

ANA LUÍSA ALVES DE SOUSA CORREIA

**QUALIDADE DE VIDA EM PORTADORES DE
DOENÇAS NEUROMUSCULARES**

**UNIVERSIDADE FERNANDO PESSOA
FACULDADE DE CIÊNCIAS HUMANAS E SOCIAIS**

PORTO, 2012

ANA LUÍSA ALVES DE SOUSA CORREIA

**QUALIDADE DE VIDA EM PORTADORES DE
DOENÇAS NEUROMUSCULARES**

**UNIVERSIDADE FERNANDO PESSOA
FACULDADE DE CIÊNCIAS HUMANAS E SOCIAIS**

PORTO, 2012

ANA LUÍSA ALVES DE SOUSA CORREIA

**QUALIDADE DE VIDA EM PORTADORES DE
DOENÇAS NEUROMUSCULARES**

Trabalho apresentado à Universidade Fernando Pessoa como parte dos requisitos para a obtenção do grau de Mestre em Psicologia da Educação e Intervenção Comunitária, com a orientação da Professora Doutora Isabel Silva.

Resumo

As doenças neuromusculares são consideradas doenças crónicas e incuráveis, podendo ter um grande impacto na QDV, uma vez que o portador poderá assistir a um progressivo agravamento dos sintomas e, consequentemente comprometimento do seu estado de saúde.

O presente estudo tem como objectivo geral analisar a percepção da QDV de pessoas com doença neuromuscular. Os objectivos específicos consistem em descrever a QVD dos portadores de doenças neuromusculares através da análise das dimensões da QDV. Pretende-se também analisar a relação entre QVD e o grau de incapacidade de um portador de doença neuromuscular.

Foi estudada uma amostra de conveniência, não probabilística, constituída por 39 indivíduos com diagnóstico de doença neuromuscular, com idades compreendidas entre 19 e 70 anos de idade, sócios da Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares. Os participantes responderam a um questionário sócio-demográfico, ao SF-36 e ao Índice de Barthel.

Os resultados sugerem que os indivíduos portadores de doenças neuromusculares apresentam uma qualidade de vida pobre e, quando comparados com dados normativos da população em geral, observa-se que apresentam pior qualidade de vida. De forma geral, os doentes neuromusculares avaliados são muito dependentes no âmbito das actividades de vida diária, necessitando de ajuda de terceiros e/ou ajudas técnicas. Apesar disso, os doentes neuromusculares avaliados tem a percepção que a sua saúde é razoável.

Nos resultados do nosso estudo apenas se encontraram diferenças estatisticamente significativas entre doentes pertencentes a distintas faixas etárias em relação à Dor Corporal e Desempenho Emocional, sendo que, os indivíduos mais velhos apresentam menor QDV nesses domínios.

Este estudo deverá sensibilizar os profissionais e clínicos que acompanham os doentes neuromusculares, para que avaliem o doente no seu contexto holístico e não apenas no contexto de consulta.

Palavras-chave: Doentes neuromusculares, Qualidade de vida

Abstract

Neuromuscular diseases are considered chronic and incurable, and therefore have a major impact on QOL, once the holder attends a progressive worsening of the symptoms, compromising, thereby, the patient's health.

The main goal of the present study focuses on the analysis of the QOL perception of a group of patients with neuromuscular diseases. The specific goals consist in describing the holder's QOL through the analysis of the QOL dimensions. Intended to also analyze the relationship between QOL and the degree of incapacity of a bearer of neuromuscular disease.

Was studied a sample of non-probability convenience, consisting of 39 individuals with a diagnosis of neuromuscular disease, aged between 19 and 70 years and members of the Portuguese Association of Neuromuscular Patients. The participants responded to a socio-demographic questionnaire, the SF-36, and Barthel Index.

The results suggest that individuals with neuromuscular diseases have a poor quality of life when compared to the general population. The observed neuromuscular patients are very dependent in everyday activities, needing help from others and/or technical assistance. Despite these data and of all limitations, neuromuscular patients evaluated their health is has reasonable.

In the results of our study, only were found differences in patients with different age groups between the physical pain and emotional performance, and that older individuals have a lower QOL, in these domains.

This study should raise awareness among professionals and clinicians who accompany patients with neuromuscular diseases, to assess the patient as a holistic context and not only in the context of the query.

Keywords: neuromuscular patients, Quality of life

Résumé

Les maladies Neuromusculaires sont considérées des maladies chroniques et incurables, en ayant donc un grand impact dans QDV, vu que le transporteur assiste lui-même à une progressive aggravation des symptômes et, en conséquence compromission de leur état de santé.

Cette présente étude a comme principale objectif analysé la perception de QDV des malades neuromusculaires évalués. Les objectives spécifiques consistent à décrire QVD des transporteurs des maladies neuromusculaires à travers de l'analyse entre les dimensions de QDV. Il se prétend aussi analyser la relation entre QVD et le degré d'incapacité d'un transporteur d'une maladie neuromusculaire.

A été étudié un échantillon d'une utilité non probabiliste, constituée par 39 personnes avec diagnostic de maladie neuromusculaire, avec âgés de 18 à 70 ans et partenaires de l'association Portugaise des Maladies Neuromusculaires. Les participants ont répondu à un questionnaire sociodémographique, à la SF-36, et à l'indice de Barthel.

Les résultats suggèrent que les personnes porteuses de maladie Neuromusculaire présentent une pauvre qualité de vie et quand comparés avec des données normatives de la population en général, s'observent qui présentent pire qualité de vie. Les patients neuromusculaires évalués sont très dépendants dans le contexte des activités de vie quotidienne, en ayant besoin d'aide d'autrui et / ou d'aides techniques. Malgré de ces données et de toutes les limitations présentées, les malades neuromusculaires évalués ont la perception que sa santé est raisonnable.

Dans les résultats de notre étude seulement se sont trouvés des différences statistiquement significatives chez les patients avec différents groupes d'âge dans relation à la Douleur Corporelle et Performance Émotionnelle, en étant que, dans relation à la Douleur Corporelle sont les personnes le plus vieux qui présentent mineur QDV, ces domaines.

Cette étude devrait sensibiliser les professionnels et cliniciens qui accompagnent les patients atteints de maladies neuromusculaires, pour évaluer le patient comme une approche holistique et non seulement dans le contexte de la consultation.

Mots-Clés : Maladies Neuromusculaires, Qualité de vie

Agradecimentos

À Prof. Dr.^a Isabel Silva, orientadora desta dissertação, pelo seu profissionalismo, e disponibilidade;

À Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares, por facilitar o contacto com os doentes neuromusculares;

Aos doentes neuromusculares que contribuíram para este trabalho. Agradeço a todos a colaboração, o esforço, mesmo nos momentos de grande fragilidade física e psicológica;

À minha Mãe e à minha Madrinha, pelo exemplo de vida e força e por estarem sempre do meu lado;

Ao meu marido pela confiança, companheirismo e por ser o meu pilar de estabilidade emocional;

Por fim, à Margarida, por tudo o que me faz sentir e ser desde que nasceu.

