

# REBES REVISTA BRASILEIRA DE EDUCAÇÃO E SAÚDE

ISSN - 2358-2391



GVAAG - GRUPO VERDE DE AGROECOLOGIA E ABELHAS - POMBAL - PB  
Artigo Científico

## *Criação de um questionário de conhecimento em Distrofia Muscular de Duchenne (Muscular Dystrophy Knowledge Questionnaire) - DDMKQ*

*Adriana Nathalie Klein*

Terapeuta Ocupacional formada pela UFSCar, Mestre em Ciências da Saúde pela UNIFESP, especialista em Doenças Reumáticas, Neuromusculares pela UNIFESP e Tecnologia Assistiva pela UFMABC  
E-mail: adiklein@ig.com.br

*Pola Maria Poli Araújo*

Terapeuta Ocupacional formada pela USP, doutora em Reabilitação pela UNIFESP, mestre em Saúde Pública pela USP. Professora Adjunta III da UNIFESP Campus Baixada Santista. Orientadora do Programa de Pós-Graduação em Ensino em Ciências da Saúde do Centro de Desenvolvimento do Ensino Superior em Saúde  
E-mail: pola.araujo@gmail.com

**Resumo:** Pacientes com distrofia muscular de Duchenne (DMD) apresentam dificuldades físicas e funcionais progressivas. As decisões referentes à rotina de tratamento da doença são assumidas pelos familiares nas diversas fases da DMD. Avaliar o grau de conhecimento dos familiares perante a doença DMD pode ajudar a direcionar os programas de orientação da equipe interdisciplinar. Objetivo: Desenvolver um questionário de conhecimento para familiares de pacientes com DMD. Método: Foram entrevistados 14 profissionais (G1), 13 mães de pacientes com DMD (G2) e 10 pacientes com DMD (G3) por meio de pergunta aberta. Os discursos foram transcritos e separados em quatro categorias: Genética, Fisiopatologia, Tratamento e Atividades de vida prática. Utilizou-se a técnica do Discurso do Sujeito Coletivo (DSCs) para a análise dos dados. Resultados: Encontraram-se diferenças significativas nos DSCs dos três grupos demonstrando a distância da lógica técnico científica dos profissionais da lógica da percepção do senso comum da população alvo. Conclusões: O questionário de conhecimento sobre DMD foi elaborado e poderá ser uma ferramenta de 'diálogo mensurável' do nível de informações pré-adquiridas por familiares de pacientes com DMD.

Palavras-chave: Distrofia muscular de Duchenne, Questionários, Conhecimento.

## *Creating a knowledge questionnaire Duchenne Muscular Dystrophy (Muscular Dystrophy Knowledge Questionnaire) - DDMKQ*

**Abstract:** Introduction: Patients with Duchenne muscular dystrophy (DMD) have difficulty progressive physical and functional. All decisions relating to complex disease handling routine must be assumed by the family, so educational processes are required in the various phases of the DMD. Assess the degree of knowledge of the relatives to the disease DMD can help direct the multidisciplinary team programs. Objective: Develop a knowledge survey for family members of patients with DMD. Method: 14 were interviewed professionals who assist patients with DMD (G1), 13 mothers of patients with DMD (G2) and 10 patients with DMD (G3). The speeches were transcribed and separated into four categories: genetics, path physiology, treatment and practical life activities. We used the technique of the Collective subject discourse (DSC) for data analysis. Results: significant differences found in the DSC's of three groups demonstrating the technical professional scientific logic of the logic of common sense perception of the target population. These responses favored the development of ten multiple choice questions. Conclusions: the knowledge questionnaire about DMD has been prepared and can be a tool for 'measurable dialog' pre-purchased information level for relatives of patients with DMD.

**Keywords:** Duchenne muscular dystrophy, Questionnaires, Knowledge.

## 1 Introdução

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença hereditária caracterizada pela progressiva e irreversível degeneração da musculatura esquelética, em consequência da mutação do cromossomo XP21, fator que limita a produção da distrofina<sup>1,2</sup>. Trata-se de uma patologia de herança recessiva que afeta o gênero masculino com uma incidência de 1(um) em cada 3.500 nascidos vivos<sup>3</sup>.

Os primeiros sintomas da DMD iniciam-se a partir dos três anos de idade, quando o comprometimento simétrico da musculatura da cintura pélvica reflete nas dificuldades que a criança apresenta ao subir escadas, pular e correr<sup>4</sup>. Entre 9 e 12 anos geralmente ocorre a perda da capacidade de deambulação, e a locomoção passa a ser feita com cadeira de rodas<sup>1</sup>. A partir desta fase, acontece a diminuição da capacidade respiratória<sup>5</sup>.

A literatura atual de países desenvolvidos demonstra um aumento significativo na expectativa de vida de pessoas com DMD, variando entre 18 a 25 anos e com vários casos de sobrevivência acima da terceira década de vida<sup>3,5</sup>. Esta incidência é justificada pelo uso de corticoterapia, cardioproteção precoce e ventilação não invasiva<sup>6</sup>.

Com este quadro clínico, sabe-se que a pessoa com DMD perde progressivamente a capacidade para realizar, de forma independente, suas atividades básicas de vida diária e de vida prática<sup>7</sup>. Os familiares destes pacientes tornam-se responsáveis por inúmeras tarefas cotidianas<sup>2</sup>, tais como: administrar os medicamentos prescritos, realizar os exercícios respiratórios e alongamentos musculares, colocar as órteses para membros inferiores e superiores, posicionar corretamente na cadeira de rodas, realizar as transferências necessárias, ligar e monitorar os aparelhos de assistência ventilatória, além de acompanhar a rotina de atendimento em centros de reabilitação, consultas e exames periódicos<sup>2,8</sup>.

Em contrapartida, é responsabilidade do sistema de saúde preparar esses familiares e pacientes para estas tarefas, através do investimento na educação dos mesmos<sup>9</sup>.

