões são representadas por traços horizontais e os descendentes por traços verticais.

A idade de aparecimento dos primeiros sintomas se deu em média aos $9 \pm 2,83$ anos e os sintomas iniciais mais relatados foram dificuldade de correr, quedas e marcha equina. No quesito 'Queixa atual', o item de maior frequência foi “dor nas costas”, sendo relatados por 4/9 sujeitos da pesquisa. Em segundo lugar estão às queixas de “dificuldade de respirar” e “perda de força do corpo”, sendo ambas relatadas por 2/9 sujeitos da pesquisa (Tabela 1).

Foi observado graduação 4, 6 e 7 na Escala Vignos e quanto às complicações clínicas verificou-se acometimento principalmente dos membros inferiores pelos encurtamentos e deformidades. Apenas o sujeito 1 com pontuação 4 na Escala de Vignos não utiliza dispositivo que auxilie a marcha (Tabela e Figura 2).

Tabela 1. Características dos sujeitos portadores de Distrofia Muscular de Cinturas

	Sujeitos								
	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Sexo (F/M)	F	M	F	F	F	M	M	M	M
Idade (anos)	25	27	31	36	26	29	33	43	49
Aparecimento dos primeiros sintomas (anos)	13	10	5	7	8	11	13	8	12
Primeiros sintomas	Dificuldade de correr, pegar objetos no chão, caia com facilidade.	Dificuldade para brincar, andar e correr.	Dificuldade para correr, anda nas pontas dos pés.	Enrijecimento da panturrilha, quedas frequentes.	Pés equinos, quedas, não conseguia correr.	Dificuldade de andar de bicicleta e levantar do chão.	Pés equinos, fraqueza das pernas, flexão não espontânea dos joelhos.	Dificuldade em subir lugares íngremes, atrofia dos membros inferiores e flexão não espontânea dos joelhos.	Cáimbras nas pernas, marcha nas pontas dos pés, coluna arqueada.
Queixa atual	Cansaço, dor nas costas.	Perda da força do corpo	Dor nas costas, dificuldade de respirar.	Dor nos joelhos	Dor nas costas, nos pés e medo de cair.	Perda da força do corpo.	Encurtamento do quadril.	Dor nas costas e dificuldade de respirar.	Corpo rígido.

Na EMFH (domínio membros superiores), foi observado que apenas dois indivíduos (01 e 05), realizaram o item Mãos acima da cabeça com peso (0.5 kg), tendo pontuação 2, o que configura que os indivíduos conseguem realizar o movimento sem auxílio. No item “segura caneta com as duas mãos”, foi observado que todos os indivíduos realizam esse movimento sem auxílio. Nas atividades funcionais cronometradas da EMFH foi observado que apenas seis dos nove sujeitos foram capazes de realizar o quesito Andar (correr) 10 metros,

apresentando uma variabilidade no tempo gasto para execução desta tarefa, que variou de 15 segundos a 136 segundos (sujeito 01 e 03 respectivamente). No item Levantar da cadeira, apenas o sujeito 01 foi capaz de realizar a atividade, com duração de 11 segundos cronometrados.

Ao correlacionar a idade dos sujeitos DMC com o escore na EMFH, observou uma correlação negativa ($p = 0,008$). Demonstrando que quanto maior a idade do indivíduo, menor a pontuação na Escala Motora

Funcional de Hammersmith, demonstrando uma deterioração funcional dos membros inferiores e superiores com o avanço da idade (Figura 3A). Ao correlacionarmos a Escala de Vignos com o uso de dispositivos auxiliares na marcha, foi observada correlação positiva e significativa com $p = 0,002$ (Figura

3B). O escore individual na EMFH com a graduação na Escala de Vignos esteve correlacionada de maneira negativa e significativa ($p = 0,014$). Um maior escore na escala de Vignos reflete um maior comprometimento funcional, ao contrário, um maior escore na EMFH reflete um melhor desempenho motor (Figura 3C).