Índice

Introdução

Capítulo I- Doenças Neuromusculares.....	3
1.1. Definição de Doenças Neuromusculares.....	3
1.2. Doenças neuromusculares mais comuns	12
1.2.1 Distrofias musculares	12
1.2.2 Doenças do neurónio motor	17
1.2.3 Doenças dos nervos periféricos.....	21
1.3. Implicações das doenças neuromusculares na vida diária.....	22
Capitulo II- Qualidade de Vida nas Doenças Neuromusculares	28
2.1. Conceito de Qualidade de Vida e Qualidade de Vida Relacionada com a Saúde	28
2.2 Qualidade de vida nas Doenças Neuromusculares.....	32
Capítulo III -Estudo Empírico.....	41
3.1 Pertinência do Estudo.....	41
3.2 Objectivos e Variáveis em Estudo	41
3.3 MÉTODO.....	44
3.3.1. Participantes	44
3.3.2. Material	47
3.3.3. Procedimento.....	51
Capítulo IV - RESULTADOS	54
5.1 Qualidade de vida dos doentes neuromusculares da amostra.....	54
5.2 Principais dificuldades sentidas pelos doentes neuromusculares da amostra	55
5.2.1. Análise do grau de incapacidade dos doentes neuromusculares da amostra através dos resultados obtidos no IB	55
5.2.2. Análise da opção de resposta “muito limitado” à questão: “Será que a sua saúde o/a limita nas suas actividades?”, do SF-36 e análise das opções de resposta “precisa de ajuda, não consegue, ajuda para tudo, não vai sozinho e às vezes não controla” a todas as questões do IB	56
5.2.3. Análise da questão nº 9 do Questionário Sócio-demográfico e clínico: “Quais as dificuldades que a doença lhe traz?”	58
5.2.4. Análise da situação profissional dos doentes neuromusculares	59
5.2.5. Análise da ocupação dos tempos livres dos doentes neuromusculares	60
5.3 Relação entre QDV e variáveis sócio-demográficas.....	61

5.4	Relação entre QDV e variáveis clínicas.....	65
Capítulo V – DISCUSSÃO.....		70
Referências.....		78

Anexos

Anexo I- Questionário Sócio-Demográfico

Anexo II- Sf-36, V.2.0

Anexo III- Índice de Barthel

Anexo IV- Parecer da Comissão de Ética da UFP

Anexo V- Consentimento Informado

Índice de Quadros

Quadro 1- <i>Distribuição dos doentes neuromusculares quanto à idade</i>	44
Quadro 2- <i>Distribuição dos doentes neuromusculares quanto ao sexo</i>	44
Quadro 3- <i>Distribuição dos doentes neuromusculares quanto ao estado civil</i>	45
Quadro 4- <i>Distribuição dos doentes neuromusculares quanto às habilitações literárias</i>	45
Quadro 5- <i>Distribuição dos doentes neuromusculares quanto à profissão</i>	46
Quadro 6- <i>Distribuição da idade do aparecimento dos primeiros sintomas</i>	46
Quadro 7- <i>Tempo de duração da doença neuromuscular</i>	47
Quadro 8- <i>Valor de Alfa de Cronbach para as sub-escalas do SF-36 no presente estudo</i>	50
Quadro 9- <i>Valor de Alfa de Cronbach para o IB no presente estudo</i>	51
Quadro 10- <i>Comparação dos valores das dimensões entre a amostra e o estudo realizado por Ferreira e Santana (2003)</i>	54
Quadro 11- <i>Grau de incapacidade dos elementos da amostra</i>	55
Quadro 12- <i>Distribuição da resposta "muito limitado" à questão nº 3 do SF-36: "Será que a sua saúde o/a limita nas suas actividades? Se sim, quanto?"</i>	56
Quadro 13- <i>Distribuição de todas as respostas do IB</i>	57
Quadro 14- <i>Principais dificuldades sentidas pelos doentes neuromusculares avaliados</i>	58
Quadro 15 <i>Distribuição das profissões/situação profissional dos doentes da amostra</i>	59
Quadro 16- <i>Distribuição da ocupação dos tempos livres dos doentes neuromusculares</i>	60
Quadro 17- <i>QDV dos doentes neuromusculares/ faixas etárias</i>	61
Quadro 18- <i>QDV dos doentes neuromusculares/ sexo</i>	62
Quadro 19- <i>QDV dos doentes neuromusculares / estado civil</i>	63
Quadro 20- <i>QDV dos doentes neuromusculares/ situação profissional</i>	64
Quadro 21- <i>Distribuição das respostas do Sf-36 à questão: "Em geral a sua saúde é?"</i>	65
Quadro 22- <i>QDV dos doentes neuromusculares/ idade dos primeiros sintomas</i>	66
Quadro 23- <i>QDV dos doentes neuromusculares/ tempo de duração da doença</i>	67

Quadro 24- <i>QDV dos doentes neuromusculares /necessidade de cuidador</i>	67
Quadro25- <i>QDV dos doentes neuromusculares/ beneficia de apoio domiciliário</i>	68
Quadro 26- <i>QDV dos doentes neuromusculares /grau de incapacidade</i>	69

Índice de Figuras

Figura 1- Classificação das Doenças Neuromusculares quanto à sua origem	6
Figura 2- Quadro resumo sobre as Doenças Neuromusculares.....	11

Introdução

A motivação para a realização deste estudo surge da actividade profissional exercida na Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares ao longo de quatro anos e, onde me foi possível conviver com doentes neuromusculares e também com os seus familiares. Surge também da necessidade de obtenção de dados consistentes sobre a problemática das doenças neuromusculares, que por sua vez, é muito abrangente e que interfere com todos os aspectos da vida.

As doenças neuromusculares englobam um conjunto de patologias de origem genética que afectam a musculatura esquelética. Sabe-se que estas doenças são uma das alterações genéticas mais comum em todo o mundo (Miranda & Stanich, 2007).

O nome doenças neuromusculares engloba mais de cem tipos de quadros clínicos diversos, embora raros, que têm em comum o atingimento da unidade motora. As doenças neuromusculares, para além do défice de força que acarretam, têm consequências em vários sistemas do corpo humano, todos de importância vital, como os respiratórios, cardíaco e digestivo (Souido, 2007).

Segundo Correia (2007), dos primeiros sintomas mais frequentes destacam-se, por ordem crescente, a dificuldade em andar, quedas frequentes, dificuldade em subir e descer escadas, perda progressiva da força muscular e dificuldade em levantar-se.