A educação, perante uma doença como a DMD, pode resultar em benefícios sob vários aspectos: conscientização do risco genético entre os familiares (por exemplo: realizar exames de DNA para detectar outros portadores na família); na manutenção das limitações físicas e funcionais (por exemplo: programas de reabilitação específicos, uso correto de medicamentos e recursos de tecnologia assistiva); e também no aspecto emocional, por meio do conhecimento sobre as implicações e consequências da doença favorecendo os ajustes do estilo de vida<sup>7,9</sup>.

Alguns programas educacionais para pacientes e familiares nas doenças crônicas, mostram-se capazes de reduzir os custos diretos e indiretos do sistema de saúde, através da diminuição do número de visitas ao médico e do uso de hospitais<sup>8</sup>.

Entretanto, ainda não está claro como a educação do paciente atinge seus benefícios, pois apenas a retenção

do conhecimento pelo paciente/familiar não explica o impacto nas medidas de saúde. Uma das hipóteses deriva da teoria da aprendizagem social, que defende que os programas educacionais ajudariam os participantes a desenvolverem confiança em suas habilidades de executar comportamentos específicos de enfrentamento, assim podem possivelmente alterar os resultados da doença<sup>9,10,11</sup>.

Como os programas educacionais em saúde têm como objetivo promover o conhecimento específico sobre determinada doença, é necessário o uso de instrumentos consistentes capazes de identificar o conhecimento pré-adquirido e também avaliar o impacto do programa educacional dos participantes<sup>12,13</sup>.

Há diversos instrumentos que já foram desenvolvidos para essa finalidade, como por exemplo para doença renal<sup>14</sup>, doença inflamatória intestinal<sup>15</sup>, espondilite anquilosante e artrite psoriática<sup>16</sup>. No Brasil existem dois questionários para mensurar o conhecimento sobre fibromialgia<sup>17</sup> e artrite Reumática<sup>18</sup>.

Na bibliografia consultada para este estudo não foi encontrada nenhuma referência de um questionário específico criado para mensurar o nível conhecimento de familiares de pacientes com DMD, por isso, este artigo tem por objetivo desenvolver um questionário de conhecimento para familiares de pacientes com DMD.

## 2 Materiais e Métodos

Trata-se de um estudo transversal de caráter qualitativo, tipo exploratório. Foram entrevistados três grupos: Profissionais da equipe multidisciplinar (G1) que assistem pacientes com DMD há mais de 2 anos, mães biológicas de pacientes com DMD (G2) alfabetizadas e pacientes com DMD alfabetizados e acima de 14 anos (G3).

A escolha da amostra do G1 foi selecionada dentro do quadro de funcionários de um centro de referência em tratamento de Distrofia Muscular e um Centro de diagnóstico de doenças neuromusculares. As amostras do G2 e G3 foram pré-selecionadas por meio de banco de dados eletrônico fornecidos pela Instituição e realizou-se um sorteio onde o G3 não poderia ter nenhum grau de parentesco com o G2. Todos participantes assinaram o TCLE.

Para a coleta de dados foi apresentada ao G1 a seguinte pergunta aberta: Dê sua opinião sobre o conhecimento da doença DMD e seus tratamentos, que as mães de pacientes com DMD e pacientes com DMD, deveriam ter. Para as mães de pacientes com DMD e pacientes com DMD foi apresentada outra pergunta aberta: Relate todo o conhecimento que vocês possuem sobre a doença DMD e seus tratamentos. As entrevistas não tiveram tempo definido, todos os discursos foram coletados por uma mesma pesquisadora, gravados com MP3 e transcritos integralmente em tabelas no Word<sup>®</sup>.

Para análise dos dados utilizou-se a técnica do discurso do sujeito coletivo (DSC)<sup>19</sup>. Os conteúdos foram analisados e separados em tabelas de Excel<sup>®</sup> em quatro

categorias pré-definidas<sup>20</sup>: genética, fisiopatologia, tratamento e atividades de vida prática.

Em cada grupo entrevistado separou-se as expressões-chaves (EChs) de cada categoria. Depois extraiu-se as ideias centrais (ICs) das EChs, quantificou-se as mesmas dentro de cada grupo e por fim foi possível construir os DSCs. Comparou-se os DSCs em cada categoria e relacionou-se com a literatura, tornando possível a elaboração das questões de múltipla escolha do questionário.

### 3 Resultados

Os quatorze profissionais entrevistados (G1) tinham 11 especialidades diferentes: 01 assistente social, 05 fisioterapeutas (nas especialidades respiratória, aquática e motora), 02 terapeutas ocupacionais, 01

bióloga, 01 Médica geneticista, 01 Médica pediatra, 01 fonoaudióloga, 01 nutricionista, 01 Pedagogo e o tempo médio de experiência no atendimento de pacientes com DMD foi de 5,9 anos.

O perfil sociodemográfico das treze mães entrevistadas (G2) foram: média de 45,3 anos de idade, seus filhos com DMD tem em média 17,1 anos, a média de escolaridade foi de 8,7 anos, média de renda per capita de 1,04 salário mínimo e média de tempo que frequenta locais de tratamento com o filho foi de 12,3 anos. No grupo dos dez pacientes entrevistados (G3) a média de idade foi de 20,5 anos, média de tempo de estudo foi de 6,9 anos e a média de tempo que frequenta locais de tratamento foi de 11,3 anos.

Os resultados quali-quantitativos demonstraram 62 ideias centrais, extraídas de cada grupo e em cada categoria, de acordo com os quadros abaixo.

