



Perfil de pacientes com doenças neuromusculares em um hospital universitário da região norte do Brasil

Profile of patients with neuromuscular diseases at a university hospital in the north of Brazil

Perfil de pacientes con enfermedades neuromusculares en un hospital universitario de la región norte de Brasil

Tâmara Furtado da Silva¹, Natália Albim Linhares¹, Alder Mourão de Sousa², Denise da Silva Pinto¹.

RESUMO

Objetivo: Descrever o perfil sociodemográfico e clínico de pacientes com doenças neuromusculares, atendidos no Ambulatório de Doenças Neuromusculares, localizado na Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente (UASCA) de um Hospital Universitário de , Belém, Pará, Brasil. **Métodos:** Trata-se de um estudo quantitativo-descritivo e retrospectivo, no qual foi realizado a análise de prontuários de pacientes regularmente matriculados no serviço pelo período de 2 anos, sendo coletados dados sociodemográficos e clínicos. **Resultados:** A pesquisa identificou o predomínio do sexo masculino com maior frequência do diagnóstico clínico de Distrofia Muscular de Duchenne, faixa etária entre 10-14 anos, em sua maioria procedentes da Região Metropolitana de Belém, apresentando algum tipo de deformidade musculoesquelética. **Conclusão:** A maioria dos pacientes teve média de idade dos primeiros sinais e sintomas com 2,8 anos e idade média do diagnóstico com 7,6 anos, demonstrando uma demora de aproximadamente 05 anos até a obtenção de um diagnóstico clínico conclusivo. Ademais, a maioria dos pacientes foram diagnosticados no próprio Hospital Universitário.

Palavras-chave: Doenças neuromusculares, Hospital universitário, Perfil de saúde.

ABSTRACT

Objective: To describe the sociodemographic and clinical profile of patients with neuromuscular diseases treated at the Neuromuscular Disease Outpatient Clinic, located at the Child and Adolescent Health Care Unit (UASCA) of the a University Hospital in, Belém, Pará, Brazil. **Methods:** This is a quantitative-descriptive and retrospective study, in which the medical records of patients regularly enrolled in the service for a period of 2 years were analyzed, collecting sociodemographic and clinical data. **Results:** The research identified a predominance of males with a higher frequency of the clinical diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy, aged between 10-14 years, mostly from the Metropolitan Region of Belém, presenting some type of musculoskeletal deformity. **Conclusion:** Most patients had an average age of the first signs and symptoms of 2.8 years and an average age of diagnosis of 7.6 years, demonstrating a delay of approximately 05 years until obtaining a conclusive clinical diagnosis. Furthermore, most patients were diagnosed at the University Hospital itself.

Keywords: Neuromuscular diseases, University hospital, Health profile.

RESUMEN

Objetivo: Describir el perfil sociodemográfico y clínico de pacientes con enfermedades neuromusculares atendidos en el Ambulatorio de Enfermedades Neuromusculares, ubicado en la Unidad de Salud del Niño y del Adolescente (UASCA) de un hospital universitario en Belém, Pará, Brasil. **Métodos:** Se trata de un estudio cuantitativo-descritivo, retrospectivo, en el que se analizaron las historias clínicas de los pacientes

¹ Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém - PA.

² Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador - BA.

ingresados regularmente en el servicio durante un período de 2 años, recogiendo datos sociodemográficos y clínicos. **Resultados:** La investigación identificó un predominio del sexo masculino con mayor frecuencia del diagnóstico clínico de Distrofia Muscular de Duchenne, con edades entre 10-14 años, en su mayoría de la Región Metropolitana de Belém, presentando algún tipo de deformidad musculoesquelética. **Conclusión:** La mayoría de los pacientes tenían una edad promedio de los primeros signos y síntomas de 2,8 años y una edad promedio de diagnóstico de 7,6 años, demostrando un retraso de aproximadamente 05 años hasta obtener un diagnóstico clínico concluyente. Además, la mayoría de los pacientes fueron diagnosticados en el propio Hospital Universitario.

Palabras clave: Enfermedades neuromusculares, Hospital universitario, Perfil de salud.