O presente estudo teve como objectivo conhecer o impacto que as doenças neuromusculares tem na qualidade de vida dos seus portadores, bem como descrever e analisar o grau de incapacidade que estas doenças acarretam no seu dia-a-dia.

Para alcançarmos os objectivos propostos optou-se por realizar um estudo exploratório, observacional e transversal.

No capítulo I faz-se uma abordagem às doenças neuromusculares e às implicações que estas causam no dia-a-dia dos seus portadores.

No capítulo II será definido o conceito de qualidade de vida (QDV) e qualidade de vida relacionada com a saúde (QDVRS), integrando a QDV nas doenças neuromusculares.

No capítulo III salientamos a pertinência do estudo, descrevemos os objectivos do presente estudo, descrevemos os participantes, materiais utilizados e procedimento utilizado; e no capítulo IV é feita uma apresentação dos resultados obtidos neste estudo tendo por base a análise estatística realizada, nomeadamente a análise descritiva e diferencial.

No capítulo V apresenta-se a discussão dos resultados obtidos, das limitações subjacentes e também sugestões.

Capítulo I- Doenças Neuromusculares

1.1. Definição de Doenças Neuromusculares

As doenças neuromusculares são consideradas doenças crónicas, pois após o seu aparecimento e diagnóstico acompanham o indivíduo ao longo da sua vida, provocando a incapacidade contínua (Moreno, 2010).

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS) (2005), as doenças crónicas são a principal causa de morte e incapacidade no mundo, constituindo doenças de longa duração e de progressão geralmente lenta.

De acordo com Mattsson (1972), a doença crónica é uma condição que poderá ser progressiva e fatal, ou ainda associar-se a uma vida breve, que poderá ser relativamente normal, embora com prejuízo de algumas funções físicas ou mentais.

As doenças crónicas incapacitantes, apesar de provocarem uma redução da capacidade funcional, nem sempre se acompanham de perda de QDV. Alguns pacientes com doenças com um potencial incapacitante elevado podem mesmo assim, apresentar uma QDV elevada. Uma explicação possível para este facto é que o indivíduo faz uma adaptação progressiva ao longo da sua vida, valorizando menos as capacidades e funcionalidades que eventualmente tenha perdido e sobrevalorizando outras que se tenham mantido (Vingerhoets, Wensing & Grol, 2001).

Moreno (2010) afirma que as doenças neuromusculares são doenças crónicas, genéticas, que atingem o músculo, o corno anterior da espinal medula (ex. atrofia espinhal), a junção neuromuscular (ex. miastenias) ou o nervo periférico (ex. neuropatias).

Segundo Bear et al. (2002), as doenças neuromusculares podem atingir parte da unidade motora (nervos e músculos), regiões da medula espinhal (nervos) e o próprio músculo. São doenças que se caracterizam pela perda progressiva de força muscular e degeneração do conjunto de músculos e dos nervos que os controlam. São doenças raras, altamente incapacitantes, existindo ainda muitos aspectos a explorar.

É fácil por isso prever que fazer um diagnóstico deste tipo de doenças não seja simples. As doenças neuromusculares incluem-se no grupo de doenças chamadas doenças raras, e por isso, nem sempre o seu diagnóstico é fácil de obter. São “frequentemente diagnosticadas por vários especialistas (neurologistas, pediatras, geneticistas clínicos, clínicos gerais, etc.), muitas vezes em equipa” (Santos, 2010, p.18).

Um diagnóstico de doença crónica, nomeadamente de doença neuromuscular, vai desencadear um grande número de mudanças a nível físico (funcionamento corporal e aparência física), psicológico (nomeadamente reacções emocionais relacionadas com um futuro incerto) e social (na relação de familiares e amigos ou mudança nos papéis sociais), podendo implicar uma alteração permanente no modo de vida do indivíduo (Canhão & Santos, 1996). Um diagnóstico de uma doença neuromuscular pode produzir sentimentos de desorientação, ansiedade e medo, impossibilitando, por vezes, a racionalização da informação recebida (Branco, Lopes & Oliveira, 2010).

Qualquer doença pode constituir uma situação de crise que pode acarretar várias consequências, que se repercutem de diversas formas, alterando não só a homeostasia do seio familiar, como alterando expectativas, projectos, realizações pessoais e profissionais (Correia, 2010).

As doenças neuromusculares manifestam-se através de vários sintomas, no entanto o principal é a diminuição progressiva da força muscular (Association Française

contre les Myopathies (AFM), 2006). Como consequência da diminuição da força muscular, podem destacar-se sintomas de âmbito motor, ortopédico, respiratório e cardíaco.

A nível motor, as consequências são diversas como, por exemplo dificuldade na deambulação (dificuldade de marcha, equilíbrio, quedas frequentes, etc.), que leva a um uso permanente de uma cadeira de rodas manual ou eléctrica (AFM, 2006).

No campo ortopédico poderão surgir deformidades no esqueleto, que, por sua vez, poderão ser corrigidos por aparelhos cirúrgicos (talas, coletes, etc.) ou por cirurgias correctivas, sempre que necessário (AFM, 2006).

As dificuldades respiratórias poderão ser colmatadas pela assistência ventilatória (invasiva ou não invasiva), permanente ou não (AFM, 2006).

A Federacion Espanhola de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) (2008) partilha da ideia de que os doentes neuromusculares mantêm o nível cognitivo e capacidade intelectual intactos, mas que, em alguns casos de distrofia muscular congénita ou distrofia muscular de Duchenne, pode observar-se um discreto défice intelectual (Frezza, Silva & Fagundes, 2005; Melo, Valdés & Pinto, 2005; Umphred 2004).

Segundo Vieira e Lima (2002), com o nascimento de uma criança, os pais esperam que ela viva com saúde, cresça e se desenvolva dentro dos limites da normalidade. Porém, quando nos defrontamos com uma doença crónica, a criança pode modificar o seu comportamento, experimentando sentimentos de culpa, medo, angústia, depressão e apatia, podendo, assim, ver ameaçadas as rotinas do seu dia-a-dia.

As doenças neuromusculares podem classificar-se, segundo a sua causa ou origem em dois tipos: genéticas e adquiridas, tal como se pode comprovar na Figura 1.