#### Quadro I: Apresentação da frequência das Ics dos G1/G2/G3 na categoria Genética

<b>Categoria GENÉTICA – Ics do (G1)</b>
Citação sobre importância de aconselhamento genético e verificação de outras portadoras na família do paciente com DMD- 36%
Citação sobre explicação do que é a doença genética- 36%
Citação sobre a importância de saberem que DMD é uma doença de origem genética - 28%
Citação sobre a importância de terem acesso ao diagnóstico-28%
Citação que célula tronco não é tratamento-7%
<b>Categoria GENÉTICA - Ics do (G2)</b>
Citação que DMD é uma doença genética - 54%
Citação de doença ligada ao sexo masculino e que a filha pode ser portadora-46%
Citação sobre alteração cromossômica ou mutação-38%
Citação sobre exames para diagnosticar a DMD-23%
Citação de uso de célula tronco como tratamento/cura para DMD-15%
<b>Categoria GENÉTICA - Ics do (G3):</b>
Citação sobre dúvidas na origem da DMD-70%
Citação sobre dúvida se pode ter filhos e se esses terão DMD-30%
Citação de dúvida que é doença genética e porque é progressiva-30%
Citação sobre como andam as pesquisas com célula tronco-20%

#### Quadro II: Apresentação da frequência das Ics dos G1/G2/G3 na categoria Fisiopatologia

<b>Categoria FISIOPATOLOGIA - Ics do (G1)</b>
Citação sobre a importância dos familiares e pacientes com DMD saberem que DMD é uma doença progressiva - 50%
Citação sobre evolução do comprometimento músculo-esquelético-29%
Citação sobre saber que a doença DMD é "divida" por fases-29%

Citação sobre informações do comprometimento respiratório-14%
<b>Categoria FISIOPATOLOGIA - Ics do (G2)</b>
Citação sobre comprometimento nos músculos-46%
Citação de que DMD é uma doença progressiva-38%
Citação de que a doença afeta o pulmão e/ou parte cardiorrespiratória-38%
Citação de que vão ficando debilitados, com dificuldades crescentes-31%
Citação de que é uma doença que não tem cura-23%
<b>Categoria FISIOPATOLOGIA - Ics do (G3)</b>
Citação de dúvida de como e onde a DMD atinge/age no corpo-50%
Citação sobre o comprometimento em outras partes do corpo (coração, pulmão, osso)- 40%
Citação sobre necessidade de maiores informações sobre a perda da força e dos movimentos-40%
Citação sobre a importância de saber com antecedência que vai parar de andar-20%

**Quadro III:** Apresentação da frequência das Ics dos G1/G2/G3 na categoria Tratamento

<b>Categoria TRATAMENTO - Ics do (G1)</b>
Citação sobre importância de adequação postural na cadeira de rodas-43%
Citação sobre a importância de acesso e possibilidades de tratamentos em locais de referência-36%
Citação sobre a importância de fazer acompanhamento com equipe interdisciplinar-36%
Citação sobre a importância do tratamento fisioterapêutico-36%
Citação sobre importância do uso do ventilador não invasivo, técnicas de Air Stacking, Cough Assist e exercícios respiratórios-36%
Citação sobre a importância de realizar exercícios domiciliares-29%
Citação sobre uso de órteses para membros inferiores e superiores-21%
Citação sobre importância de aderir aos medicamentos-21%
Citação sobre a importância de orientação nutricional-14%
Citação sobre conhecimento de possíveis intervenções cirúrgicas-14%
<b>Categoria TRATAMENTO - Ics do (G2)</b>
Citação sobre uso específico e importância de medicamentos no tratamento da DMD-100%
Citação sobre a importância dos exercícios respiratórios/uso do Bipap/ambu-77%
Citação sobre a importância da reabilitação motora (Fisioterapia motora e aquática, terapia ocupacional, alongamentos domiciliares)-69%
Citação sobre a importância do uso de órteses em membros superiores e inferiores-46%
Citação sobre uso da cadeira de rodas-46%
<b>Categoria TRATAMENTO - Ics do (G3)</b>
Citações sobre uso do bipap,ambu, exercícios respiratórios e Cought Assist-90%
Citação sobre uso de cadeira de rodas, sistema de adequação postural e cadeira de rodas motorizada-60%
Citação sobre importância da Fisioterapia motora e aquática e exercícios-60%
Citações sobre a importância do uso de goteiras para pernas e órteses para mãos-50%
Citação sobre importância ou dúvidas sobre os remédios-50%

**Quadro IV:** Apresentação da frequência das Ics dos G1/G2/G3 na categoria AVPs

<b>Categoria AVPs - Ics do (G1)</b>
Citação sobre a importância de frequentar e manter a vida escolar-50%
Citação sobre a importância de estimular uma vida social ativa-29%
Citações sobre estratégias de enfrentamento da doença-21%
Citação sobre a importância de ter informações sobre acessibilidade-7%
<b>Categoria AVPs - Ics do (G2)</b>
Citação sobre experiências negativas do filho relacionadas à escola-54%
Citação sobre a importância da escola e do filho saber ler e escrever-38%
Citação sobre dificuldades/limitações no sistema de transporte público-15%
Citação sobre dúvidas e dificuldades na parte sexual do filho-15%
Citação sobre importância do uso do computador-15%
Citação sobre as dificuldades de inclusão no mercado do trabalho-8%
<b>Categoria AVPs - Ics do (G3)</b>
Citação sobre a importância da troca de experiência de quem tem a mesma doença-30%
Citação sobre a importância de ir à escola-20%
Citação sobre a importância de dialogar sobre dúvidas na parte sexual-20%
Citação sobre problemas no transporte público e acessibilidade-20%
Citação sobre a importância da internet-10%

Formou-se doze Discursos do Sujeito Coletivo nas quatro categorias, utilizando as Ech, baseadas nas Ics mais frequentes.

Na categoria Genética segue abaixo os três DSCs formados do G1/G2/G3:

“É importante que essas famílias tenham acesso ao diagnóstico, porém tem que ter cuidado ao falar, principalmente, quando é o primeiro caso de mutação. Tem que fazer aconselhamento genético, se possuir irmãos na família com suspeita de DMD, procurar o médico para realizar o diagnóstico o mais precoce possível. É importante dizer que fazemos pesquisa com animais experimentais e do quão duro agente trabalha para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Deixar claro que não oferecemos tratamento com células tronco, e os que existem são experimentais” - SIC G1.

