

# Impacto da função motora de indivíduos com atrofia muscular espinhal na sobrecarga de seus cuidadores

*Impact of the motor function of individuals with spinal muscular atrophy on the overload of their caregivers*

*Impacto de la función motora de los individuos con atrofia muscular espinhal en la carga de sus cuidadores*

Natália Guimarães Melo<sup>1</sup>, Geovane Balçanufu de Souza e Silva<sup>2</sup>, Cecília Rosa de Ávila<sup>3</sup>, Francine Aguilera Rodrigues da Silva<sup>4</sup>, Maysa Ferreira Martins Ribeiro<sup>5</sup>, Letícia de Araújo Morais<sup>6</sup>

**RESUMO** | Atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa que provoca comprometimento na função motora, justificando o auxílio de cuidador. O objetivo deste estudo foi analisar o impacto da função motora de indivíduos com AME na sobrecarga de seus cuidadores. Trata-se de um estudo transversal realizado em um centro de reabilitação com 32 indivíduos portadores de AME e 27 cuidadores, utilizando como metodologia o questionário de identificação, anamnese e perfil sociodemográfico, a escala da medida da função motora e *Burden Interview*. A função motora e a sobrecarga do cuidador foram comparadas entre os tipos de AME por meio da Análise da Covariância (Ancova) e correlacionadas pelo teste de correlação de Pearson. Os indivíduos com AME tipo I apresentaram maior comprometimento da função motora quando comparado entre os tipos II e III, e indivíduos tipo III apresentaram melhores escores em todos os domínios da função motora. Não foi percebida correlação entre função motora e sobrecarga de cuidador, entretanto encontramos a maior parte dos cuidadores apresentando algum nível de sobrecarga, com destaque ao de leve a moderado.

A sobrecarga moderada a severa foi encontrada nos cuidadores com AME em uma prevalência considerável, o que requer cuidado e atenção dos profissionais de saúde.

**Descritores** | Doenças Neuromusculares; Doenças Raras; Fardo do Cuidador.

**ABSTRACT** | Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a neurodegenerative disease that impairs motor function, justifying the help of a caregiver. This study aimed to analyze the impact of the motor function of individuals with SMA on caregiver burden. This is a cross-sectional study of 32 individuals with SMA and 27 caregivers, carried out in a rehabilitation center, using the identification questionnaire, anamnesis and sociodemographic profile, Motor Function Measurement Scale and Burden Interview. Motor function and caregiver burden were compared between SMA types using the analysis of covariance (ANCOVA) and correlated using Pearson's correlation test. Individuals with SMA type I had greater impairment of motor function when compared to types II and III, and individuals with type III had better scores in all domains of motor function. No correlation was

Este estudo é parte integrante do trabalho de conclusão de residência multiprofissional em saúde funcional e reabilitação da discente Natália Melo pela Secretaria Estadual de Saúde de Goiás – SESGO (2023): “Análise da função motora e qualidade de vida de pacientes com atrofia muscular espinhal e a relação com a sobrecarga de seus cuidadores”.

<sup>1</sup>Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação do Dr. Henrique Santillo (CRER) – Goiânia (GO), Brasil. E-mail: natalia-gmelo@hotmail.com. ORCID-0000-0001-6971-3103

<sup>2</sup>Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação do Dr. Henrique Santillo (CRER) – Goiânia (GO), Brasil. E-mail: geovanefisio12@gmail.com. ORCID-0000-0002-4622-067X

<sup>3</sup>Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação do Dr. Henrique Santillo (CRER) – Goiânia (GO), Brasil. E-mail: cecifisio.avila@gmail.com. ORCID-0000-0002-2451-4714

<sup>4</sup>Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-GO) – Goiânia (GO), Brasil. E-mail: francine.fisio@hotmail.com. ORCID-0000-0003-1368-7924

<sup>5</sup>Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-GO); Universidade Estadual de Goiás (UEG) – Goiânia (GO), Brasil. E-mail: maysafmr@yahoo.com.br. ORCID-0000-0002-7871-6987

<sup>6</sup>Universidade de Brasília (UnB) – Brasília (DF), Brasil; Universidade Estácio de Sá de Goiás – Goiânia (GO), Brasil. E-mail: leticiadearaujo@hotmail.com. ORCID-0000-0002-2799-8021

observed between motor function and caregiver burden: however, most caregivers presented some level of burden, especially those from mild to moderate. Moderate to severe burden was found in caregivers with SMA in a considerable prevalence, which requires care and attention from health professionals.