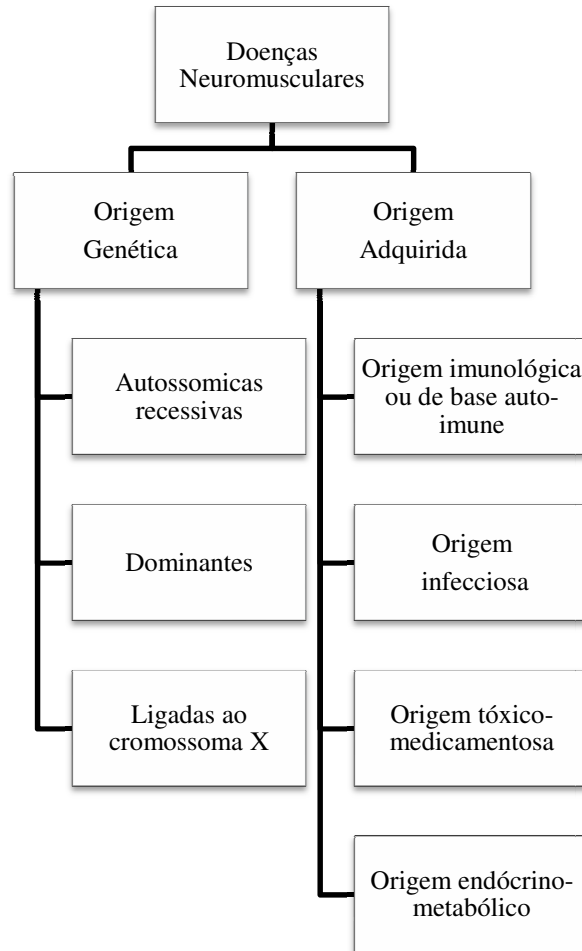


Figura 1- Classificação das Doenças Neuromusculares quanto à sua origem

Tal como está exposto na figura 1, as doenças neuromusculares de origem genética são consideradas uma das alterações genéticas mais comuns em todo o mundo (Miranda & Stanich, 2007). Estas doenças podem ser classificadas em autossómicas recessivas, dominantes ou doenças ligadas ao cromossoma X (Negrão, 2010).

As doenças neuromusculares adquiridas podem ser agrupadas em quatro tipos de acordo com a classificação da ASEM (2008):

1. De origem imunológica ou de base auto-imune (O sistema imunitário dos indivíduos portadores das doenças neuromusculares ataca as próprias células do organismo, porque não as reconhece como tal);

2. De origem infecciosa (Estas doenças são provocadas por um agente externo, que pode ser de origem vírica, bacteriana ou parasitária);

3. De origem tóxico-medicamentosa (Os agentes tóxicos como o álcool, tóxicos industriais ou alguns medicamentos, poderão estar na origem de algumas doenças neuromusculares);

4. De origem endócrino-metabólico (Estas doenças podem produzir-se através de três mecanismos: deficiência de nutrientes ou vitaminas essenciais, ausência ou excesso de determinadas hormonas e por acção de agentes tóxicos internos produzidos pelo mau funcionamento de alguns sistemas corporais como o fígado e o rim).

O Inquérito Nacional de Saúde 2005/6, realizado pelo Instituto Nacional Dr. Ricardo Jorge, concluiu que 52% da população sofria pelo menos uma doença cónica e que 26% da população sofria de duas ou mais doenças crónicas.

Em Portugal, e, por transposição dos dados franceses, estimam-se que existissem cerca de 5.000 doentes neuromusculares em 2007 (Soudo, 2007).

Em toda a Europa, calculam-se que em 2007, houvesse cerca de 200 000 pessoas com doenças neuromusculares (Parisse-Brassens, 2007).

A Sociedade Portuguesa de Neuropediatria efectuou um levantamento de dados em 11 das 13 consultas de neuropediatria existentes no país, entre Março de 1995 e Março de 2005, que revelou a existência, de 659 doentes neuromusculares em idade pediátrica, sendo que em 599 destes foi identificada uma doença genética (Santos, 2007). Trata-se de um levantamento apenas, não podendo ser considerado um estudo epidemiológico.

As doenças neuromusculares conduzem ao comprometimento progressivo da função pulmonar e motora, levando a alterações funcionais da QDV (Darabas, Comim & Tuom, 2009).

Apesar dos avanços nas técnicas terapêuticas, ainda não existem tratamentos curativos disponíveis para os portadores das doenças neuromusculares. Os tratamentos de muitas doenças neuromusculares encontram-se ainda hoje em estado embrionário. Os tratamentos não impedem a progressão da doença, mas podem prevenir algumas das complicações que dela advêm (Real & Mirco, 2010). Em muitos casos não existem medicamentos que curem, o que não significa que não possam ser tratadas. Tratar uma doença significa em muitos casos aliviar e melhorar os sintomas, reduzir e prevenir complicações, melhorar a independência...resumindo, melhorar a QDV (ASEM, 2008).

Reed (2002) afirma que os inúmeros avanços na área da genética molecular vieram facilitar o diagnóstico e o aconselhamento genético, inclusive possibilitando técnicas de diagnóstico fetal. Espera-se que tais avanços contribuam para o advento de técnicas de terapia génica, aparentemente a única perspectiva de tratamento para boa parte das doenças neuromusculares hereditárias da infância, que até o presente momento vêm sendo tratadas apenas com métodos paliativos de reabilitação motora e cirurgias ortopédicas correctivas das retracções fibrotendíneas e deformidades esqueléticas.

A grande variedade de doenças neuromusculares, a complexidade de diagnóstico, a diversidade da sua evolução e o seu prognóstico, as suas múltiplas manifestações clínicas e os rápidos progressos científicos e técnicos exigem uma intervenção com profissionais de diferentes especialidades (ASEM, 2008).

No âmbito da reabilitação, cada doente neuromuscular tem necessidades específicas, pelo que deve ser feita uma abordagem multidisciplinar.

De acordo com o Departamento de Neurologia da Universidade de Pittsburgh (2011), depois de diagnosticada e avaliada a doença neuromuscular, o tratamento poderá incluir várias vertentes:

- A terapia medicamentosa. Algumas formas de doenças neuromusculares podem ser tratadas eficazmente com medicamentos. O tratamento pode incluir medicamentos imunossupressores para o músculo, anticonvulsivante ou anti depressivos podem ser usados para tratar a dor da neuropatia.
- Acompanhamento multidisciplinar. Os portadores de doenças neuromusculares devem ser acompanhados por profissionais de várias especialidades, na medida em que estas doenças podem atingir vários sistemas do corpo humano. Podem também ser encaminhados para Ortopedia, Fisiatria, Fisioterapia, Pneumologia, Psiquiatria, Psicologia, Nutrição, entre outras especialidades.

Além das vertentes acima discriminadas, Real e Mirco (2010) apontam como fundamental as estratégias de reabilitação com o objectivo de prolongar ao máximo a capacidade funcional do doente, tentando prevenir ou adiar o aparecimento das várias complicações conhecidas nestas doenças, com a devida variação individual.