“A DMD é uma doença genética. É uma alteração no cromossomo. Há uma falha quando junta X e Y. Acho um absurdo ter outros filhos, pois tem que nascer menina. As filhas devem fazer exame para saber se são portadoras. Existe inseminação artificial, mas é muito caro. A célula tronco pode ser uma luz no fim do túnel” – SIC DSCG2.

“Se a pessoa com DMD tem um filho, ele pode ter distrofia também? Tenho dúvida se a distrofia é

desde quando nasce? De onde vem à distrofia muscular? Onde começou? Em que país começou? Já me perguntaram se quando nasci tinha falta de oxigênio. Eu sei que foi minha avó que passou o gene da distrofia. Quando chega as células tronco? Por que demora tanto para aprovar as pesquisas com célula tronco?” - SIC DSCG3.

Na categoria Fisiopatologia segue abaixo os três DSCs formados do G1/G2/G3

“Às vezes é melhor primeiro passar o resultado do diagnóstico para essas famílias e depois de um tempo falar sobre a fisiopatologia da doença, pois com a progressão da doença, etapas difíceis virão, como a introdução da cadeira de rodas, uso do ventilador não invasivo. Acho importante que esses familiares e pacientes compreendam que a DMD acomete a musculatura (causando enfraquecimento, encurtamento muscular e deformidades) e que não tem cura. Na evolução da doença, é importante saber sobre o comprometimento respiratório, incluindo os cuidados preventivos para evitar broncopneumonias” SIC DSCG1.

“A doença atrapalha o cognitivo, pois somos feitos de músculos, neurociência. Acho importante ter algumas noções referentes à doença, para poder ter

uma resposta quando for questionada por eles (filhos com DMD). Conhecendo um pouco da patologia verá que o processo é progressista, no decorrer do tempo as dificuldades vão se tornando mais difíceis e cabe a nós, cuidadores perceber, sem que desanime o paciente (filho). Pesquisei muito, é uma doença progressiva degenerativa e incapacitativa, o que causa é a ausência da distrofina na musculatura. Ele não pode ter desgaste porque a massa não repõe, não pode ter fadiga, pode fazer de tudo, mas nada em excesso, mas aos poucos afeta os músculos, parte respiratória, coração, pulmão e as mãos. Eles andam até um certo tempo, eles andam nas pontas dos pés, e subir degraus ou levantar do chão fica impossível. É uma doença dolorosa. Se fosse de uma só vez... mas não...afeta o pulmão, ele já teve 3 pneumonias, não tem cura. Sei que o óbito é parada cardiorrespiratória, mas pode ter outras doenças também. SIC-DSCG2.

“Eu tenho algumas dúvidas: Como é a distrofia, o que a distrofia faz com o paciente? Como a doença age? O que a doença afeta? É nosso osso, músculo, onde é? Pode ter outras doenças relacionadas a distrofia? A pessoa que tem distrofia pode fumar, ou beber? A pessoa que tem distrofia o que acontece no aparelho respiratório? Por que agente perde força? Por que a doença age assim. Quais são os sintomas da doença? Como é a evolução da doença, qual o tipo de distrofia? Acho importante avisar que vai parar de andar, pois minha mãe não acreditava chorou muito. Acho importante saber as coisas antes para ficar preparado. É importante saber que vou perder os movimentos da mão. Acho que é importante saber sobre a doença porém comigo o médico falou para a minha mãe que eu iria parar de andar com 13 anos e morrer com 20 anos. "Estou fazendo hora extra"...SIC DSCG3.

Na categoria Tratamento segue abaixo os três DSCs formados do G1/G2/G3

“Eu acho importante fazer acompanhamento de reabilitação interdisciplinar o mais precoce possível, incluindo acompanhamento médico (clínico geral, neurologia, ortopedista, fisioterapia, oftalmologista), fisioterapia motora, respiratória e aquática, terapia ocupacional, fonoaudiologia, nutricionista e psicólogo. As mães, familiares e pacientes devem ler e se informar sobre a doença e questionar a equipe sempre que apresentar dúvidas sobre a evolução da doença. Deve compreender que tem uma doença e precisa seguir um tratamento seriamente. Eles devem entender que as idas ao médico e eventuais exames devem ser feitos, além disso, devem seguir as medicações com maior controle clínico. Os familiares devem fazer os exercícios orientados pela equipe para manutenção da força muscular e funcionalidade. Realizar alongamentos domiciliares e posicionamento adequado para evitar retrações.

Utilizar nos seus filhos órteses, o mais precoce possível para a prevenção de deformidades de tornozelo (forma de uso e tempo), talas de lona para membros inferiores na fase de transição da deambulação para cadeira de rodas. Eles também devem ser orientados quanto a mudanças de decúbitos e transferências para cadeira de rodas de forma independente, com auxílio de prancha ou ajuda de outras duas pessoas.

Devem saber sobre as possibilidades de cirurgias ortopédicas, como tendão do calcâneo além de cirurgia de coluna. Os pacientes devem aderir e se preparar para fazer uso de ventilação não invasiva, realizar os exercícios respiratórios, aprender as técnicas e Air stacking, da respiração glossofaríngea, o uso do Cough Assist. Além disso, as orientações sobre como seguir uma dieta nutricional adequada, além de favorecer o acesso aos recursos de tecnologia assistiva que podem manter melhorar ou até mesmo viabilizar a realização de atividades produtivas e significativas para o paciente” SIC DSCG1.