**Keywords** | Neuromuscular Disease; Rare Diseases; Caregiver Burden.

**RESUMEN** | La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa que provoca un deterioro de la función motora, por lo que requiere la asistencia de cuidadores. El objetivo de este estudio fue analizar el impacto de la función motora de los individuos con AME en la carga de sus cuidadores. Se trata de un estudio transversal, realizado en un centro de rehabilitación con 32 individuos con AME y 27 cuidadores, utilizando como metodología el cuestionario de identificación, anamnesis y perfil

sociodemográfico, la escala de medida de la función motora y la entrevista de carga. La función motora y la carga de los cuidadores se compararon entre los tipos de AME mediante el análisis de covarianza (Ancova) y se correlacionaron mediante la prueba de correlación de Pearson. Los individuos con AME tipo I tuvieron un mayor deterioro de la función motora en comparación con los tipos II y III, y los individuos de tipo III obtuvieron mejores puntuaciones en todos los dominios de la función motora. No se encontró correlación entre la función motora y la carga del cuidador, pero la mayoría de los cuidadores tenían algún nivel de carga, en particular de leve a moderada. Se encontró una carga de moderada a grave en los cuidadores con AME con una prevalencia considerable, lo que requiere cuidados y atención por parte de los profesionales de la salud.

**Palabras clave** | Enfermedades Neuromusculares; Enfermedades Raras; Carga del Cuidador.

## INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinal (AME) é definida como uma doença neurodegenerativa de caráter genético recessivo dominante, marcada por um comprometimento progressivo do neurônio motor, tendo como principais características a fraqueza e a atrofia muscular<sup>1</sup>. Sua incidência é de aproximadamente 1:11.000 nascidos vivos<sup>2</sup>.

Os indivíduos diagnosticados com AME são divididos em quatro tipos de acordo com a idade de início dos sintomas, os marcos motores alcançados e as características clínicas. São classificados como tipo I aqueles que o início dos sintomas acontece antes dos seis meses de idade e que apresentam fraqueza muscular simétrica, hipotonia grave, impossibilidade de sentar, além de alterações no padrão respiratório. Os classificados como tipo II são aqueles em que os sintomas acontecem dos sete aos 18 meses de idade, conseguem se sentar, porém não têm capacidade de marcha, e são propensos a desenvolver complicações musculoesqueléticas e respiratórias<sup>3</sup>.

Os tipos III e IV são formas mais leves, sendo que os indivíduos com tipo III conseguem desenvolver a capacidade de ortostatismo e marcha. Já no tipo IV conseguem manter a capacidade de marcha na vida adulta e o curso da doença é o mais leve<sup>3</sup>.

Devido às diferenças entre os tipos e as mudanças de fenótipos após as intervenções, principalmente medicamentosas, faz-se necessário avaliar a função motora e a capacidade de realização das atividades diárias<sup>4</sup>. Nesse

sentido, diversas escalas foram desenvolvidas e, no Brasil, a versão em português da escala da medida da função motora tem se mostrado confiável e com alta reprodutibilidade em pessoas com doenças neuromusculares<sup>5</sup>.

A complexidade do quadro clínico e seu impacto na funcionalidade faz com que o indivíduo necessite de auxílio na execução de algumas tarefas diárias básicas. O cuidador, podendo ser informal ou um membro da família, passa a assumir a responsabilidade pelo cuidado em ambiente domiciliar, auxiliando diretamente na rotina desse indivíduo. Ele pode apresentar dificuldades e implicações negativas ao cuidado, envolvendo desgaste físico e emocional<sup>6</sup>, principalmente porque são pessoas que não estavam preparadas e que passam a desempenhar um papel novo envolvendo uma série de desafios diários<sup>7</sup>. Quando esses cuidadores são os pais, os quais geralmente priorizam as necessidades dos filhos e dedicam muitas horas ao seu cuidado, as dificuldades e implicações podem ser maiores, podendo causar danos à própria saúde e aumentar o nível de sobrecarga<sup>8</sup>.

Nesse contexto, os aspectos relacionados aos cuidadores, principalmente o nível de sobrecarga, são relevantes e devem ser estudados, sendo essa análise possível por meio de questionários específicos<sup>9</sup>, permitindo assim que os profissionais que lidam diretamente com essa população tenham a capacidade de perceber as dificuldades desses cuidadores e direcionar estratégias para fornecer um suporte qualificado, reduzindo a sobrecarga e buscando a melhora do seu bem-estar<sup>7</sup>.

Após análise da literatura, foi possível perceber que estudos que correlacionam função motora e o nível de sobrecarga de cuidadores de indivíduos com AME são escassos, porém de fundamental importância para conhecer o perfil deles e de seus cuidadores, compreender como os déficits na função motora provenientes da condição clínica podem impactar no nível de sobrecarga do cuidador, e tornar possível a elaboração e o direcionamento de estratégias e intervenções para melhorar o bem-estar do cuidador, prevenindo ou reduzindo o nível de sobrecarga.