INTRODUÇÃO

No Brasil, uma Doença Rara (DR) é classificada como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Essas condições podem abranger uma ampla variedade de condições médicas, cada uma com sua própria manifestação e complexidade. Estima-se que existam entre 6 a 8 mil tipos diferentes de DR em todo o mundo, demonstrando a vasta diversidade dentro dessa categoria. Apesar da baixa incidência individual de cada doença, quando agrupadas em uma categoria, seu impacto epidemiológico é significativo, afetando um número considerável de pessoas e suas famílias. Essa heterogeneidade de doenças raras apresenta desafios únicos para o diagnóstico, tratamento e apoio aos pacientes, destacando a importância da conscientização e pesquisa contínua nesse campo. (MOREIRA MCN, et al., 2018; IRIART JAB, et al., 2019). Doenças neuromusculares (DNM) são um grupo complexo e diversificado de condições médicas que merecem destaque dentro da categoria das doenças raras, devido à sua baixa prevalência na população em geral.

Essas condições afetam uma variedade de componentes do sistema neuromuscular, incluindo as células do corno anterior da medula espinhal, os nervos periféricos, a junção neuromuscular e os próprios músculos. Uma característica distintiva das DNM é sua tendência a serem progressivas, o que significa que elas geralmente pioram ao longo do tempo. Os indivíduos afetados por DNM podem experimentar uma ampla gama de déficits e incapacidades, que podem variar desde fraqueza muscular até dificuldades respiratórias e problemas de mobilidade (DUAN D, et al., 2021; KENNEDY RA, et al., 2020).

É importante destacar que as doenças neuromusculares podem ter uma variedade de causas, sendo as de origem genética as mais comuns. Essas condições genéticas muitas vezes se manifestam na infância e na adolescência e tendem a ser mais graves nesses grupos etários. Por outro lado, as DNM de origem não genética são mais prevalentes em adultos. Compreender a distinção entre essas causas é crucial para o diagnóstico preciso e o desenvolvimento de estratégias de tratamento eficazes para indivíduos afetados por essas condições debilitantes (DUAN D, et al., 2021; KENNEDY RA, et al., 2020).

Dentre as DNM mais frequentes em crianças, destaca-se a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), caracterizada como a distrofia muscular mais comum na infância. Outra DNM com grande incidência é a AME, o qual refere-se a causa mais frequente de mortalidade infantil que decorre de uma condição de origem monogênica (BIRNKRANT, DJ et al., 2018; KENNEDY RA, et al., 2020).

Embora sejam consideradas raras, as DNM têm ganhado cada vez mais o interesse de pesquisadores, principalmente devido ao agravamento progressivo decorrente da história natural de cada doença, o advento de novas terapias e à necessidade de se instituir um acompanhamento multidisciplinar desde os primeiros sinais (BELHASAN DC, et al., 2020; PONTES JF, et al., 2012; BLAKE DJ, et al., 2002). Percebe-se, assim, que a complexidade advinda do conhecimento mais aprofundado acerca dessas doenças, intensifica a necessidade de se estabelecer diferentes espaços de assistência a essa população.

Como desdobramento da Política Nacional de Atenção Integral à Pessoa com Doenças Raras (PNAIPDR), o Ministério da Saúde, no ano de 2016, habilitou estabelecimentos de saúde para funcionarem como Serviços de Referência para Doenças Raras integrados ao SUS. Atualmente, o Ministério da Saúde contabiliza 17 estabelecimentos habilitados e especializados para atendimento em DR, distribuídos em diversas regiões do Brasil, incluindo a Região Norte do país, o qual está localizado o hospital em que a pesquisa em questão foi

realizada (MOREIRA MCN, et al., 2018; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2020). No que tange à assistência de pacientes com Doenças Neuromusculares (DNM), os hospitais de ensino/universitários (HU) desempenham um papel fundamental como alternativas para o atendimento e pesquisa dessas condições complexas. Além de oferecerem cuidados clínicos especializados, esses hospitais geralmente estão envolvidos em atividades de pesquisa voltadas para o avanço no entendimento e tratamento das DNM.