“Os medicamentos são importantes, saber que cada remédio é para uma coisa. Eu demorei para dar o corticoide para meu filho, só dei quando confiei. Aliás, tem que confiar nos médicos, pois infelizmente é tanto remédio que eles tomam. O cálcio é para osteoporose, se não tomar os ossos vão se desmanchar. Os medicamentos funcionam sim, dando corretamente, e diariamente. Meu filho ainda não usa Bipap, mas acho importante já saber, adiantar o assunto quando chegar a hora já está preparado. Com o Bipap é preciso treinamento para manusear corretamente, há uso de máscaras que precisam ser adequadas para cada paciente. O Bipap serve para a parte respiratória, é para o pulmão não fechar, ajuda a expandir. Quando a escoliose estiver bem acentuada tem que proceder a adaptação da cadeira de rodas conforme a deformidade. Eu não sabia da importância do cinto de segurança na cadeira de rodas. Hoje sei que tem que usar. Meu filho iniciou reabilitação com 3 anos, se naquela época tivesse tudo que tem hoje, ele não estaria com os pés tão encurtados. Antes eu não sabia não sabia o que afetava: se era coluna, postura, nervos... Sei a importância das órteses das mãos, mas infelizmente os pés estão atrofiados e não podem receber órteses. A fisioterapia aumenta a qualidade de vida, se não fizesse ia ser pior, os remédios, a cadeira de rodas,ambu, Bipap, sem isso a vida deles iria ser péssima. A parte da terapia ocupacional é importantíssima, porque a dor entorta, colchão, órteses são maravilhosas as mãos estão voltando a esticar de novo, não é só fazer a fisioterapia e sim os aparelhos. Se as mães seguissem corretamente o que é passado, agente conseguiria dar maior qualidade de vida, mas as mães em geral não seguem completamente. Eu sou médica 24 horas por dia, 40 minutos de terapia é

um suporte o resto sou eu que faço tudo” SIC DSCG2.

“Acho que primeiro de tudo tem que aceitar a doença, confiar no médico, é importante saber sobre os remédios que tomamos. Eu queria saber se algum remédio novo existe para ajudar um pouco mais. Existe algum tratamento para recuperar força? Tem que tomar predinisona que dá uma segurada com o tempo, deixa o progresso da distrofia mais lento, mas queria saber se tem medicamento que “incha” menos o corpo? É importante saber que a fisioterapia não volta a andar, mas faz bem... (ex. Minha Avó perguntou por que eu faço tanta fisioterapia e não melhora?) Se soubesse que usar goteira não deixava entortar o pé, eu teria usado, agora o pé acostudou a ficar torto. Se eu soubesse que usar órteses das pernas fizesse com que eu andasse mais tempo, teria usado. As órteses da mão são importantes, se não uso fico muito tempo com as mãos fechadas durante a noite ela alonga. Muitas pessoas perguntam para mim se tem jeito de operar, eu já expliquei que não. Não tem uma idade certa para o uso da cadeira de rodas, cada caso é um caso. A cadeira adaptada faz bem para a postura. Tenho que usar porque tenho escoliose, não tenho mais força para segurar o tronco. Tem que colocar o cinto de segurança, se tivesse sem cinto na praia eu teria rolado na areia. Acho importante a Cadeira de rodas motorizada, sem ela pareço um presidiário. O uso do Bipap acho o mais importante de tudo, acho que se não usar pode morrer, serve para respirar melhor. Tem gente que tem medo do Bipap, mas eu acho muito importante porque aumenta a nossa sobrevivência, dá mais esperança. O exercício respiratório também é importante. Eu gostaria de saber qual a função do Cough Assist e do Ambu? Tem algumas pessoas que usam Bipap direto e tem gente que não teve oportunidade de usar o Bipap e não está aqui hoje..., mesmo que deixa a testa marcada tem que usar o Bipap” SIC DSCG3.

Na categoria AVPs segue os três DSCs formados do G1/G2/G3

“Estimular a independência funcional e vida social dos pacientes, desde escolas, passeios e projetos profissionais. Eles devem ter Informações sobre acessibilidade, direitos e deveres. Os pacientes devem ir à escola, independente das limitações, e acho muito importante que eles saibam ler. Levar uma vida de forma mais normal possível. Acho que o paciente não deve ser privado de contatos sociais. E deve ser estimulado a manifestar suas vontades” SIC DSCG1.

“Meu filho não gosta da escola, há uma falta de comunicação e desinteresse, acho que a “inclusão” não sai do papel. Eu acho importante ele estudar, mas não pode forçar, porque para estar em uma

sala de aula sem escrever nada é melhor que fique em casa. Acho importante ir à escola porque deveria pelo menos aprender a ler e escrever, pois assim quando você (mãe) cansar, o seu filho estará lendo um livro ou uma revista e no computador ele pode conseguir ler notícias, pesquisar alguma coisa na internet e você (mães) terá alguns minutos de folga. Mas não acho certo ele ir à força. Também tem outros problemas, como fazer para as escolas ter rampas e ter mais ônibus? Meu filho não acha que é importante ir para escola, daí percebi que ele ficava sozinho, lá não tinha rampa e ele sofreu uma queda, sangrou o nariz. Percebo que diversos meninos que estudam, batalham tanto, quando vão tentar um emprego não conseguem a vaga porque não se movimentam sozinhos. O transporte limita demais para ter outras oportunidades, pois tem muitos cursos gratuitos, mas o problema é o transporte. No dia a dia eu me preocupo também com a parte sexual do meu filho, acho que necessita de algum profissional para conversar sobre isto, eu tento explicar na brincadeira, mas eu gostaria de saber informações relacionadas à sexualidade dele e como proceder neste assunto, acho que tem que ter muita paciência, muita mesmo” SIC DSCG2.

“Eu acho que a convivência entre amigos que tem a mesma doença é importante. Acho que devemos conversar mais sobre as dificuldades, por exemplo, ninguém fala sobre a dificuldade do número 2(Controle vesical). Eu acho que a interação com todo mundo é importante porque o paciente precisa saber o que outro paciente fala o que sente, trocar experiências. Ainda bem que existe internet, assim posso falar com outros pacientes. É complicado conversar sobre a parte sexual com as médicas do sexo feminino. Tenho dúvidas em relação à sexualidade em geral. Acho que deveria ter um especialista nesta área. Eu acho que precisa aumentar a acessibilidade em geral, na cidade, automóveis, transporte público, pois eu deixo de ir a algum lugar porque a acessibilidade é muito pouca. Acho que temos que lutar pelos direitos de ir para escola, por ex. em Cotia não tem transporte para deficiente. Se pode estudar? Porque tem muita gente aqui na Abdim que pensa assim ainda... SIC DSCG3.