Nesse sentido, este estudo tem como objetivo analisar o impacto da função motora de indivíduos com AME no nível de sobrecarga de seus cuidadores.

## METODOLOGIA

### Especificações do estudo

Estudo observacional, transversal e analítico, realizado em um centro de reabilitação na cidade de Goiânia (GO). Todos os participantes incluídos no estudo, maiores de 18 anos, assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). Os participantes menores de 18 anos tiveram o TCLE assinado pelo responsável e consentiram sua participação por meio do termo de assentimento livre e esclarecido (TALE). O estudo seguiu as Normas Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos. A coleta de dados foi realizada após aprovação no comitê de ética em pesquisa, entre março e agosto de 2022.

### Amostra

A amostra foi composta por 32 participantes com AME e 27 cuidadores. Foram incluídos indivíduos com diagnóstico de AME de ambos os sexos e em qualquer faixa etária, desde que o diagnóstico da doença fosse realizado pelo médico, confirmado por meio de achados clínicos e exame laboratorial, e que estivessem em acompanhamento médico ou ambulatorial no centro de reabilitação. Também foram incluídos no estudo os cuidadores familiares principais desses indivíduos, de ambos os sexos e com idade superior a 18 anos. Foram excluídos do estudo cuidadores ou participantes com AME que apresentaram dificuldades para compreender as perguntas ou se recusaram a responder algum dos instrumentos.

O tamanho amostral foi calculado a partir dos escores de função motora e sobrecarga do cuidador utilizando

o software G.Power<sup>®</sup> 3.1. Para tanto foi adotado o nível de significância de 5%, intervalo de confiança de 95% e poder amostral de 80%. Dessa forma, estimou-se uma amostra mínima de 19 participantes com AME, logo o tamanho da amostra de 32 participantes foi adequado para as inferências apresentadas.

### Instrumentos e procedimentos da avaliação

A avaliação foi realizada presencialmente, após a assinatura do TCLE e TALE. Na primeira etapa foi realizada uma entrevista com a participação dos indivíduos com AME e seus cuidadores, visando responder o questionário de identificação, anamnese e perfil sociodemográfico. De forma individual e em local reservado, sem a presença do participante com AME, o cuidador familiar principal respondeu a escala *Burden Interview* (BI).

A função motora foi avaliada por meio da escala da medida da função motora (MFM-32) ou escala da medida da função motora – versão reduzida (MFM-20) de acordo com a faixa etária e na presença do cuidador.

### *Burden Interview* (BI)

O BI é um instrumento utilizado para avaliar o nível de sobrecarga de cuidadores, e sua versão brasileira contém 22 itens. Cada item é pontuado de 0 a 4, e a pontuação total é obtida somando os itens respondidos, podendo variar de 0 a 88, quanto maior a pontuação, maior o nível de sobrecarga<sup>10</sup>. A classificação da sobrecarga a partir do escore total é feita da seguinte forma: pouca ou nenhuma sobrecarga ( $\leq 21$  pontos), leve a moderada (21 a 40 pontos), moderada a severa (41 a 60 pontos) e severa ( $\geq 61$  pontos)<sup>11</sup>.

### Escala da medida da função motora

A avaliação da função motora foi realizada de acordo com a faixa etária. Os participantes menores de 6 anos foram avaliados pela MFM-20, versão reduzida da MFM-32, que apresenta 20 itens selecionados a partir da escala original<sup>12</sup>. Os maiores de 6 anos foram avaliados pela MFM-32, uma escala composta por 32 itens divididos em três dimensões, sendo a primeira referente à posição em pé e transferências (D1), a segunda à função motora axial e proximal (D2), e a terceira à função motora distal (D3). A pontuação total das duas versões é expressa contabilizando a porcentagem

do escore máximo realizado. Quanto maior a pontuação melhor a função motora<sup>5</sup>.

## Análise estatística

A caracterização do perfil dos indivíduos foi realizada por meio de frequência absoluta e relativa para as variáveis categóricas, média e desvio-padrão para as variáveis contínuas. A parametricidade dos dados foi verificada por meio de Q-Q plot normalizado e histograma dos resíduos padronizados<sup>13</sup>. A distribuição do perfil demográfico e clínico foi comparada de acordo com o tipo de AME aplicando a análise dos resíduos padronizados “*Post hoc*”<sup>14</sup>. A função motora e sobrecarga do cuidador foi comparada entre os tipos de AME por meio da Análise da Covariância (Ancova), controlando o efeito das variáveis que apresentaram  $p < 0,05$  nas análises exploratórias iniciais e pelo teste qui-quadrado de Pearson. A correlação entre as variáveis função motora

e sobrecarga do cuidador foi realizada pelo teste de correlação de Pearson, sendo o coeficiente de correlação classificado como baixo, moderado, forte e muito forte<sup>15</sup>. Os dados foram analisados com o auxílio do Statistical Package for Social Science (SPSS), versão 26.0 e o nível de significância adotado foi de 5% ( $p < 0,05$ ).