Tabela 2. Dispositivos auxiliares e adaptações utilizados pelos sujeitos e sua respectiva pontuação na Escala de Vignos e Escala Motora Funcional de Hammersmith

Pontuação na Escala de Vignos	Sujeitos	Pontuação na EMFH	Dispositivos auxiliares	Adaptações/Compensações
Grau 4	1	31	Não se aplica	Hiperextensão de Joelho, Equino de tornozelo, Hiperlordose lombar, Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Base alargada, Flexão de Quadril.
	2	20	Apoio dos membros superiores	Hiperextensão de Joelho, Hiperlordose lombar, Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Base alargada, Flexão de Quadril, Pé desabado.
	3	10	Apoio dos membros superiores	Hiperextensão de Joelho, Equino de tornozelo, Hiperlordose lombar, Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Base alargada, Hálux Aduzido, Flexão de Quadril.
Grau 6	5	8	Apoio dos membros superiores	Hiperextensão de Joelho, Equino de tornozelo, Hiperlordose lombar, Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Base alargada, Hálux Aduzido, Flexão de Quadril.
	6	28	Apoio de um cabo de madeira	Hiperextensão de Joelho, Hiperlordose lombar, Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Base alargada, Hálux Aduzido, Flexão de Quadril, Pé desabado.
	7	17	Apoio de um cabo de madeira	Hiperextensão de Joelho, Equino de tornozelo, Hiperlordose lombar, Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Base alargada, Hálux Aduzido, Flexão de Quadril.
	9	16	Apoio em banco de madeira	Postura fixa em semi-flexão de quadril, joelho e tornozelo, Equino de tornozelo, Artelho Abduzidos, Base alargada, Hálux Aduzido.
	4	4	Cadeira de rodas	Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Hálux Aduzido, Flexão de Quadril.
Grau 7	8	8	Cadeira de rodas	Protuberância abdominal, Artelho Abduzidos, Hálux Aduzido, Flexão de Quadril.



Figura 2. Graduação na Escala de Vignos por sujeito.

A. Sujeito 1: grau 4. Anda sem auxílio externo; não sobe escadas. B, C, D, E e H. Sujeitos 5, 3, 6, 7 e 9: grau 6. Anda apenas com auxílio externo e/ou fazendo uso de órteses. O sujeito 2 foi graduado em 6 na Escala de Vignos uma vez que apresenta marcha equina com auxílio externo de móveis ou familiares, mas não autorizou a publicação da imagem (não representado na imagem). F e G. Sujeitos 4 e 8: grau 7. Não anda; senta ereto na cadeira sem encosto; consegue manusear a cadeira de rodas; bebe e come sozinho.

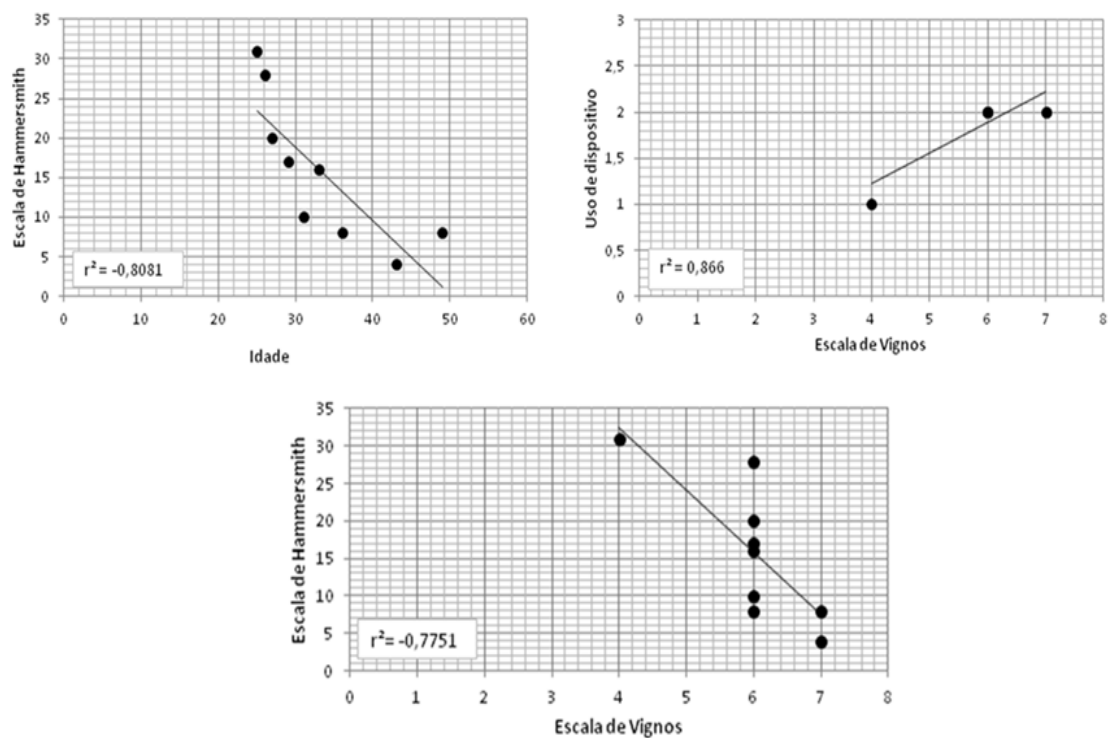


Figura 3. Testes de correlação de Pearson.