Por fim após a análise destes doze DSCs foi possível elaborar dez (10) questões de múltipla escolha, sendo duas (2) perguntas sobre genética, três (3) sobre fisiopatologia, quatro (4) sobre tratamento e uma (1) sobre Atividade de vida prática, com uma opção de alternativa correta, e variando entre cinco ou seis alternativas.

#### 4 Discussão

Em cada uma das quatro categorias, perceberam-se diferenças significativas entre os DSCs dos três grupos, o

que favoreceu a elaboração das alternativas do questionário, porém deixa evidente que a lógica técnico científica dos profissionais parecem distantes da lógica do censo comum. Por meio das alternativas “erradas” optou-se por conteúdos que podem ser facilmente discutidos em programas educativos, estimulando maior reflexão e favorecendo o enfrentamento da doença.

Na categoria genética, percebemos que os profissionais enfatizam a importância do aconselhamento genético, as mães demonstram um conhecimento sobre os riscos genéticos e os pacientes apresentam dúvidas frequentes, o que comparado a dados da literatura demonstram que apenas o aconselhamento genético não tem influenciado significativamente para uma mudança de planejamento familiar<sup>21,22,23,24</sup>. Por isso a primeira questão elaborada teve finalidade de esclarecer e chamar atenção para as possíveis origens do erro genético, e a segunda deixa claro quais seriam os dois principais exames que devem ser feitos para confirmação do diagnóstico da DMD.

Na categoria Fisiopatologia os profissionais priorizaram em seus discursos que a população alvo deve ter conhecimento de dois aspectos decisivos na alteração da fase da doença: perda da marcha e início do comprometimento respiratório, que estão de acordo com dados da literatura<sup>25,26</sup>, mas não houve citações significativas para um conhecimento mais aprofundado sobre a causa destes sintomas como por exemplo, qual a proteína ausente e qual a consequência no tecido muscular<sup>27</sup>.

No discurso das mães, percebemos clareza de que o músculo é a parte afetada da DMD, as causas da morte, e as possíveis “doenças associadas” como comprometimento cardiorrespiratório e osteoporose. No relato dos pacientes surgem dúvidas básicas relacionadas à fisiopatologia da DMD, aparente dificuldade em associar a causa da DMD com os sintomas clínicos, além de falta de repertório, o que nos faz refletir que as informações transmitidas para os familiares, podem não estar sendo passadas para os filhos, mesmo em fases mais avançadas da doença. Assim optou-se que as três questões de fisiopatologia, trouxessem conhecimentos básicos de causa e efeito da DMD, além de esclarecimentos sobre o comprometimento do sistema cardiopulmonar e ósseo.

Na categoria tratamento percebe-se a importância que as mães destacam sobre o uso dos medicamentos e

dos procedimentos de fisioterapia respiratória, já os pacientes apresentam dúvidas, principalmente aos efeitos contralaterais dos medicamentos, e também relatam sobre algumas pessoas que não compreendem porque fazem um tratamento contínuo e “nunca melhoram”. Os profissionais citam pouco sobre o uso de medicamentos, mas são unânimes em relação à importância de um acompanhamento interdisciplinar. Para elaboração das questões referentes ao tratamento selecionou-se aspectos que comprovadamente são capazes de atuar no caráter progressivo da DMD, como o uso corticoide e intervenção da capacidade respiratória<sup>3,28,29</sup>, além dos principais efeitos colaterais dos medicamentos, com o objetivo de chamar a atenção para um acompanhamento clínico frequente e realização de exames periódicos.

A questão referente à reabilitação interdisciplinar engloba a importância de usar sistema de adequação postural na cadeira de rodas<sup>5</sup>, realizar programas de alongamentos frequentes<sup>3</sup> e utilizar órteses em membros inferiores e superiores<sup>30</sup>.

Na categoria AVPs ficou evidente o conflituoso relato das mães sobre as reais dificuldades enfrentadas com seus filhos na escola, incluindo a falta de transporte, enquanto que profissionais afirmam a importância da escola. Percebemos um repertório “limitado” dos pacientes e a valorização de trocar experiências e informações com outros pacientes da mesma doença, refletindo a falta de participação social<sup>31</sup>. Para elaboração desta questão, unimos os principais recursos da comunidade que favorecem a mobilidade urbana, estratégias de acessibilidade domiciliar, e estímulo à locomoção independente.

## 5 Conclusão

O questionário de conhecimento sobre distrofia muscular de Duchenne foi elaborado e poderá ser uma ferramenta de “diálogo mensurável” do nível de informações pré-adquiridas por familiares de pacientes com DMD.

Pode fornecer dados norteadores para a equipe de saúde envolvida, favorecendo estratégias de ensino-aprendizagem de familiares e pacientes com DMD, promovendo maior aderência ao tratamento proposto nas diversas fases da doença. Necessita ser validado.

**ESTE QUESTIONÁRIO É IMPORTANTE PARA SABERMOS O QUANTO VOCÊ CONHECE SOBRE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E COMO ELA PODE INTERFERIR NA VIDA DO SEU FILHO OU \_\_\_\_\_ (escrever o parentesco)**

**PARA PREENCHIMENTO DO QUESTIONÁRIO MARQUE AS ALTERNATIVAS QUE VOCÊ ACHAR CORRETAS. CADA QUESTÃO PODE TER MAIS DE UMA RESPOSTA CORRETA. CASO NÃO SAIBA A RESPOSTA ASSINALE TRANQUILAMENTE “NÃO SEI”**

1. Assinale 2 alternativas corretas sobre a causa/origem da **Distrofia Muscular de Duchenne**

- a. A distrofia muscular de Duchenne é uma doença que passa do pai para o filho.
- b. Irmãs de pessoas com distrofia muscular de Duchenne não são portadoras

- c. **A distrofia muscular de Duchenne pode acontecer por três motivos: Deleção, mutação de ponto, duplicação.**
- d. Se a mãe é portadora do Gene da distrofia apenas 1 filho vai nascer afetado.
- e. **É uma doença ligada ao cromossomo “X” e afeta o sexo masculino**
- f. Não sei

**Gabarito 1: alternativas corretas c, e.**

2. Quais exames são necessários para confirmar o diagnóstico da **Distrofia Muscular de Duchenne**. Marque 2 corretas.

- a. **Biopsia de músculo**
- b. **Exame de DNA**
- c. Exame de Eletroencefalografia
- d. Exame de Ressonância magnética
- e. Exame de CPK (creatinofosfatase)
- f. Não sei

**Gabarito 2: alternativas corretas a, b.**

3. Qual a alternativa contém a explicação correta sobre a doença **Distrofia Muscular de Duchenne**. Marque 1 alternativa.