## RESULTADOS

A amostra foi composta por 32 participantes com AME, a idade variou entre 1 e 59 anos, 17 (53,1%) eram do sexo masculino. Os indivíduos foram categorizados em três grupos de acordo com o tipo da doença, sendo o tipo III o mais frequente, com 17 participantes, seguido do tipo II, com nove, e do tipo I, com seis. Os dados de caracterização sociodemográfica e perfil clínico estão expressos na Tabela 1.

Tabela 1. Perfil sociodemográfico e clínico dos participantes com atrofia muscular espinhal (n=32)

Parâmetros	Tipo de atrofia muscular espinhal			Total	p <sup>*</sup>
	Tipo I (n=6)	Tipo II (n=9)	Tipo III (n=17)		
<b>Sexo</b>	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	
Feminino	2 (33,3)	7 (77,8)	6 (35,3)	15 (46,9)	0,09
Masculino	4 (66,7)	2 (22,2)	11 (64,7)	17 (53,1)	
<b>Faixa etária</b>					
1 a 5 anos	4 (66,7) <sup>†</sup>	1 (11,1)	1 (5,9)	6 (18,8)	
6 a 18 anos	2 (33,3)	6 (66,7) <sup>†</sup>	3 (17,6)	11 (34,4)	<b>&lt;0,01</b>
>18 anos	0 (0,0)	2 (22,2)	13 (76,5) <sup>†</sup>	15 (46,9)	
<b>Capacidade funcional</b>					
Não senta	6 (100,0) <sup>†</sup>	2 (22,2)	2 (11,8)	10 (31,3)	
Permanece sentado	0 (0,0)	7 (77,8) <sup>†</sup>	10 (58,8)	17 (53,1)	<b>&lt;0,01</b>
Caminha	0 (0,0)	0 (0,0)	5 (29,4)	5 (15,6)	
<b>Via de alimentação</b>					
Gastrostomia	5 (83,3) <sup>†</sup>	1 (11,1)	0 (0,0)	6 (18,8)	
Oral	0 (0,0)	7 (77,8) <sup>†</sup>	17 (100,0) <sup>†</sup>	24 (75,0)	<b>&lt;0,01</b>
Oral - Consistência modificada	1 (16,7)	1 (11,1)	0 (0,0)	2 (6,3)	
<b>Suporte ventilatório</b>	6 (100,0) <sup>†</sup>	8 (88,9) <sup>†</sup>	5 (29,4)	19 (59,4)	<b>0,01</b>
<b>Presença de cuidador</b>	6 (100,0)	9 (100,0)	12 (70,6)	27 (84,4)	0,07

Dados expressos em frequência (n) e porcentagem (%). <sup>\*</sup> Qui-quadrado de Pearson; <sup>†</sup> Post hoc. Considerado o nível de significância estatística de  $p < 0,05$ . NA (não se aplica).

Observamos diferença estatística na faixa etária entre os indivíduos menores de 5 anos (tipo I) e maiores de 18 anos (tipo III). Ao analisar a capacidade funcional, todos os participantes do tipo I (n=6) não conseguiam permanecer sentados de forma independente, no tipo II

sete (77,8%) conseguiam permanecer sentados de forma independente e apenas cinco (29,4%) participantes com AME tipo III permaneceram com capacidade de marcha.

Considerando os aspectos clínicos, a via de alimentação mais frequente foi a oral para tipo II e

III, e gastrostomia no tipo I. A necessidade de suporte ventilatório foi prevalente no tipo I e II.

Também foram avaliados 27 cuidadores, 26 (96,3%) do sexo feminino, 20 (74,1%) mães e 24 (88,9%) se dedicam aos cuidados do lar e da pessoa com AME. As características sociodemográficas desses cuidadores estão expressas na Tabela 2.

A amostra de cuidador foi menor do que a de participantes com AME, pois cinco portadores da doença

relataram morar sozinhos ou não necessitar de auxílio de terceiros para as atividades diárias.

Quanto à função motora dos participantes com AME e nível de sobrecarga dos cuidadores, essas variáveis também foram analisadas de acordo com o tipo de AME, tendo como base as dimensões do instrumento de função motora e o escore total, e o escore total e as classificações para o instrumento de sobrecarga do cuidador. Esses dados estão descritos na Tabela 3.