A. Correlação negativa observada entre escore obtido pela Escala Motora Funcional de Hammersmith e a idade dos indivíduos portadores de DMC; B. Correlação positivo entre a Escala de Vignos e o uso de dispositivos; C. Correlação negativa entre a EMFH e a Escala de Vignos.

Discussão

Os resultados apresentados detalham o perfil funcional de uma família de indivíduos portadores de DMC, trazendo dados quantitativos da função muscular e descritivos sobre a progressão da patologia em diferentes faixas etárias.

A revisão sistemática realizada por Rosales *et al.*⁸, descreveu os subtipos dominantes e recessivos da DMC, e preconiza que é de suma importância uma anamnese detalhada, com particular atenção para a idade e o modo de início dos sintomas, sinais específicos da patologia e história familiar, podendo, com estas informações, determinar o padrão de herança e diagnóstico clínico. Os indivíduos avaliados em nosso estudo não tinham o subtipo da DMC identificado possivelmente pela dificuldade de acesso a serviços de saúde que ofereçam este exame e residirem em uma cidade do interior do estado de Minas Gerais, distante dos grandes centros.

Estudo realizado por Cetin *et al.*²⁷, mapeou o genoma e analisou a sequência de alelos em dois irmãos afetados pela DMC, com pais consanguíneos saudáveis. O estudo sugere que a patologia apresenta uma ampla variabilidade clínica intrafamiliar e interfamiliar, podendo se manifestar na infância, adolescência ou no início da fase adulta. Foi observado com o mapeamento homozigótico e a análise de haplótipos com marcadores genéticos polimórficos, que o gene mutante é localizado no cromossomo 2q35 - q36.3 e foi detectado uma interrupção específica de interação desmina/lamina B no músculo esquelético do paciente. Em nosso estudo, realizado com 9 indivíduos com grau de parentesco, observa-se esta mesma variabilidade fenotípica intra e interfamiliar, com os primeiros sintomas manifestando-se, predominantemente, na infância, com idade mínima de 5 anos e máxima de 13 anos.

Com relação ao grau de parentesco, nossos resultados são semelhantes há outros estudos^{28-29,4}, confirmando uma maior incidência de DMC em populações com elevado grau de consanguinidade. Boyden *et al.*²⁸, ao analisar a ligação de treze famílias da Arábia Saudita, verificou que o grau de consanguinidade

aumenta a probabilidade de ocorrer novas mutações. Outra pesquisa realizada por Harel *et al.*²⁹ com 15 indivíduos afetados, consanguíneos de uma tribo beduína ao norte de Israel, encontraram uma nova mutação nos pacientes estudados. Diante da escassez de estudos de DMC na população dos Estados Unidos e do alto grau de consanguinidade, Moore *et al.*⁴, realizaram estimativa da hierarquia de distribuição dos subtipos da DMC e seus genótipos nos EUA. Não foi possível fornecer informações sobre a proporção relativa de subtipos de DMC e entre os 266 pacientes não relacionados com a DMC, foram observados que a disferlinopatia representa o maior subgrupo com aproximadamente 18%, seguido de dis troglicanopatia (15%), sarcoglicanopatia (15%), calpainopatia (12%) e mutações com a proteína lamina A/C (cerca de 4% de todos os pacientes não relacionados). Em nosso estudo, apenas o paciente 4 realizou a triagem de mutações para definição de seu subtipo e foi detectado alterações em dois alelos (um de origem paterna e um de origem materna) do gene Calpaína-3, apresentado assim, subtipo DMC2A. Isso pode ser explicado pela longitude de grandes centros urbanos e pela dificuldade de locomoção desses pacientes.

De acordo com Parreira³⁰, a hiperlordose dos pacientes com distrofias musculares pode ser explicada por ausência do toque do calcanhar em todo o ciclo da marcha com aumento progressivo da plantiflexão e alargamento da base de sustentação. Como consequência, ocorre no quadril um deslocamento progressivo do vetor resultante da força de reação do solo da posição anterior para uma posição posterior e como compensação a articulação do joelho apresenta hiperextensão. Com isso o indivíduo tende a alinhar a postura direcionando a linha de gravidade posteriormente, aumentando assim a lordose lombar.