Nos últimos anos, os avanços médicos têm ido mais longe na área da problemática das doenças raras. A nível europeu, 11 países (França, Reino Unido, Espanha, Alemanha, Suíça, Bélgica, Holanda, Itália, Finlândia, Suécia e Hungria), médicos, associações de doentes, investigadores e empresas juntaram-se para trabalhar no campo das doenças raras e tentar melhorar e encontrar cura para as estas doenças, incluindo as doenças neuromusculares (AFM, 2009).

A questão da prática de fisioterapia, no caso das doenças neuromusculares, é bastante controversa, no entanto é uma terapia bastante recomendada nestas doenças, pela sua capacidade de actuar directamente na QDV dos pacientes e promover melhorias

expressivas na força, na morfologia muscular, na redução da dor e nas limitações articulares (Cascon, Orsini, Leite, Mello, Freitas e Nascimento, 2007).

Uma pesquisa efectuada por Cascon et al. (2007), com doentes com ELA revelou que o exercício físico não alterou o carácter terminal da doença, no entanto tornou mais lento o processo degenerativo e melhorou a QDV do paciente, comparando com outros que não tinham sido sujeitos a esse tratamento.

Concordamos com Carenzi e Cunha (2003), que refere que a fisioterapia é útil principalmente para estabilizar o processo e manter a amplitude de movimento e força muscular.

Segundo Caromano et al. (1998), é possível aumentar o nível funcional dos portadores de doenças neuromusculares, por meio de medidas que previnam ou retardem complicações desnecessárias. Estas medidas passariam pela abordagem hidroterapêutica, que, por sua vez, tem sido muito utilizada no tratamento de doenças neurológicas. De acordo com Morris (1998) e Kemoun (1998), a água é um meio favorável ao fortalecimento, alongamento e reeducação muscular (Carenzi & Cunha, 2003).

Na figura 2 apresenta-se um quadro resumo com as informações anteriormente descritas sobre as características, a epidemiologia, a etiologia, o diagnóstico, sintomatologia e tratamentos das doenças neuromusculares.

Características	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Afectam o músculo, a junção neuromuscular, nervo periférico ▪ Doenças raras ▪ Aparecem em qualquer etapa da vida ▪ Origem hereditária ou adquirida ▪ Doenças crónicas ▪ Doenças progressivas ▪ Sem cura 	
Epidemiologia	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 200 000 Pessoas com doenças neuromusculares na Europa ▪ 5 000 Doentes neuromusculares em Portugal 	
Etiologia	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Origem genética ▪ Adquiridas 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Autosómica recessiva ▪ Autosómica dominante ▪ Recessiva ligada ao cromossoma X ▪ De origem imunológica ▪ De origem infecciosa ▪ De origem tóxico-medicamentosa ▪ De origem endócrino-metabólico
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> ▪ História Clínica 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Antecedentes ▪ Entrevista
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Exame Clínico 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Observação física ▪ Valorização psicossocial
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Exames complementares 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Exames de laboratório ▪ Electromiografia ▪ Biopsia muscular ▪ Biopsia do nervo ▪ Teste genético
Sintomatologia	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Principais sintomas 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Debilidade muscular (progressiva) ▪ Fadiga ▪ Miotonia ▪ Hipotonia ▪ Contraturas ▪ Dor ▪ Cãibras musculares
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Possíveis complicações 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Alterações de marcha ▪ Deformidades articulares ▪ Escoliose ▪ Alterações respiratórias ▪ Alterações cardíacas ▪ Osteoporose ▪ Alterações nutricionais
Tratamento	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Tratamento etiológico 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Origem genética <ul style="list-style-type: none"> - Terapias moleculares - Terapias baseadas em células - Terapias farmacológicas ▪ Origem adquirida <ul style="list-style-type: none"> - Tratamento farmacológico - Tratamento físico
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Tratamento cirúrgico 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Complicações ósseas ▪ Complicações respiratórias ▪ Gastrostomia ▪ Intervenções cardíacas

Figura 2- Quadro resumo sobre as Doenças Neuromusculares

1.2. Doenças neuromusculares mais comuns

Existem inúmeras formas de doenças neuromusculares. Até ao momento são conhecidas cerca de 40 formas e classificadas em grupo, conforme o tecido afectado. Destas 40 identificadas, já existem cerca de 200 sub-espécies (AFM, 2006)

Abordaremos apenas as mais comuns e prevalentes, nomeadamente:

1. Distrofias Musculares (Distrofia Muscular de Duchenne/Becker, Distrofia muscular congénita, Distrofia muscular das cinturas, Distrofia muscular fácio-escapulo-humeral e Distrofia muscular miotónica (Steinert)).

2. Doenças dos neurónios motores (Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), e Atrofias musculares espinais).

3. Doenças dos nervos periféricos (Doença de Charcot-Marie-Tooth).

1.2.1 Distrofias musculares

A Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM) (n.d), considerou a distrofia muscular uma das alterações genéticas mais comum em todo o mundo.

Segundo Trócoli (2010), as distrofias musculares formam um grupo de doenças caracterizadas clinicamente por fraqueza progressiva com degeneração e atrofia muscular. Em geral, são doenças causadas por defeitos genéticos em genes responsáveis pela produção de proteínas específicas do tecido muscular.

Dentro deste grupo, distinguem-se cinco tipos de distrofia muscular que passaremos a descrever.

A. Distrofia Muscular de Duchenne/Becker.

Dubowitz (1995) descreve a distrofia muscular de Duchenne como uma forma de distrofia muscular progressiva, e como sendo doença mais comum na infância. Já a distrofia muscular de Becker, alélica à distrofia muscular de Duchenne, é cerca de 10 vezes mais rara.

A principal causa da distrofia muscular de Duchenne é a ausência da distrofina (uma das principais proteínas que mantém a estrutura da fibra muscular) (ABDIM, n.d).

A distrofia muscular de Duchenne foi descrita pela primeira vez no século XIX, década de 60, por Guillaume Duchenne, acomete apenas indivíduos do sexo masculino, afectando primeiramente o músculo-esquelético e cardíaco. A sua incidência é de 1 a cada 3.500 meninos nascidos vivos (Evangelista, 2010; Rowland, 2002; Stokes, 2000).

De acordo Stokes (2000) e Rowland (2002), a distrofia muscular de Duchenne é uma doença genética que causa fraqueza muscular progressiva a partir dos 3 anos de idade.

Os sintomas, em geral, estão presentes antes dos 5 anos e o atraso no início da marcha é usualmente observado. A distrofia muscular de Duchenne manifesta-se por fraqueza muscular simétrica e progressiva, inicialmente nas pernas com os músculos das cinturas escapular e pélvico mais comprometido. As crianças começam por apresentar quedas frequentes, dificuldade para correr, subir escadas e levantar-se do chão. Observa-se o clássico sinal de Gower's, no qual a criança se apoia nas pernas, joelhos e quadris, para assumir a posição erecta (Trócoli, 2010).