Tabela 2. Perfil do cuidador de acordo com o tipo de atrofia muscular espinhal (n=27)

	Tipo de atrofia muscular espinhal			Total	p*
	Tipo I (n=6)	Tipo II (n=9)	Tipo III (n=12)		
	<i>Média±DP</i>	<i>Média±DP</i>	<i>Média±DP</i>	<i>Média±DP</i>	
<b>Horas dedicadas ao cuidado</b>	22±4,9	24±0,0	18,0±6,6	20,9±5,5	<b>0,04</b>
<b>Idade</b>	31,3±5,4	42,8±10,8	41,8±11,5	39,8±10,9	0,09
<b>Sexo</b>	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	
Feminino	6 (100,0)	9 (100,0)	11 (91,7)	26 (96,3)	0,52
Masculino	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (8,3)	1 (3,7)	
<b>Parentesco</b>					
Mãe	5 (83,3)	9 (100,0)	6 (50,0)	20 (74,1)	
Pai	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (8,3)	1 (3,7)	
Tia	1 (16,7)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,7)	0,12
Esposa	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (25,0)	3 (11,1)	
Irmã	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (16,7)	2 (7,4)	
<b>Estado civil</b>					
Com companheiro	5 (83,3)	7 (77,8)	9 (75,0)	21 (77,8)	0,92
Sem companheiro	1 (16,7)	2 (22,2)	3 (25,0)	6 (22,2)	
<b>Profissão</b>					
Do lar	6 (100,0)	9 (100,0)	9 (75,0)	24 (88,9)	0,12
Outro	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (25,0)	3 (11,1)	
<b>Escolaridade</b>					
Ensino fundamental	2 (33,3)	2 (22,2)	3 (25,0)	7 (25,9)	
Ensino médio	3 (50,0)	4 (44,4)	6 (50,0)	13 (48,1)	0,96
Ensino superior	1 (16,7)	3 (33,3)	3 (25,0)	7 (25,9)	
<b>Renda familiar</b>					
1 salário mínimo	3 (50,0)	2 (22,2)	3 (17,6)	8 (25,0)	
2 a 3 salários mínimos	2 (33,3)	5 (55,6)	12 (70,6)	19 (59,4)	0,49
4 ou mais salários mínimos	1 (16,7)	2 (22,2)	2 (11,8)	5 (15,6)	

Dados expressos em média, desvio-padrão (±DP), frequência (n) e porcentagem (%). \* Qui-quadrado de Pearson; † Post hoc; ‡ Ancova. Considerado o nível de significância estatística p<0,05.

Tabela 3. Função motora e sobrecarga do cuidador de acordo com o tipo de atrofia muscular espinhal

	Tipo I	Tipo II	Tipo III	Total	$\rho^*$
<b>Função motora (MFM)</b>	<b>n=6</b>	<b>n=9</b>	<b>n=17</b>	<b>n=32</b>	
D1 - De pé e transferências	1,4±2,2	2,4±2,7	19,1±28,4 <sup>†</sup>	11,1±22,2	<b>&lt;0,001</b>
D2 - Axial e proximal	22,7±12,1	53,1±22,5 <sup>†</sup>	67,6±28,4 <sup>†</sup>	55,1±29,4	<b>0,009</b>
D3 - Motora distal	26,8±19,1	67,5±19,2 <sup>†</sup>	79,9±28,1 <sup>†</sup>	66,4±31,1	<b>0,028</b>
Escore total	15,0±8,3	35,6±13,2	50,6±25,3 <sup>†</sup>	39,7±24,0	<b>0,002</b>
<b>Burden Interview</b>	<b>n=6</b>	<b>n=9</b>	<b>n=12</b>	<b>n=27</b>	
Pouco ou nenhuma ( $\leq 21$ )	1 (16,7)	0 (0,0)	1 (8,3)	2 (7,4)	
Leve a moderada (21 a 40)	4 (66,7)	7 (77,8)	5 (41,7)	16 (59,3)	0,47
Moderada a severa (41 a 60)	1 (16,7)	2 (22,2)	4 (33,3)	7 (25,9)	
Severa (>60)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (16,7)	2 (7,4)	
Escore total	36,0±13,3	38,2±12,7	42,1±17,1	39,4±14,6	0,34

Dados expressos em média e desvio-padrão ( $\pm$ DP) e frequência (n) e porcentagem (%). \* Ancova e qui-quadrado de Pearson; † teste de Tukey. Considerado o nível de significância estatística  $p < 0,05$ .

Na análise da função motora, os participantes do tipo I apresentaram maior comprometimento e os do tipo III menor, considerando todas as dimensões e o escore total. A dimensão três da MFM referente à função motora distal apresentou maiores pontuações nos três tipos de AME quando comparada com as outras dimensões do instrumento.