Nosso achado corrobora com o estudo de Mercuri e Muntoni¹¹, que relatam que o comprometimento respiratório é frequente nas distrofias musculares, mas o início e sua progressão podem variar muito, sendo que sua gravidade nem sempre é relacionada com o grau de comprometimento motor dos indivíduos. Observaram ainda que em variantes de distrofia muscular, a

insuficiência respiratória só acomete os indivíduos após a perda da locomoção, como resultado de fraqueza generalizada da musculatura inspiratória e expiratória. Sendo necessária a implementação de cuidados respiratórios antecipatórios para a doença, como a ventilação não invasiva. Nos indivíduos aqui estudados, dois (sujeitos 3 e 8) referiram dificuldades respiratórias. Os mesmos apresentavam diferentes graus de comprometimento funcional, entretanto pôde ser observado que a paciente 3 apresentava diminuição da expansibilidade torácica, hiperlordose lombar com presença de gibosidade no tórax posteriormente e a esquerda. O sujeito 8 apresenta encurtamentos das musculaturas respiratórias e acessórias.

No estudo randomizado realizado por Jansen *et al.*³¹, foram realizados dois protocolos de treinamento, um dinâmico de perna e braço, e outro funcional com apoio do braço, com 30 e 10 indivíduos com distrofia muscular de Duchenne, respectivamente. Neste estudo, os autores sugerem que a perda de habilidades funcionais é o principal resultado da diminuição progressiva da força muscular durante o curso da patologia. Juntamente com a diminuição gradual das possibilidades físicas e sociais, as perdas de habilidades funcionais podem causar uma redução secundária de atividade física. Diante disso, os autores propõem que a atividade física pode se opor à deterioração secundária do tecido muscular e da perda das capacidades funcionais, como resultado do desuso. Em nosso estudo, o paciente 9 com 49 anos com presença de contraturas e encurtamentos em flexores de quadril, joelhos e tornozelos, se desloca pelo ambiente doméstico agachado utilizando um banco de madeira anteriormente. O paciente relata que não quer utilizar cadeira de rodas, pois o impediria de se deslocar pelo domicílio e arredores.

No estudo realizado por Lue *et al.*³, com 179 pacientes com diferentes distrofias musculares, foram aplicadas três escalas, sendo uma delas, a Escala de Vignos. O estudo demonstrou que estas escalas são fáceis de aplicar, não proporcionando desconforto e foi observado que as escalas apresentam boa aceitabilidade pelos sujeitos da pesquisa. Em nosso estudo, foi aplicada a Escala Vignos, e na pontuação total os indivíduos

obtiveram graduação 4, 6 ou 7. Segundo Lu e Lue³², na Escala de Vignos, o uso de dispositivos que auxiliem a marcha pode ser um fator que dificulta a pontuação do indivíduo nesta escala. Pontuação 6 a 8 na Escala de Vignos são inaplicáveis porque incluem itens que envolvem o uso de dispositivos que auxiliam a marcha, e alguns pacientes ainda que não realizem a deambulação da maneira tradicional, não os utilizam para deambular. Em nosso estudo, um indivíduo (Sujeito 9) apresentou deambulação na posição agachada, com flexão de quadril, joelhos e tornozelo e apoio de um banco a frente (dispositivo de auxílio). Para levar os membros inferiores à frente, o indivíduo usa a mão ipsilateral para "carregar" o membro inferior e realizar o deslocamento. Este caso foi pontuado como 6 na Escala de Vignos, o que significa: Anda apenas com auxílio externo e/ou fazendo uso de órteses.

Na EMFH os sujeitos avaliados apresentaram uma pontuação total que variou de 04 (sujeito 8) a 31 (sujeito 1). A pontuação individual em cada um dos itens avaliados será descrita na tabela 2. Segundo o estudo realizado por Main *et al.*²¹, esta escala pode ser usada com segurança em crianças com idade acima de 30 meses obtendo uma pontuação igual ou superior a 39 pontos. Portanto, o escore final sugere que todos os sujeitos da pesquisa apresentam um considerado comprometimento motor funcional.