Sua posição como centros de excelência os torna recursos valiosos para outras unidades integradas à rede pública de saúde, fornecendo suporte e expertise em diagnóstico, tratamento e manejo de pacientes com DNM. Essa colaboração entre hospitais de ensino/universitários e outras unidades de saúde contribui para melhorar a qualidade da assistência prestada aos pacientes e promover avanços significativos no campo das doenças neuromusculares (SOUZA ÍP, et al. 2019).

O Hospital Universitário é o único no Estado do Pará habilitado para atender a população com doenças raras do Eixo I (doença rara de origem genética) de todos os municípios do Estado (NORMAND; PIRES, 2023). A habilitação Federal do Serviço de Referência em Doença Genética Rara no Eixo I, consta registrado no Diário Oficial da União de 14 DE JUNHO DE 2023, estabelecido pela PORTARIA GM/MS N 756, DE 14 DE JUNHO DE 2023 (DIÁRIO DA UNIÃO, 2023), e, apesar disso, não há estudos acerca do perfil dos pacientes atendidos no hospital que possa auxiliar no planejamento e avaliação das ações de saúde multidisciplinares voltadas para esta população.

Assim, o objetivo deste estudo foi descrever o perfil sociodemográfico e clínico de pacientes com doenças neuromusculares, atendidos no Ambulatório de Doenças Neuromusculares, localizado na Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente (UASCA) de um Hospital Universitário de, Belém, Pará, Brasil.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo quantitativo-descritivo, retrospectivo, realizado no Ambulatório de Doenças Neuromusculares localizado em um Hospital Universitário na cidade de Belém-PA. O estudo foi conduzido respeitando-se os princípios éticos adotados de acordo com a Resolução nº 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS) e após aprovação pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Instituto de Ciências da Saúde da UFPA, CAAE: 34538520.7.0000.0018 e parecer 4.476.505.

Em virtude da pandemia da Covid-19, o estudo buscou respeitar todas as etapas do bandeiramento epidemiológico da cidade e medidas sanitárias orientadas pelo Poder Público. O levantamento dos dados ocorreu por meio da busca ativa dos prontuários dos pacientes com DNM atendidos no período de fevereiro de 2019 a fevereiro de 2021. Foram excluídos: prontuários de pacientes atendidos antes ou após o período compreendido da pesquisa; acima de 3 dados incompletos no prontuário ou sem diagnóstico clínico fechado.

Foram coletadas variáveis sociodemográficas (sexo, raça, idade atualizada, escolaridade, local de procedência), e clínicas (diagnóstico, idade da primeira consulta no hospital, idade dos primeiros sinais e sintomas, idade em que foi realizado o diagnóstico clínico, histórico familiar, cardiopatia, cirurgias progressas e local onde foi diagnosticado).

Os dados coletados foram transcritos para um banco de dados no programa Excel® e a análise de dados foi realizada por meio do programa Epi Info®. No intuito de descrever os achados, foi utilizada a estatística descritiva. As variáveis contínuas foram expressas em médias ou medianas com suas respectivas medidas de dispersão. As variáveis categóricas foram expressas em frequências absoluta e relativa, com intervalos de confiança exatos de 95% (IC95%).

RESULTADOS

Após triagem inicial, foram selecionados e analisados 47 prontuários. Quanto às características sociodemográficas, a maioria dos pacientes corresponde ao sexo masculino. Quanto à raça, a maior parte deles se declarou como pardo(a) e a minoria como preto(a).

Tabela 1 - Variáveis sociodemográficas.