A sobrecarga do cuidador não apresentou diferença significativa entres os tipos de AME, porém, a maioria

dos cuidadores foram classificados com algum nível de sobrecarga, sendo que 25,9% apresentaram sobrecarga de moderada a severa e 59,3% sobrecarga de leve a moderada.

Não foi observado correlação entre a função motora pela MFM e a sobrecarga do cuidador avaliada por meio do *Burden Interview*. Esses dados estão expressos na Tabela 4.

Tabela 4. Correlação entre função motora e sobrecarga do cuidador de acordo com o tipo de atrofia muscular espinhal

	<i>Burden Interview</i>		
	Tipo I	Tipo II	Tipo III
D1 - De pé e transferências	$r = -0,15$ $p = 0,78$	$r = -0,27$ $p = 0,48$	$r = 0,25$ $p = 0,44$
D2 - Função motora axial e proximal	$r = 0,62$ $p = 0,19$	$r = -0,30$ $p = 0,43$	$r = 0,54$ $p = 0,07$
D3 - Função motora distal	$r = 0,40$ $p = 0,44$	$r = -0,64$ $p = 0,06$	$r = 0,39$ $p = 0,21$
Escore total	$r = 0,53$ $p = 0,28$	$r = -0,42$ $p = 0,26$	$r = 0,46$ $p = 0,13$

D1, D2 e D3: Dimensão 1, 2 e 3 respectivamente. MFM: Medida da Função Motora. r: correlação de Pearson. Foi considerado nível de significância estatística de  $p < 0,05$ .

## DISCUSSÃO

Ao analisar o perfil sociodemográfico e clínico dos participantes com AME foi verificado que dos 32 avaliados, 53,1% eram do sexo masculino e 46,9% com faixa etária maior de 18 anos. A distribuição da amostra pelos tipos de AME mostrou menor frequência em participantes do tipo I (n=6), maior para o tipo III (n=17) e sexo masculino. A variação na faixa etária (5 aos 59 anos) e o menor número de participantes com AME tipo I também foi verificado no estudo de Vuillerot et al.<sup>16</sup>

A classificação funcional também foi utilizada em um estudo realizado com 101 participantes portadores de AME, que verificou uma grande parte da amostra sem a capacidade de sentar (45,5%) e apenas 15,8% com a capacidade de deambular<sup>17</sup>, corroborando parcialmente nosso estudo, em que 15,6% também apresentaram a capacidade de deambular, porém a maior parte da amostra do nosso estudo tinha a capacidade de sentar (53,1%).

O uso frequente de gastrostomia e a necessidade de suporte ventilatório em indivíduos do tipo I também foram encontrados em um estudo que avaliou 49 indivíduos com

AME, sendo 15 do tipo I, constatando que todos necessitavam de suporte ventilatório e 93,3% usavam gastrostomia<sup>18</sup>.

Ao analisar o perfil do cuidador, a maioria era do sexo feminino, com idade média de 39,8 ( $\pm 0,9$ ) anos, 77,8% com companheiro, mães e que se dedicavam integralmente ao cuidado, à família e ao lar, corroborando Aranda-Reneo I et al.,<sup>19</sup> que analisou a sobrecarga de 68 cuidadores informais de indivíduos com AME, 81% do sexo feminino, com idade média de 39,9 ( $\pm 9,1$ ) anos, sendo 73% casadas. A média na pontuação do *Burden Interview* encontrada em nosso estudo também corrobora Aranda-Reneo I et al.,<sup>19</sup> que verificou uma média de 31,9 ( $\pm 16,5$ ) pontos e não encontrou associação entre essa variável e os tipos de AME.

Na Europa, pesquisadores também avaliaram o nível de sobrecarga de cuidador de indivíduos com AME utilizando o mesmo instrumento, porém os achados não foram estratificados por tipo. Foram avaliados 11 cuidadores no Reino Unido, 16 na França, 25 na Alemanha, resultando em 26,6 ( $\pm 13,3$ ), 40,3 ( $\pm 16,1$ ) e 21,3 ( $\pm 18,3$ ) pontos, respectivamente<sup>20</sup>. Os valores deste estudo foram similares aos encontrados na França.

Nossa hipótese foi refutada, pois acreditávamos que cuidadores de indivíduos com AME tipo I e II fossem mais sobrecarregados quando comparados aos do tipo III. A sobrecarga pode não estar associada somente ao tipo da doença, mas também a outros fatores como: falta de informação, apoio financeiro, dificuldade no acesso aos serviços ou suporte adequado. Os pais na posição de cuidadores costumam priorizar as necessidades dos filhos, podendo resultar em danos à própria saúde e aumento do nível de sobrecarga<sup>8</sup>. Verificamos neste estudo que a maioria dos cuidadores são mães que dedicam 20,9 ( $\pm 5,5$ ) horas diárias ao cuidado, 88,9% integralmente ao lar, 96,3% residem junto ao participante e 59,4% têm renda mensal de dois a três salários mínimos.