Segundo Smith, Caverley, Edwards, Evans & Campbell (1987), a Distrofia Muscular de Duchenne leva a uma fraqueza muscular progressiva dos membros superiores e

inferiores, e insuficiência respiratória e cardíaca, sendo que a maioria dos pacientes tornam-se dependentes de cadeira de rodas e de terceiros para as suas actividades diárias.

No princípio da adolescência ou antes, os músculos respiratórios e do coração dos meninos podem também ser afectados. A sobrevivência é rara para além dos 30 anos (Stokes, 2000).

Por sua vez, a distrofia muscular de Becker, foi descrita pela primeira vez na década de 1950, por um médico alemão Peter Emil Becker. Segundo a Muscular Dystrophy Association (MDA) (2010), a distrofia muscular de Becker é uma versão muito menos grave que a distrofia muscular de Duchenne.

Trócoli (2010) refere que a distrofia muscular de Becker também é causada por uma falha na produção de distrofina, mas neste caso a deficiência é parcial, portanto com manifestações clínicas mais leves. Além disso, o autor afirma que os primeiros sintomas são observados a partir dos 5 anos de idade e caracterizam-se por fraqueza e atrofia muscular simétrica e progressiva, inicialmente nos membros inferiores. A pseudohipertrofia está presente na grande maioria dos casos. A perda da marcha ocorre em geral após os 16 anos de idade (Evangelista, 2010). O prognóstico está diretamente relacionado com o comprometimento respiratório e cardíaco (Trócoli,2010).

B. Distrofias musculares congénitas.

São doenças neuromusculares que, por alteração de proteínas musculares, se manifestam clinicamente desde o nascimento ou nos primeiros meses de vida (ASEM, 2008).

As principais características clínicas destas distrofias são a hipotonia, atrofia e fraqueza muscular estacionária ou com mínima progressão. A presença de retracções musculares é uma característica marcante da doença, podendo estar presente desde o nascimento tendendo a piorar durante a vida. A fraqueza muscular predomina nas porções proximais dos membros e os músculos paravertebrais, cervicais e mastigatórios também são acometidos (Fineza, 2010). O prognóstico depende do grau de comprometimento da musculatura respiratória e do desenvolvimento de deformidades da coluna vertebral.

De acordo com Trócoli (2010), na forma clássica, são reconhecidos actualmente dois tipos distintos de acordo com a presença ou deficiência de merosina (uma proteína matriz extra celular que se relaciona com as proteínas intracitoplasmáticas). Os pacientes com deficiência de merosina (40-50% dos casos) apresentam um fenótipo mais grave. A grande maioria não chega a deambular e o comprometimento respiratório é mais intenso. O aspecto facial é bastante característico, com pouca mímica e a boca entreaberta.

C. Distrofia muscular das cinturas.

Levy (2001) refere que a distrofia muscular das cinturas é causada pela deficiência de proteínas específicas do tecido muscular e que ambos os sexos podem ser afetados.

O quadro clínico é caracterizado por atrofia e fraqueza muscular de predomínio nas porções proximais dos membros (cinturas pélvica e escapular), afetando preferencialmente os membros inferiores. Muitos pacientes apresentam sintomatologia já no primeiro ano de vida; outros iniciam as manifestações após a primeira década de vida (mais comum) (Trócoli, 2010).

A sua progressão é mais lenta do que a distrofia muscular de Duchenne e do distrofia muscular de Becker, apesar de serem semelhantes em alguns pontos, evoluindo de uma forma mais contínua e insidiosa, apresentando até períodos estacionários da progressão (Evangelista, 2010).

D. Distrofia muscular facio-escápulo-humeral.

É uma forma de distrofia que causa fraqueza muscular e perda de massa muscular atingindo a face, a cintura escapular e os membros superiores (Asem, 2008).

A doença inicia-se entre os 10 e os 25 anos e o padrão de herança é autossômico dominante, portanto, qualquer indivíduo portador desta doença tem 50% de risco de transmissão aos seus descendentes (Asem, 2008).

As manifestações sintomáticas são muito variáveis. Muitos pacientes podem ter comprometimento mínimo, com capacidade para uma vida normal. Outros poderão necessitar de cadeira de rodas com a evolução da doença, em idades mais avançadas.

Segundo a AFM (2003), o sintoma inicial mais comum é uma criança dormir com os olhos abertos; fraqueza precoce dos músculos dos olhos (dificuldade em abrir e fechar) e da boca (dificuldade em sorrir, franzir, assobiar) são característicos da doença. Estes sintomas associados a fraqueza dos músculos que estabilizam a escápula fazem o diagnóstico clínico da doença. Nesta forma de distrofia, ocorre o fenômeno de antecipação: manifestação mais precoce e grave ao longo das gerações (DMA, 2010).

E. Distrofia miotónica de Steinert.

De acordo com Trócoli (2010), a distrofia miotónica de Steinert é a forma de distrofia mais comum na vida adulta.

O envolvimento muscular caracteriza-se por miotonia e fraqueza. A miotonia (dificuldade de relaxamento muscular após contração vigorosa) é notada especialmente na língua e nas mãos (Trócoli, 2010).

Podemos separar a distrofia muscular de Steinert em 3 formas distintas: forma congénita, forma com início na infância e forma com início na vida adulta. A forma congénita é rara e usualmente fatal, caracterizando-se por hipotonia muscular, fraqueza facial, dificuldade para sugar e deglutir e insuficiência respiratória grave no período neonatal. As formas com início na infância e vida adulta apresentam grande variabilidade clínica. Em geral, o primeiro sintoma a ser observado é a miotonia. Mais tardiamente, surgem atrofia e fraqueza muscular e o comprometimento sistémico (catarata, endocrinopatias e cardiopatias). Todas as manifestações tendem a progredir lentamente (Trócoli, 2010).

1.2.2 Doenças do neurónio motor

A. Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA).

Segundo Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica (ABRELA) (2007), a ELA é a abreviatura de Esclerose Lateral Amiotrófica, uma doença cujo significado está patente no próprio nome:

- *Esclerose* significa endurecimento e cicatrização.
- *Lateral* refere-se ao endurecimento da porção lateral da medula espinhal.
- E *amiotrófica* é a fraqueza que resulta na atrofia do músculo. Ou seja, o volume real do tecido muscular diminui.

De acordo com Trócoli (2010), a E.L.A é uma doença progressiva de rápida evolução, com o óbito ocorrendo em geral de 2 a 5 anos após seu início. A insuficiência respiratória é a principal causa de óbito.

Até o momento, não se conhece a causa específica desta doença. É aceite a possibilidade de existência de causas multifactoriais em que poderão estar envolvidos um componente genético, a idade e outros factores. Mas, a princípio, não se conhece nenhum factor que predisponha o aparecimento da ELA, nem de como pode ser possível prevenir o desenvolvimento da doença (ABRELA, 2007).