Variáveis	N	%	IC ² 95% (LS ³ - LI ⁴)	
Sexo				
Feminino	10	21,28	10,70%	35,66%
Masculino	37	78,72	64,34%	89,30%
Raça				
Pardo(a)	42	89,36	76,90%	96,45%
Preto(a)	1	2,13	0,05%	11,29%
Branco(a)	2	4,26	0,52%	14,54%
Ignorado	2	4,26	0,52%	14,54%
Idade atualizada				
0 a 04 anos	4	8,51	2,37%	20,38%
05 a 09 anos	12	25,53	13,94%	40,35%
10 a 14 anos	14	29,79	17,34%	44,89%
15 a 19 anos	12	25,53	13,94%	40,35%
20 a 24 anos	5	10,64	3,55%	23,10%
Escolaridade				
Ensino Fundamental Completo	1	2,13	0,05%	11,29%
Ensino Fundamental Incompleto	22	46,81	32,11%	61,92%
Ensino Médio Completo	1	2,13	0,05%	11,29%
Ensino Médio Incompleto	2	4,26	0,52%	14,54%
Não alfabetizado	7	14,89	6,20%	28,31%
Ignorado	14	29,79	17,34%	44,89%
Local de procedência				
Mesorregião Metropolitana de Belém	27	57,45	42,18%	71,74%
Mesorregião do Nordeste Paraense	11	23,40	12,30%	38,03%
Mesorregião do Sudeste Paraense	6	12,77	4,83%	25,74%
Mesorregião do Marajó	1	2,13	0,05%	11,29%
Outro Estado – Amapá	2	4,26	0,52%	14,54%
Encaminhado ao Hospital Universitário cHhom diagnóstico?				
Não	34	72,34	57,36%	84,38%
Sim	13	27,66	15,62%	42,64%
Onde foi diagnosticado?				
Hospital Universitário	29	61,70	46,38%	75,49%
Rede Pública de Saúde	6	12,77	4,83%	25,74%
Outro	10	21,28	10,70%	35,66%
Ignorado	2	4,26	0,52%	14,54%
Total	47		100,00	

Nota: ¹ Intervalo de Confiança; ² Limite Superior; ³ Limite Inferior.

Fonte: Silva TF, et al., 2024.

Como pode ser observado na **Tabela 1**, a idade dos pacientes variou entre 01 e 22 anos, sendo que a maioria dos pacientes se encontra na faixa etária compreendida entre 10 a 14 anos. Ademais, observou-se que as faixas etárias entre 0 e 4 anos e entre 20 e 24 anos foram as que demonstraram a menor quantidade de pacientes. Quanto à escolaridade, os pacientes, em sua maioria, possuíam o Ensino Fundamental Incompleto, seguido de classificados como não alfabetizados. Quando se delimita o local de procedência, a maioria é procedente da Mesorregião Metropolitana de Belém e da Mesorregião do Nordeste Paraense, sendo outro segmento procedente da Mesorregião do Sudeste Paraense e a minoria da Mesorregião do Marajó.

Ademais, foi possível observar pacientes procedentes de outro Estado do Norte do Brasil, conforme dados da (**Tabela 1**). Em relação ao processo de encaminhamento ao hospital com diagnóstico, preponderantemente foram encaminhados sem diagnóstico clínico fechado para alguma doença neuromuscular. Porém, quando se busca qual local do diagnóstico, o hospital foi responsável pela maioria dos diagnósticos conclusivos. A **Tabela 2** mostra a distribuição dos pacientes de acordo com a idade (anos) dos primeiros sinais e sintomas relatados, da primeira consulta no hospital e no diagnóstico. Conforme a

Tabela 3, o diagnóstico clínico de Distrofia Muscular de Duchenne foi o mais frequente, seguido de Atrofia Muscular Espinhal e outras doenças neuromusculares menos frequentes no estudo. No que tange ao histórico familiar, a maioria dos pacientes não possui histórico de doença neuromuscular na família. Ademais, foi identificado um maior percentual de pacientes sem histórico de consanguinidade dos pais.

Tabela 2 - Distribuição dos pacientes de acordo com a idade (anos) dos primeiros sinais, primeira consulta no hospital e diagnóstico.

Variáveis	Mín.	Máx.	Média	Moda	DP ⁵
Idade dos primeiros sinais relatados	0,4	7	2,8	3	1,9
Idade na primeira consulta no HUBFS	0,91	16	7,5	10	3,58
Idade no diagnóstico	0,66	15	7,6	10	3,66

Nota: ⁴ Desvio Padrão.

Fonte: Silva TF, et al., 2024.

Tabela 3 - Variáveis clínicas.