A maior parte dos cuidadores avaliados apresentaram algum nível de sobrecarga, sendo que 25,9% com sobrecarga de moderada a severa, além de dedicar mais de 20 horas ao cuidado. Esses achados nos alertam para a realidade desses cuidadores e a importância de se pensar em estratégias com a finalidade de melhorar o bem-estar deles. Os fatores socioculturais são aspectos modificáveis, que podem ser inseridos na estratégia do cuidado, protagonizando, nesse sentido, os profissionais de saúde por serem atores fundamentais para auxiliar na melhora da qualidade de vida por meio de estratégias de conscientização, intervenção e avaliação para verificar a necessidade de suporte, podendo ser físico, social, financeiro ou psicológico<sup>21</sup>.

O estudo de Vuillerot et al.<sup>16</sup> encontrou maiores valores ao analisar a função motora por meio da MFM em 112 participantes com AME, com idade entre 5 e 59 anos, contrastando com nossos achados. Entretanto, houve similaridade nos resultados ao verificar que os valores para participantes com AME tipo III são maiores quando comparados aos outros tipos e que a dimensão três da MFM apresenta maiores valores quando comparada às outras dimensões da escala.

Não foi percebida correlação entre a função motora e o nível de sobrecarga do cuidador em nossos achados. Um estudo realizado no Chile<sup>22</sup> com 50 cuidadores de indivíduos com AME buscou evidenciar a relação entre a sobrecarga de cuidador e a capacidade funcional utilizando a classificação não sentar, sentar e caminhar, concluindo que indivíduos com maior comprometimento motor tinham cuidadores mais sobrecarregados, divergindo do que foi apresentado em nossos achados; porém, neste estudo não foi utilizada uma escala de avaliação como a MFM, além de não evidenciar as características do cuidador que poderiam influenciar no nível de sobrecarga, assim como o perfil do participante.

Na literatura são escassos os estudos que correlacionam essas características para indivíduos com AME, principalmente utilizando os mesmos instrumentos, porém em outras populações essas características foram estudadas. Dois estudos<sup>23,24</sup> avaliaram a MFM e o *Burden Interview* como instrumentos de avaliação para analisar a relação da função motora com o nível de sobrecarga de cuidadores em indivíduos com Distrofia Muscular de Duchenne, mas não foram encontradas correlações em nenhum deles. Nesse sentido, é possível questionar se o instrumento de função motora é pertinente para inferir na sobrecarga de cuidadores, necessitando assim de mais estudos para elucidar essa questão.

As limitações deste estudo permeiam por uma faixa etária variável, pois buscamos incluir o máximo de participantes com essa condição clínica considerada rara. No entanto, sabe-se que o tempo de doença pode influenciar na sobrecarga, assim como os cuidados na fase adulta são diferentes dos cuidados na infância ou na adolescência. Devido à variação na faixa etária, também foi necessário utilizar a MFM-32 e a MFM-20 para avaliar a função motora, estudos que fizeram essa combinação ainda são escassos na literatura.

## CONCLUSÃO

Indivíduos com AME tipo III são os que apresentam melhor desempenho na função motora, e a dimensão

referente à função motora distal foi melhor pontuada nos três tipos de AME. Não houve correlação entre a sobrecarga de cuidador e função motora, entretanto a maioria dos cuidadores avaliados apresentaram algum nível de sobrecarga, variando em menor proporção de moderada a severa e em maior prevalência de leve a moderada, o que implica uma atenção especial dos profissionais que lidam diretamente com esses cuidadores.