A fraqueza muscular é progressiva, seguida da deterioração dos músculos, começando nas extremidades, usualmente num lado do corpo. Dentro do corpo, as células nervosas envelhecem e os nervos envolvidos morrem, deixando a pessoa cada vez mais limitada. Quando ocorre a paralisia bulbar progressiva (ataca a língua e a glote), o paciente deixa de mastigar e falar, passando a diminuir rapidamente de peso (ABRELA, 2007).

Trócoli (2010) refere que a fisioterapia motora é indicada numa fase inicial visando a manutenção do maior grau de independência possível. A fisioterapia respiratória deve ser iniciada precocemente e intensificada com a progressão da patologia, com o objectivo de fortalecer os músculos respiratórios, auxiliar na higiene brônquica e, conseqüentemente, minimizar as complicações respiratórias.

B. Atrofias Espinais.

Parafraseando Santos (2010), as atrofia musculares espinais são um grupo de doenças neuromusculares que se caracterizam por uma perda de células nervosas localizadas nos núcleos dos nervos cranianos e nos cornos anteriores da medula. Usualmente utilizamos apenas a denominação de Atrofias Espinais ou SMA (abreviatura de Spinal Muscular Atrophy).

A perda neuronal resulta uma perda da função motora de gravidade variável, sendo classificados em quatro grupos. Estes grupos distinguem-se pela idade de início e fundamentalmente para capacidade motora funcional (Santos, 2010).

B.1 Atrofia espinal tipo I – forma lactente ou Wernig Hoffman.

A doença surge no primeiro ano de vida. Na maioria dos casos, os pais notam que o bebé tem poucos movimentos e é muito “ mole”, não oferecendo a resistência usual quando o vestem, isto é, apresenta hipotonia. Todos os músculos corporais tomam posturas hipotónicas, podendo a criança sustentar a cabeça mas não consegue manter a posição de sentado (Santos, 2010).

De acordo com Asem (2008), os movimentos rápidos da língua são um dos sinais mais precocemente encontrados do atingimento do tronco cerebral. Em pouco tempo o tórax tem uma configuração em quilha devido à fraqueza dos músculos intercostais, sendo a respiração efectuada à custa do diafragma. Surgem igualmente dificuldades na deglutição por fraqueza e cansaço fácil ao mamar. Apesar do apoio nutricional e respiratório, o desfecho surge precocemente com falência respiratória, vindo a criança a falecer em regra antes dos 2 anos de idade (Santos, 2010).

B.2 Atrofia espinal tipo II.

A fraqueza é notada após os 6 meses de idade. Segundo Santos (2010), inicialmente é notada uma fraqueza nos membros inferiores, mas progressivamente há um envolvimento global. Embora tenham capacidade de sentar a hipotonia axial vai surgindo com aparecimento de escoliose, tórax em quilha e fraqueza nos membros superiores que, no início é proximal, mas que vai progredindo para distal, envolvendo as mãos. A QDV depende dos suportes ventilatório, fisiátrico e ortopédico, nutricional e a sobrevida sobretudo do suporte ventilatório.

B.3. Atrofia espinal tipo III -forma juvenil ou Kugelberg-Welander.

Os sintomas da doença surgem após os 18 meses. Estes doentes adquirem marcha, mas acabam por perdê-la, notando-se uma fraqueza progressiva na deambulação associada a um tremor nas mãos. A fraqueza tem início proximal, mas vai progredindo com perda da marcha e perda de funcionalidade a nível dos outros segmentos do corpo. Este tipo de atrofia espinal tem uma evolução variável, existindo, por vezes, fases de estabilização (Santos, 2010).

B.4. Atrofia espinal tipo IV - forma de adulto.

A doença surge na vida adulta, entre a terceira e sexta década. A fraqueza muscular surge sobretudo a nível da cintura escapular e pélvica. Todas as formas de atrofia espinal não têm cura definitiva. No entanto, a fisioterapia, os bons cuidados no acompanhamento clínico e alguns aparelhos ortopédicos ajudam a manter a independência destas crianças, a função de seus músculos e a integridade física e mental (Santos, 2010).

1.2.3 Doenças dos nervos periféricos

1. Doença de Charcot Marie Tooth (ou neuropatia hereditária sensitivo-motora

Esta neuropatia é uma das doenças neurológicas hereditárias mais frequentes. O seu nome provém dos três médicos que a descreveram em 1886: Jean-Martin Charcot, e Pierre Marie de França, e Howard Henry Tooth do Reino Unido (MDA, 2010).

Segundo a AFM (2003), a doença de Charcot Marie Tooth é caracterizada clinicamente por fraqueza e atrofia muscular, que predominam nas porções distais dos membros inferiores e superiores. A idade do aparecimento dos primeiros sintomas é muito variável, no entanto, o mais frequente é que apareçam na infância e juventude.

Existem várias formas de doença de Charcot Marie Tooth que se diferenciam pelo seu modo de transmissão, pela sua localização genética e pela parte do nervo afectada (Trócoli, 2010). A doença de Charcot Marie Tooth tem uma evolução progressiva lenta, que não reduz a esperança de vida e a sua gravidade é bastante variável (ASEM, 2008).

Embora exista uma grande variedade de doenças neuromusculares todas têm em comum a perda progressiva de força muscular e, de alguma forma, as implicações e dificuldades sentidas no dia-a-dia são frequentemente comuns (Correia, 2007).

1.3. Implicações das doenças neuromusculares na vida diária

O nascimento de um filho doente pode despertar sentimentos que oscilam entre polaridades muito fortes: amor e ódio, alegria e sofrimento, além de reacções como aceitação e rejeição, euforia e depressão. É uma situação que pode ser crítica e que pode despertar sentimentos, como angústia, medo, culpa e vergonha, levando a um estado psíquico de perda e “morte” do filho desejado e idealizado. Torna-se por isso necessário viver o processo de luto para receber o filho real (Amaral, 1995).

De acordo com Câmara e Colleto (2009), qualquer família pode apresentar variados níveis de stress com o nascimento e com as adaptações ao desenvolvimento da criança. No entanto, no caso das famílias em que existe uma criança com deficiência ou doença crónica, os níveis de stress são mais elevados.

Segundo Messae (n.d), a doença é vivida de maneira colectiva, pelo grupo familiar, pois quando um membro da família adoece, toda a sua rede de relações se altera. É, por isso, compreensível que essas famílias experimentem níveis mais elevados de stress parental do que as crianças saudáveis (Santos et al., 1996).