Variáveis	N	%	IC 95% (LS - LI)	
Diagnóstico clínico				
Atrofia Muscular Espinhal	11	23,40	12,30%	38,03%
Distrofia Fáscio-Escápulo-Umeral (FSH)	2	4,26	0,52%	14,54%
Distrofia Muscular de Becker	1	2,13	0,05%	11,29%
Distrofia Muscular de Duchenne	29	61,70	46,38%	75,49%
Distrofia muscular das cinturas (DMC)	2	4,26	0,52%	14,54%
Miastenia Gravis	2	4,26	0,52%	14,54%
Consanguinidade dos pais				
Não	37	78,72	64,34%	89,30%
Sim	5	10,64	3,55%	23,10%
NA ⁶	5	10,64	3,55%	23,10%
Cirurgias progressas				
Não	38	80,85	66,74%	90,85%
Sim	8	17,02	7,65%	30,81%
NA	1	2,13	0,05%	11,29%
Cardiopatias				
Não	34	72,34	57,36%	84,38%
Sim	12	25,53	13,94%	40,35%
NA	1	2,13	0,05%	11,29%
Deformidades musculoesqueléticas				
Sim	39	82,98	69,19%	92,35%
Não	8	17,02	7,65%	30,81%
Casos semelhantes na família				
Não	23	48,94	34,08%	63,94%
Sim	19	40,43	26,37%	55,73%
NA	5	10,64	3,55%	23,10%
Total	47		100,00	

Nota: ⁵ Não Avaliado.

Fonte: Silva TF, et al., 2024.

Em relação à realização de cirurgias progressas, o maior percentual de pacientes não realizou nenhum procedimento cirúrgico. Cardiopatias foram referidas em 12 pacientes e deformidades musculoesqueléticas foram identificadas no prontuário da maioria dos pacientes. Ademais, na maior parte dos pacientes foi identificada algum tipo de deformidade musculoesquelética, resultante da fraqueza muscular gerada pelas DNM e que não necessitaram de intervenção cirúrgica. Dentre as mais frequentes, destacam-se: escoliose, contraturas em membros inferiores e hiperlordose. Somado a isso, o presente estudo identificou como mais frequente a citação da palavra marcha, o qual foi apresentada pelo relato dos responsáveis acerca dos primeiros sinais e sintomas e expressa nos prontuários.

DISCUSSÃO

DNM são aquelas doenças que afetam algum dos elementos da unidade motora. Consideradas doenças raras, complexas e que podem ter seus primeiros sinais e sintomas desde a infância até a idade adulta, são frequentemente progressivas e multissistêmicas, geralmente são de origem genética, mas também adquiridas (CASTIGLIONI C, et al., 2018; ENGEL, J, et al., 2005). Neste estudo foi realizado um levantamento do perfil de pacientes com DNM atendidos no Ambulatório de DNM do HUBFS. Ressalta-se que o Hospital Universitário (HU) atende, prioritariamente, o público infantil e adolescente (EBSERH, 2020). Atualmente este HU é Habilitado Federalmente como referência em Doenças Raras que englobam o eixo 1, representando um suporte à rede assistencial de pacientes com DNM no estado do Pará, proporcionando atendimento multidisciplinar a essa população. Os resultados referentes a sexo identificaram o predomínio do masculino. Esse dado pode estar relacionado à maior prevalência de casos de DMD na população estudada. Em um estudo observacional descritivo em um hospital universitário, 41 pacientes com doenças neuromusculares foram submetidos a uma avaliação fisioterapêutica, no qual o sexo masculino predominou na população estudada (PONTES JF, et al., 2012).

Esses dados vão no sentido do que Diniz (DINIZ G, 2010) encontrou em seu estudo que buscou avaliar a função motora de pacientes com doenças neuromusculares e identificou que a maior prevalência de pacientes também era do sexo masculino. A raça foi um dos aspectos identificados neste estudo, no qual houve preponderância da declaração como pardo. Ressalta-se a importância para a saúde pública deste aspecto na análise do perfil destes pacientes, porém pouco discutido nos estudos sobre DNM. Em uma revisão sistemática, um grupo de pesquisadores buscou estimar a prevalência global geral de DMD e identificou dificuldades nos relatos dos critérios de elegibilidade ou uma caracterização adequada dos participantes do estudo, por exemplo: idade média e etnia (CRISAFULLI S, et al., 2020).