- a. A distrofia muscular de Duchenne é uma doença ainda sem explicação pela ciência, mas o efeito no corpo é falta de ar.
- b. A distrofia muscular de Duchenne é causada por falta de oxigênio durante o parto e o efeito é que a criança fica ”molinha” durante o desenvolvimento.
- c. A distrofia muscular de Duchenne é causada por um Vírus, e o efeito é fraqueza muscular em todo o corpo.
- d. **A distrofia muscular de Duchenne é explicada pela ausência ou pouca quantidade da proteína DISTROFINA dentro do músculo e a consequência é fraqueza progressiva em todo o tecido muscular do corpo: pescoço, tronco e membros.**
- e. Não sei

**Gabarito 3: alternativa correta d.**

4. Além do comprometimento no tecido muscular, escolha mais sintomas 3 que pode estar presente na evolução da **Distrofia Muscular de Duchenne**.

- a. Resfriados frequentes.
- b. **Alterações no sistema respiratório**
- c. **Alterações no sistema cardíaco**
- d. **Alterações na densidade dos ossos**
- e. Alergias.
- f. Não sei

**Gabarito 4: alternativas corretas b, c, d.**

5. Com o passar do tempo, o que pode acontecer ao paciente com **Distrofia Muscular de Duchenne** ? Marque 2 corretas

- a. **Perder a capacidade de andar e usar uma cadeira de rodas adequada para sua condição clínica.**
- b. Usar só oxigênio
- c. Parar de estudar
- d. **Precisar usar ventilação não invasiva de acordo com a avaliação da sua capacidade respiratória**
- e. Não sei

**Gabarito 5: alternativas corretas a, d.**

6. Assinale duas alternativas corretas sobre os medicamentos mais indicados no tratamento da **Distrofia Muscular de Duchenne**.

- a. Os medicamentos não servem para nada pois a doença é progressiva.
- b. **Corticoide pode ajudar a diminuir a morte celular do tecido muscular.**
- c. Todos os pacientes com distrofia muscular de Duchenne precisam tomar remédio para o coração.
- d. **O Cálcio é importante para prevenir a osteoporose**
- e. Não sei

**Gabarito 6: alternativas corretas b, d.**

7. Quais os efeitos colaterais mais comuns que os medicamentos usados na **Distrofia Muscular de Duchenne** podem causar?

- a. Aumentar a fraqueza muscular
- b. **Baixa Estatura**
- c. Timidez
- d. Falta de ar
- e. **Catarata**
- f. Não sei

**Gabarito 7: alternativas corretas b, e.**

8. Quais são as melhores associações de tratamento para **Distrofia Muscular de Duchenne**? Assinale a alternativa correta.

- a. Só uso da ventilação não invasiva.
- b. **Administração correta dos medicamentos, intervenção na capacidade respiratória de acordo com a fase da doença, programa de alongamentos e realização periódica dos exames clínicos.**
- c. Fisioterapia aquática e terapia fonoaudiológica.
- d. Tratamento com célula tronco e atendimento psicológico
- e. Só uso de órteses nos membros inferiores e exercícios e musculação
- f. não sei

**Gabarito 8: alternativa correta b.**

9. Quais intervenções de reabilitação podem beneficiar o paciente com **Distrofia Muscular de Duchenne**? Marque 3 corretas

- a. **Usar cadeiras de rodas com sistema de adequação postural individualizado para evitar**

**deformidades no tronco (pelve e coluna).**

- b. Realizar exercícios de alongamento prescritos e orientados pela equipe de fisioterapia de acordo com a fase clínica de cada paciente.**
- c. Realizar fisioterapia aquática sem realizar os exames cardiorrespiratórios.
- d. Nenhuma intervenção de reabilitação beneficia o paciente com distrofia muscular de Duchenne.
- e. Utilizar órteses nos membros inferiores e superiores para evitar deformidades.**
- f. Não sei

**Gabarito 9: alternativas corretas a,b,e.**

10. Marque a ou as alternativa(s) correta(s) quanto aos aspectos que favorecem a participação social da pessoa com **Distrofia Muscular de Duchenne**

- a. Transportes públicos adaptados
- b. Escolas acessíveis e com programas inclusivos
- c. Mudanças ergonômicas para facilitar a acessibilidade no domicílio
- d. Cadeira de rodas motorizadas
- e. Uso do computador.
- f. **Todas as alternativas estão corretas**