Na Escala Motora Funcional de Hammersmith, domínio membros superiores, foi observado que das atividades funcionais cronometradas, apenas 6 dos 9 indivíduos foram capazes de realizar o item andar (correr) 10 metros e apenas um indivíduo é capaz de realizar o item levantar da cadeira. Segundo Santos *et al.*³³, isso ocorre por causa das alterações funcionais decorrentes do enfraquecimento muscular, que ocorre gradualmente e de forma ascendente, simétrica e bilateral, com início na cintura pélvica e membros inferiores. Progredindo para a cintura escapular, membros superiores, pescoço, músculos respiratórios e musculatura de tronco.

Todos os 9 sujeitos avaliados apresentaram maior comprometimento dos membros inferiores e graus variáveis de prejuízo nos membros superiores, o que pode

ser observado pela pontuação que os mesmos obtiveram na EMFH.

Foi encontrada uma forte correlação negativa da idade dos sujeitos com a graduação na Escala Motora Funcional de Hammersmith. No estudo multicêntrico realizado por Mercuri *et al.*³⁴, com 88 indivíduos portadores de atrofia muscular espinal, foi aplicado a EMFH em um primeiro momento e após 3 ou 6 meses, dependendo do grupo estudado. Foi observado que os escores funcionais são relativamente estáveis ao longo de um período de 3 e 6 meses, na ausência de efeitos adversos. Esse dado é relevante, pois ao longo do tempo pode-se traçar o curso natural da doença e correlacionar com possíveis alterações fisiológicas, efeitos adversos ou diferentes tipos de intervenção fisioterapêutica.

De acordo com a literatura pode-se observar semelhanças na evolução funcional dos pacientes neste estudo como comprometimento maior dos membros inferiores, evolução patológica ascendente, uso de dispositivos que auxiliem a marcha e prejuízo funcional com o avançar da idade. Entretanto, foi observado peculiaridades nos sujeitos estudados como o uso de uma vara de madeira para deslocar-se no ambiente doméstico, o uso de um banco de madeira para locomover-se pelo ambiente doméstico e arredores; e o uso de móveis e familiares para se locomoverem na comunidade.

Nossos achados demonstram que uma mesma patologia diagnosticada em diferentes indivíduos de uma mesma família, apresentam repercussões funcionais diferentes. O aspecto ambiente deve ser levado em consideração ao avaliar a funcionalidade desses indivíduos que ao longo da progressão necessitarão de dispositivos de auxílio, uma vez que, independente do diagnóstico em comum, da idade, e limitações físicas, apresentaram adaptações particulares muitas vezes com o objetivo de manutenção do seu deslocamento de acordo com o ambiente em que vive.