A maior frequência de casos de DMD, seguido de AME entre os pacientes, ratifica outros estudos que demonstram a maior prevalência de casos de DMD entre as DNM atendidas. Castiglioni C, et al. (2018) enfatizam que as DNM mais comuns na infância são: DMD, Distrofia Miotônica (DM1) e AME. Em uma revisão com abordagem da sua prática clínica, (STREHLE EM, 2009) aponta que, do total de pacientes atendidos em uma clínica pediátrica de doenças musculares no Reino Unido, a Distrofia Muscular de Duchenne representou quase metade dos diagnósticos, seguida da Atrofia Muscular Espinhal. Pontes JF, et al. (2012) também apontam neste sentido, no qual a DMD foi o principal diagnóstico seguido de AME. Em relação à idade dos indivíduos atendidos, a faixa etária entre 10 a 14 anos foi a mais frequente, com uma variação de 01 a 22 anos. Pontes JF, et al. (2012), em seu estudo verificaram que a média de idade dos pacientes variou de 9,65 ± 3,11 anos. Ademais, no estudo de Strehle EM (2009), a idade dos pacientes do sexo masculino, que eram a maioria, variou de 1,9 a 19,8 anos, com uma média de 11,5 anos.

Destaca-se que, apesar de atender, prioritariamente, crianças e adolescentes até 15 anos, o HU atende, excepcionalmente, casos de pacientes com idade superior à estipulada. Este dado pode estar relacionado à dificuldade de acesso a outros serviços de referência quando chegam na fase da adolescência. Strehle EM (2009), em seu estudo, destaca sobre a dificuldade da transição dos atendimentos entre a adolescência e a vida adulta de pacientes com DNM, aponta ainda que esse problema não ocorreria se as crianças e os adultos com DNM recebessem atendimento especializado da mesma equipe multidisciplinar durante toda a vida, como é realizado em alguns centros da Grã-Bretanha.

Ressalta-se a média de idade dos primeiros sinais e sintomas de 2,8 anos e a média de idade do diagnóstico de 7,6 anos, dado que expressa uma média de aproximadamente 05 anos entre a percepção dos primeiros sinais e sintomas até a obtenção do diagnóstico conclusivo. A média de idade se aproxima da idade dos primeiros sinais e sintomas de pacientes com DMD. Crisafulli S, et al. (2020) estimam que os primeiros sintomas da DMD se manifestam precocemente, por volta dos 3 anos de idade.

Os dados expressos no estudo vão de encontro ao que Diniz G (2010) identificou, no qual a idade média no início dos sintomas e no momento do diagnóstico foi de 3,5 anos e 5,6 anos, respectivamente. Cortés E, et al. (2021) ressaltam que a idade de início dos sintomas pode variar de doença para doença, como a

miastenia gravis que pode iniciar em qualquer fase da vida até pacientes que podem manifestar sinais precocemente desde os primeiros meses de vida como pacientes com AME. O local de procedência mais frequente foi Mesorregião Metropolitana de Belém, dado que expressa a proximidade desses pacientes ao hospital universitário. Apesar disso, este estudo identificou dois pacientes provenientes de outro estado da Região Norte Do Brasil. Ademais, enfatiza-se a quantidade de pacientes que são encaminhados ao HU sem um diagnóstico conclusivo.

A despeito do HU ter sido responsável por concluir a maioria dos diagnósticos clínicos, identificou-se que 5 pacientes iniciaram os atendimentos no HU, porém foram diagnosticados em outros locais. Esse dado pode demonstrar, ainda que de forma incipiente, a falta de coordenação na rede assistencial dessa população, no qual pode ocorrer a dupla entrada destes pacientes em diferentes pontos da Rede de Atenção à Saúde e em instituições sociais na busca por um diagnóstico conclusivo e possível tratamento de doenças pouco prevalentes. Ademais, Castiglioni C, et al. (2018), em estudo epidemiológico sobre DNM no Chile, conclui que a maioria das doenças neuromusculares requerem atendimento multidisciplinar e é fornecido com frequência de forma dispersa e descoordenada.