**Gabarito 10: alternativa(s) correta(s) f**

## 6 Referências

1. Kakulas, B.A. Problems and solutions in the rehabilitation of patients with progressive muscular dystrophy. *Scand J Rehab Med Suppl* 1999; pp.39:23-37.
2. Webb, C.L. Parent's perspectives on coping with Duchenne muscular dystrophy. *Child Care Health Dev* 2005; vol. 31, n. 4, pp. 385-89.
3. Manzur, A. Y; Muntoni, F. Diagnosis and new treatments in muscular dystrophies. *J. Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009;80:706-14.
4. Mattar, F. L.; Sobreira, C. F. R. Hand weakness Duchenne muscular dystrophy and its relation to physical disability 2008. *Neuromuscular disorders*, vol. 3, p. 193-198.
5. Liu M.; et al. Practical problems and management of seating through the clinical stages of Duchene's muscular dystrophy 2003. *Arch Phys Med Rehabil*, pp.84:818.
6. Merlini, L.; Cicognani, A.; Malaspina, E. Early prednisone treatment in Duchenne muscular dystrophy 2003 *Muscle Nerve*, vol. 27, pp. 222-227.
7. Stone, K. et al. Occupational therapy and Duchenne muscular dystrophy. Chichester-England: 2007 John Wiley & sons Ltd, 254p.
8. Nereo, N.; Fee, R.; Hinton, V. (2003) "Parental stress in mothers of boys with Duchenne muscular dystrophy. *Jornal of Pediatric Psychology*, vol. 28, pp. 473-84.
9. Holman, H.; Lorig, K. Perceived self-efficacy in self-management of chronic disease. In, *Self-efficacy: Thought control of action*. Edited by R Scharzer. Washington, DC, Hemisphere Publishing Corporation. 1992.
10. Lorish, C. D.; Boutaugh, M. L. Patient education in Rheumatology. *Curr Opin Rheumatol* 1997;9:106-11.
11. Moretti, F. A.; Heymann, R. E.; Marvulle, V.; Pollak, D. F.; Rieira, R. (2011) "Avaliação do nível de conhecimento sobre fibromialgia entre usuários da internet". *Rev. Bras. Reumatol*, vol. 51, n. 1.
12. Their, S. O. Forces motivating the use of health status assessment measures in clinical settings and related clinical research. *Medical Care*, 30:suppl:MS15-MS22, 1992.
13. Edworthy, S. M.; Devins, G. M.; Watson, M.M. The arthritis and its self management. *Arthritis Rheum* 1995;38:590-600.
14. Devins, G. M., Mandin, H, Hons, R. B., Burgess, E. D., Klassen, J. Taud, K. Schorr, S., Letonrneau P. K and Buckle, S. 1990. Illness intrusiveness and quality of life in

- end-stage renal disease: Comparison and stability across treatment modalities. *Health Psychology* 9, 119-141.
15. Eaden, J. A.; Abrams, K.; Mayberry, J. F. The Crohn's and colitis knowledge score: a test for measuring patient in inflammatory bowel disease. *Am J Gastroenterol* 1999;94:3560-6.
16. Lubrano, E.; Helliwell, P.; Moreno, P.; Griffiths, B.; Emery, P.; Veale, D. The assessment of knowledge in ankylosing spondylitis patients by a self-administered questionnaire. *British J Rheumatol* 1998a;37:437-41.
17. Suda, A. Criação e validação de um questionário de conhecimento em fibromialgia (KQF). Dissertação de mestrado. UNIFESP, 2003.
18. Jennings, F.; Toffolo, S.; de Assis, M. R.; Natour, J. Brazil Patient Knowledge Questionnaire (PKQ) and evaluation of disease-specific knowledge in patients with rheumatoid arthritis. *Clin Exp Rheumatol*.2006 sep-oct;24(5):521-8.
19. Lefevre, F.; Lefevre, A. M. C. Pesquisa de representação social: um enfoque quali-quantitativo. Brasília: Liber Livro, 2010. 224p.
20. Minayo, M. C. S. de. O desafio do conhecimento – pesquisa qualitativa em saúde. 8a ed. São Paulo: Hucitec, 2004.
21. Eggers, S.; Passos-Bueno, M. R.; Zatz, M. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: aspects of genetic counselling, acceptance of preclinical diagnosis, and fitness. *J Med Genet*. 1993 Jul;30(7):589-92.
22. Rudnik-Schoneborn, S.; Rohrig, D.; Zerres, K. Obstetric aspects in women with facioscapulohumeral muscular dystrophy, limb-girdle muscular dystrophy, and congenital myopathies. *Arch Neurol*. 1997;54(7):888-94.
23. Faulkner, C. L.; Kingston, H. M. Knowledge, views, and experience of 25 women with myotonic dystrophy. *J Med Genet*. 1998 Dec;35(12):1020-5.
24. Kemper, A. R.; Wake, M.A. Duchenne muscular dystrophy: issues in expanding newborn screening. *Curr Opin Pediatr*. 2007 Dec;19(6):700-4.
25. Rahbek, J.; Werge, B.; Madsen, A.; Marquardt, J.; Steffensen, B.F.; Jeppesen, J. *Pediatr Rehabil*. 2005 Jan-Mar;8(1):17-28.
26. Erby, L.H.; Rushton, C.; Geller, G. "My son is still walking": stages of receptivity to discussions of advance care planning among parents of sons with Duchenne muscular dystrophy". *Semin Pediatr Neurol*. 2006 Jun;13(2):132-40.
27. Moreira, M.A.; Masini, E. A. S. Aprendizagem significativa: a teoria de aprendizagem de David Ausubel. 2ª ed. São Paulo: Centauro Editora. 2006.
28. Shara, U.; Mortier, J†, Mortier, W. Long-term steroid therapy in Duchenne muscular dystrophy: positive versus side effects. *J Clin Neuromusc Dis* 2001;2:179-83.
29. Kinali, M.; MERCURI, E.; MAIN, M.; MUNTONI, F.; DUBOWITZ, V. The effective low dosage intermittent schedule of prednisone in the long-term treatment of early cases of Duchenne muscular dystrophy. *Neuromusc Disord* 2002;12:169-74.
30. McNally, E.M.; Pytel, P. Muscle diseases: The muscular dystrophies. *Annu Rev Pathol Mesh Dis* 2007;2:87-109.
31. Firth, M.; Gardner-Medwin, D.; Hosking, G.; Wilkinson, E. Interviews with parents of boys suffering from Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1983 Vol: 25, Issue: 4, Pages: 466-471.

#### 7 Dados do Comitê de Ética do Estudo

O projeto foi aceito em 18 de junho de 2010 pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de São Paulo sob o número 0488/10.