Referências

1. Rus AA, Bushby K, Eymard B, Griggs R and Korinthenberg R. Effects of long-term treatment and combination therapeutics for neuromuscular disorders. NMD 2010.
2. Shieh Perry B. Muscular Dystrophies and Other Genetic Myopathies. Neurologic Clinics 2013, 31(4):1009–1029.
3. Lue YJ, Lin RF, Chen SS and Lu YM. Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. Kaohsiung J Med Sci 2009, 25(6): 325-333.
4. Moore et al. Limb-Girdle Muscular Dystrophy in the United States. J Neuropathol Exp Neurol 2006, 65(10):995-1003.
5. Piccolo F, Moore SA, Mathews KD and Campbell LKP. Limb – Girdle Muscular Dystrophies. NMD 2001.
6. Eggers Sabine and Zatz Mayana. Social Adjustment in Adult Males Affected With Progressive Muscular Dystrophy. American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics) 1998, 81:4–12.
7. Yates JR and Emery AE. A population study of adult onset limb-girdle muscular dystrophy. Journal of Medical Genetics 1985, 22(4):250-257.
8. Rosales XQ and Tsao CY. Childhood onset of limb-girdle muscular dystrophy. Pediatric Neurology 2012, 46(1):13-23.
9. Otsuka MA, Boffa CFB and Vieira ABAM. Distrofias Musculares. Fisioterapia Aplicada. Revinter Ltda. Rio de Janeiro, 2005.
10. Fonseca LF, Pianetti G and Xavier CC. Compêndio de Neurologia Infantil. Ed 1. Rio de Janeiro: Tijuca. Medsi, 2002.
11. Mercuri E and Muntoni F. Muscular dystrophies. The Lancet 2013, 381(9-15): 845–860.
12. Zatz M, Vainzof M and Passos-Bueno MR. Limb-girdle muscular dystrophy: one gene with different phenotypes, one phenotype with different genes. Current Opinion in Neurology 2000, 13:511-517.
13. Oygard K, Haestad H and Jorgensen L. Physiotherapy, Based on the Bobath Concept, may Influence the Gait Pattern in Persons with Limb-Girdle Muscle Dystrophy: A Multiple Case Series Study. Physiotherapy research international 2011,16(1):20-31.
14. Strober Jonathan B. Therapeutics in duchenne muscular dystrophy. NeuroRx 2006, 3(2):225-234.
15. Sampaio RF, Mancini MC, Gonçalves GGP, Bittencourt NFN, Miranda AD and Fonseca ST. Aplicação da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) na prática clínica do fisioterapeuta. Rev Bras Fisioter 2005, 9(2):129-136.
16. Munn Michael W. Living with muscular dystrophy: Personal reflections. NMD 2010. 20(2):152-3.
17. Caromano FA, Niituma LY, Vainzof M and Zatz M. Correlation among the time to accomplishment different of physical activities for carriers of Duchenne muscular dystrophy. Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo 2003, 14:133-40.
18. Fernandes LAY, Caromano FA, Hukuda ME, Escorcio R and Carvalho EV. Elaboração e confiabilidade da escala funcional do subir e do descer escada para Distrofia Muscular de Duchenne. Rev. bras. Fisioter 2010, São Carlos, 14, 518-26.
19. Vainzof et al. Dysferlin Protein Analysis in Limb-Girdle Muscular Dystrophies. Journal of Molecular Neuroscience 2001, 17:71-80.
20. Werneck Lineu Cesar. Correlation between functional disability, age, and serum enzymes in neuromuscular diseases. Arqu Neuropsiquiatr 1995, 53(1):60-68.
21. Main M, Kairon H, Mercuri E and Muntoni F. The Hammersmith Functional Motor Scale for Children with Spinal Muscular Atrophy: a Scale to Test Ability and Monitor Progress in Children with Limited Ambulation. EJPN 2003, 7, 155–159.
22. Darbar IA, Plaggert PG, Resende MBD, Zanoteli E and Reed UC. Evaluation of muscle strength and motor abilities in children with type II and III spinal muscle atrophy treated with valproic acid. BMC Neurology 2011, 11:36.
23. Lewelt et al. Compound Muscle Action Potential and Motor Function in Children with Spinal Muscular Atrophy. Muscle e Nerve 2010, 42(5): 703–708.

24. Krossschell KJ, Maczulski JA, Crawford TO, Scott C and Swoboda KJ. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multicenter research on spinal muscular atrophy. *NMD* 2006, 16(7): 417–426.
25. Oliveira CM and Araújo APQC. Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *EJPN* 2011; 15(1):36-9.
26. Krossschell KJ, Scott CB, Maczulski JA, Lewelt AJ, Reyna SP and Swoboda KJ. Reliability of the modified Hammersmith functional motor scale in young children with spinal muscular atrophy. *Muscle e Nerve* 2011, 44(2):246-5.
27. Cetin et al. A novel desmin mutation leading to autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy: distinct histopathological outcomes compared with desminopathies. *J Med Genet* 2013, 50:437-443.
28. Boyden et al. Efficient identification of novel mutations in patients with limb girdle muscular dystrophy. *Neurogenetics* 2010, 11:449 - 455.
29. Harel T, Goldberg Y, Shalev SA, Chervinski I, Ofir R, Birk OS. Limb-girdle muscular dystrophy 2I: phenotypic variability within a large consanguineous Bedouin family associated with a novel FKRP mutation. *European Journal of Human Genetics* 2004, 12: 38–43.
30. Parreira Samara Lamounier Santana. Quantificação da força muscular e habilidade motoras de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne, em tratamento com corticoterapia. Dissertação (mestrado). São Paulo. Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, 2005.
31. Jansen M, Groot IJM, Alfen NV, Geurts ACH. Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *BMC Pediatrics* 2010, 10:55.
32. Lu YM and Lue YJ. Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. *Muscular Dystrophy* [periódico na internet]. 2012, InTech, Available from: <http://www.intechopen.com/books/muscular-dystrophy/strength-decrease-pattern-and-functional-measurement-for-patients-with-muscular-dystrophy>.
33. 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. São Paulo* 2002, v. 13, n. 1, p. 31-6.
34. Mercuri et al. Reliability of the Hammersmith functional motor scale for spinal muscular atrophy in a multicentric study. *NMD* 2006, 93–98.