As principais deformidades musculoesqueléticas identificadas neste estudo corroboram com uma pesquisa realizada por Skalsky AJ, et al. (2015) que identificaram e elencaram as principais complicações musculoesqueléticas em pacientes com DNM, tais quais: contraturas de membros, luxação ou subluxação do quadril e escoliose. Solervicens SC, et al. (2020), em um estudo do perfil de pacientes com AME no Chile, demonstraram que, dentre as deformidades musculoesqueléticas, destacam-se: a presença de escoliose, contraturas articulares, retrações, luxação e subluxação de quadril. Ademais, as retrações tendíneas têm alta prevalência em crianças com DNM, sendo decorrentes da degeneração fibroadiposa.

Essas deformidades musculoesqueléticas, sobretudo em membros inferiores, podem dificultar o posicionamento biomecânico adequado na cadeira de rodas e outras superfícies, além de prejudicar o uso de órteses e outros dispositivos auxiliares. Griffet J, et al. (2011) aponta que a cirurgia de tenotomia é uma forma efetiva para a melhora das retrações que causam deformidades e aumento da qualidade de vida do paciente, e a mesma também foi realizada em alguns pacientes do estudo.

A maior citação da palavra marcha como um dos primeiros sinais e sintomas pode estar relacionado à maior frequência de pacientes com DMD, no qual o atraso na marcha é um dos sinais mais marcantes. Reed (REED UC, 2002) chama a atenção para a variedade de sinais e sintomas, dado que a maioria das DNM pode exibir curso clínico altamente variável quanto ao nível de gravidade. Autores apontam a fraqueza como o prejuízo primário nas DNM, frequentemente se apresentando na infância e afetando adversamente a marcha e a deambulação funcional, considerados marcadores importantes de doença e incapacidade em DNM pediátrica. Quando se considera pacientes com DMD, além da alteração da marcha, a criança pode ter dificuldade para correr, subir escadas, pular, se levantar do chão e a queixa de quedas frequentes intensifica no decorrer dos anos (KENNEDY RA, et al., 2020; CRISAFULLI S, 2020).

Um grande desafio para este estudo foi estabelecer um comparativo com outras literaturas que agregam as DNM como um único grupo na população brasileira. Geralmente os dados isolam cada DNM, sobretudo a respeito de DMD e AME, consideradas as doenças mais prevalentes dentre todas as DNM na infância. Diversos artigos apontam a necessidade de se registrar a incidência e prevalência da maioria das DNM em seu país. Decerto, há necessidade de sistematização das informações acerca da distribuição das DNM nas diversas regiões do país e, dessa forma, auxiliar na organização e incremento da execução de políticas públicas voltadas para essa população.

CONCLUSÃO

Em virtude do exposto, o aprofundamento no conhecimento acerca da história natural de cada DNM, e da maior inserção desses pacientes na rede de atenção à saúde, gera o interesse em compreender como essas doenças estão distribuídas na região Norte do Brasil. Essa questão pode suscitar uma série de questionamentos acerca de gargalos na estrutura da rede de atenção às doenças neuromusculares em uma

região com uma série de particularidades. Entende-se que este estudo pode auxiliar o HU no estabelecimento de prioridades nas ações de saúde, protocolos assistenciais e estruturação de fluxos de atendimento multidisciplinar. O perfil de pacientes com DNM atendidos no Ambulatório de DNM do hospital universitário identificou o predomínio do sexo masculino, maior frequência do diagnóstico clínico de DMD, faixa etária entre 10-14 anos, em sua maioria procedentes da Região Metropolitana de Belém, apresentando algum tipo de deformidade musculoesquelética. Ademais, a maioria dos pacientes teve média de idade dos primeiros sinais e sintomas com 2,8 anos e idade média do diagnóstico com 7,6 anos, demonstrando uma demora de aproximadamente 05 anos até a obtenção de um diagnóstico clínico conclusivo. Somado a isso, a maioria dos pacientes foram diagnosticados no próprio Hospital Universitário. Por fim, novas pesquisas são necessárias, a fim de investigar o perfil de pacientes com doenças neuromusculares ao longo do Brasil, visando dessa forma aumentar a informação e disseminar novas estratégias para o cuidado e manejo dos mesmos, colaborando para melhores prognósticos e consolidação dos serviços de saúde referência em doenças raras no país.