## REFERÊNCIAS

- Guillot N, Cuisset JM, Cuvellier JC, Hurtevent JF, Joriot S, et al. Unusual clinical features in infantile Spinal Muscular Atrophies. *Brain Dev.* 2008;30(3):169-78. doi: 10.1016/j.braindev.2007.07.008.
- Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-15. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005.
- D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6(71):1-10. doi: 10.1186/1750-1172-6-71.
- Mazzella A, Curry M, Belter L, Cruz R, Jarecki J. "I have SMA, SMA doesn't have me": a qualitative snapshot into the challenges, successes, and quality of life of adolescents and young adults with SMA. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):1-15. doi: 10.1186/s13023-021-01701-y.
- Iwabe C, Miranda-Pfeilsticker B, Nucci A. Medida da função motora: versão da escala para o português e estudo de confiabilidade. *Rev Bras Fisioter.* 2008;12(5):417-24. doi: 10.1590/s1413-35552008000500012.
- Fonseca R, Fonseca A, Penna G. Ser cuidador familiar: um estudo sobre as conseqüências de assumir este papel. *Physis (Rio J).* 2008;18(4):727-43. doi: 10.1590/S0103-73312008000400007.
- Marques AKMC, Landim FLP, Collares PM, Mesquita RB. Apoio social na experiência do familiar cuidador. *Ciênc Saúde Colet.* 2011;16:945-55. doi: 10.1590/S1413-81232011000700026.
- Brandt M, Johannsen L, Inhestern L, Bergelt C. Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):1-30. doi: 10.1186/s13023-022-02407-5.
- Agosto C, Salamon E, Divisic A, Benedetti F, Giacomelli L, et al. Do we always need to treat patients with spinal muscular atrophy? A personal view and experience. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):1-4. doi: 10.1186/s13023-020-01593-4.
- Scazufca M. Brazilian version of the Burden Interview scale for the assessment of burden of care in carers of people with mental illnesses. *Rev Bras Psiquiatr.* 2002;24(1):12-7. doi: 10.1590/s1516-44462002000100006.
- Hébert R, Bravo G, Prévile M. Reliability, validity and reference values of the zarit burden interview for assessing informal caregivers of community-dwelling older persons with dementia. *Can J Aging.* 2000;19(4):494-507. doi: 10.1017/S0714980800012484.
- Pedrosa AKSM. Validação da versão brasileira da escala "Medida da Função Motora - Versão Reduzida (MFM-20)" para doenças neuromusculares em crianças de dois a sete anos de idade [master's thesis]. São Paulo: Universidade de São Paulo; 2015.
- Chambers JM, Cleveland WS, Kleiner B, Tukey PA. Graphical methods for data analysis. New York: Chapman and Hall; 2018.
- MacDonald PL, Gardner RC. Type I error rate comparisons of post hoc procedures for I J chi-square tables. *Educ Psychol Meas.* 2000;60(5):735-54. doi: 10.1177/00131640021970871.
- Mukaka MM. Statistics corner: a guide to appropriate use of correlation coefficient in medical research. *Malawi Med J.* 2012;24(3):69-71.
- Vuillerot C, Payan C, Iwaz J, Ecochard R, Bérard C. Responsiveness of the motor function measure in patients with spinal muscular atrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 2013;94(8):1555-61. doi: 10.1016/j.apmr.2013.01.014.
- Yao M, Ma Y, Qian R, Xia Y, Yuan C, et al. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(7):1-13. doi: 10.1186/s13023-020-01638-8.
- Montenegro SC, Solervicens PA. Perfil demográfico y clínico-funcional de pacientes con atrofia muscular espinal atendidos en el Instituto Teletón Santiago. *Rehabil Integr.* 2020;14(1):30-9. doi: 10.51230/ri.v14i1.41.
- Aranda-Reneo I, Peña-Longobardo LM, Oliva-Moreno J, Litzkendorf S, Durand-Zaleski I, et al. The burden of spinal muscular atrophy on informal caregivers. *Int J Environ Res Public Health.* 2020;17(23):1-12. doi: 10.3390/ijerph17238989.
- Peña-Longobardo LM, Aranda-Reneo I, Oliva-Moreno J, Litzkendorf S, Durand-Zaleski I, et al. The economic impact and health-related quality of life of spinal muscular atrophy. An analysis across europe. *Int J Environ Res Public Health.* 2020;17(16):1-12. doi: 10.3390/ijerph17165640.
- Tavares M, Montenegro L, García-Vivar C, Beininger MA, Pimenta A. Sociocultural factors contributing to the quality of life of family caregivers of chronic care-dependent adults: a qualitative study in Brazil. *Rev Min Enferm.* 2022;26:1-10. doi: 10.35699/2316-9389.2022.38502.
- Martínez-Jalilie M, Lozano-Arango A, Suárez B, Born M, Jofré J, et al. Sobrecarga del cuidador de pacientes con atrofia muscular espinal. *Rev Med Clín Condes.* 2020;31(3):358-66. doi: 10.1016/j.rmclc.2020.04.006.
- Eduardo IM, Oliveira LC, Ribeiro MFM, Prudente COM. Burden of caregivers of patients with duchenne muscular dystrophy: relationship to functional capacity. *Rev Pesqui (Univ Fed Estado Rio J, Online).* 2021;13:547-52. doi: 10.9789/2175-5361.rpcf.v13.9302.
- Moura MCDS, Wutzki HC, Voos MC, Resende MBD, Reed UC, et al. Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers? *Arq Neuropsiquiatr.* 2015;73(1):52-7. doi: 10.1590/0004-282X20140194.