REFERÊNCIAS

1. BELHASAN DC e AKAABOUNE M. The role of the dystrophin glycoprotein complex on the neuromuscular system. *Neuroscience Letters*, 2020; 722: 134833.
2. BIRNKRANT DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol*. 2018; 17(5): 445-455.
3. BLAKE e DEREK J. et al. Function and genetics of dystrophin and dystrophin-related proteins in muscle. *Physiological reviews*, 2002; 82(2): 291-329.
4. CASTIGLIONI C et al. Enfermedades neuromusculares. *Epidemiología y políticas de salud en Chile. Rev Médica Clínica Las Condes*. 2018; 29(6): 594-8.
5. CORTÉS E, et al. Miastenia gravis de rápida instauración. *Rev Clín Med Fam*, 2021; 14(1): 28-30.
6. CRISAFULLI S, et al. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: An updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*. 2020; 15(1).
7. DINIZ G. Pacientes portadores de doenças neuromusculares: um estudo longitudinal. [dissertação] [internet]. Belo Horizonte: Universidade Federal de Minas Gerais, 2010; 88.
8. DUAN e DONGSHENG et al. Duchenne muscular dystrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 2021; 7(1): 13.
9. EBSEH: 2020, empresa brasileira de serviços hospitalares. Bettina Ferro. Belém. Disponível em: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitaisuniversitarios/regiao-norte/chu-ufpa/acesso-a-informacao/institucional/bettina-ferro>. Acessado em 22 de setembro de 2023.
10. ENGEL JM, et al. Exploring Chronic Pain in Youths with Duchenne Muscular Dystrophy: A Model for Pediatric Neuromuscular Disease. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*, 2005; 16(4): 1113-1124.
11. GRIFFET J, et al. Lower extremity surgery in muscular dystrophy. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2011; 97(6): 634-8.
12. IRIART JAB, et al. From the search for diagnosis to treatment uncertainties: Challenges of care for rare genetic diseases in Brazil. *Cienc e Saude Coletiva*. 2019; 24(10): 3637-50.
13. KENNEDY RA, et al. Walking and weakness in children: A narrative review of gait and functional ambulation in paediatric neuromuscular disease. *J Foot Ankle Res*. 2020; 13(1): 1-15.
14. MINISTÉRIO DA SAÚDE (BRASIL). Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. 2017. Disponível em: <<https://saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>>. Acessado em 10 de julho de 2023.
15. MONTENEGRO SC e SOLERVICENS PA. Perfil demográfico y clínico-funcional de pacientes con atrofia muscular espinal atendidos en el Instituto Teletón Santiago. *Rehabil Integr*. [internet]. 2020; 14(1): 30-9.
16. MOREIRA MCN e DO NASCIMENTO MAF, Horovitz DDG, Martins AJ, Pinto M. Quando ser raro se torna um valor: O ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no sistema Único de saúde. *Cad Saude Publica*. 2018; 34(1): 1-4.
17. PONTES JF, et al. Força muscular respiratória e perfil postural e nutricional em crianças com doenças neuromusculares. *Fisioter em Mov*. 2012; 25(2): 253-61.
18. REED UC. Doenças neuromusculares. *J Pediatr (Rio J)*. 2002; 78: S89-103.
19. SKALSKY AJ e DALAL PB. Common Complications of Pediatric Neuromuscular Disorders. *Phys Med Rehabil Clin N Am*, 2015; 26(1): 21-8.
20. SOUZA ÍP et al. A qualitative approach to rare genetic diseases: An integrative review of the national and international literature. *Cienc e Saude Coletiva*. 2019; 24(10): 3683-700.
21. STREHLE EM. Long-term management of children with neuromuscular disorders. *J Pediatr (Rio J)*. 2009; 85(5):379-84.