Foram identificados três tipos de reacções da família perante uma situação de crise ocasionada pela doença e pelas limitações que esta poderá causar (Messae, n.d): (1) primeira reacção do sistema familiar é a mobilização com o intuito do regresso ao seu estado anterior. Como, no caso das doenças crónicas, isso não é possível, a família terá que alcançar obrigatoriamente uma nova identidade; (2) o segundo tipo de reacção é a

paralisação face ao impacto da crise. Trata-se de uma reacção frequente, que acaba por ser superada em maior ou menor tempo; (3) por fim, o terceiro tipo de reacção é quando a família “tira proveito” da situação e pretende mantê-la. Recae sobre o doente todas as patologias das relações dentro da família. Neste tipo de reacção, o doente terá muitas dificuldades em se adaptar à nova realidade, já que o sistema familiar tende a “sufocar” as suas tentativas (Messae, n.d).

Para Castro e Piccinini (2002), a reacção das crianças perante o diagnóstico de uma doença crónica dependerá de inúmeros factores: os relacionados com a própria doença, como é o caso da gravidade, limitações físicas e sociais que ela acarreta, o diagnóstico precoce ou tardio, e origem genética, entre outros factores; os relacionados com a criança, como a idade, o sexo e a personalidade e, por fim, os factores relacionados com a família, como a estrutura familiar, competências de comunicação e de resolução de problemas.

Um aspecto deveras importante e que, segundo Gonçalves et al. (2008), pode influenciar e causar problemas a nível do desenvolvimento psicológico das crianças, é uma pobre estrutura e coesão familiar, conflitos familiares e, ainda, o pouco apoio por parte da família. Segundo o mesmo autor, as famílias que possuem maior risco de mau ajustamento são aquelas que apresentam dificuldades psicológicas já antes de existir a doença na família.

A relação da mãe com a criança tem um peso muito importante na construção da personalidade e desenvolvimento dessas crianças. No caso das crianças com doenças crónicas, existe uma extensão temporal dessa dependência (Amaral, 1995).

Segundo Monteiro, Matos e Coelho, (2002), as mães de crianças doentes apresentam elevados níveis de stress. A situação da doença dos filhos, com a consequente necessidade de acompanhamento a consultas e tratamentos, está associada frequentemente

te à diminuição dos seus tempos livres, alteração da situação profissional, sobrecarga financeira, para além da vivência de sentimentos de culpa e sensação de isolamento. Além disso, as mães de crianças com doenças crónicas podem apresentar problemas para dormir após a descoberta da doença do filho, além de referirem impacto emocional intenso e sentimentos de preocupação, medo e responsabilidade (Monteiro et al., 2002).

No entanto, não é só a mãe que pode apresentar problemas ao dormir. Segundo Engel et al. (2009), os distúrbios de sono e humor são também apresentados pelo doente. Os autores explicam estes factos pela incapacidade ou capacidade limitada que o doente tem para se posicionar correctamente enquanto dorme ou então pela insuficiência respiratória, devido à fraqueza dos próprios músculos respiratórios.

As doenças crónicas podem exigir que o indivíduo repense a sua vida, adaptando-se às limitações e às novas condições geradas. É necessário que estabeleça uma nova relação com a vida (Messae, n.d).

De acordo com Blanchard (1982), as doenças crónicas, devem ser geridas em vez de curadas. Algumas destas doenças provocam mal-estar e aqueles que as têm podem adoptar um papel de doente.

Silva (2001) refere também que o efeito da doença física sobre o desenvolvimento emocional e a socialização tem vindo a despertar interesse em vários profissionais de saúde, sendo consensual que crianças e adolescentes portadores de doenças crónicas apresentam uma maior incidência de distúrbios psicossociais do que os seus pares saudáveis.

As doenças neuromusculares, apresentam um grande impacto na QDV de crianças, adolescentes e adultos, e constituem um desafio para os profissionais envolvidos no processo de reabilitação e investigadores (Melo et al., 2005).

Depois de manifestados os primeiros sintomas, as doenças neuromusculares vão evoluindo sempre, às vezes mais depressa, outras vezes mais devagar, sendo que, ao fim de alguns anos, os doentes apresentem problemas graves de falta de força e de perda de autonomia, levando-os a precisar da ajuda de terceiros para realizar as actividades de vida diária tão simples como ir à casa de banho, levantar-se da cama, vestir-se, lavar os dentes, ligar as luzes (Correia, 2007).

Para minimizar estas limitações, os doentes utilizam as ajudas técnicas, ou as tecnologias de apoio, nomeadamente: cadeira de rodas eléctrica, cadeira de rodas manual, cadeira de banho adaptada, ventilador, máscara, colchão anti-escaras, almofada anti-escaras, ortóteses / talas e outros (Correia, 2007).

Com o objectivo de ter uma vida mais próxima da normalidade, o doente pode utilizar estratégias para lidar com o estigma. O indivíduo pode procurar a aceitação e tentar anular as diferenças e limitações causadas pela própria doença (Branco et al., 2010).

Um trabalho realizado por Gonçalves et al., (2008) revela que as crianças com doenças crónicas, em particular as crianças com distrofia muscular de Duchenne, apresentam um risco estimado significativo de desenvolver, durante a infância, problemas psicológicos, emocionais, sociais ou comportamentais, três vezes mais frequentes do que crianças saudáveis.

Segundo Gonçalves et al., (2008), os adolescentes com distrofia muscular de Duchenne podem apresentar problemas de comportamento, depressão e sentimentos de revolta, que poderão interferir na sua QDV.

Num estudo efectuado por Firth et al. (1983), com o objectivo de descrever as experiências e a percepção dos pais ao longo do convívio com a doença dos filhos, foram entrevistadas 53 famílias com crianças portadores de distrofia muscular de Duchenne. Os problemas maiores identificados pelas mesmas foram o transporte, a habitação, a falta de

informação sobre a doença e a depressão dos filhos. Alguns pais também referiram que os seus filhos sentiam vergonha, especialmente quando eram observados por estranhos na rua.

Na maioria dos casos, são os familiares mais directos que assumem o papel de cuidadores informais. De acordo com a Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (2010), alguém tem que assumir o papel de cuidador principal para assegurar as necessidades básicas e psicossociais do doente, bem como supervisionar e acompanhar todas as suas actividades do dia-a-dia. É importante salientar que isto apenas poderá acontecer para os doentes mais afectados e mais graves. Na maior parte das vezes, este papel é assumido pela mãe. Esta relação mãe-filho pode tornar-se tão envolvente, que a mãe pode acabar por negligenciar as necessidades dos outros elementos em prol do filho doente (Viana, Barbosa & Guimarães, 2007).

Segundo Viana et al. (2007) em muitos casos, pode-se assistir à degradação da relação conjugal, que se torna menos satisfatória, podendo causar a separação do casal.

Os doentes ficam, ainda, dependentes de terceiros para todas as suas deslocações (escola e/ou trabalho, tratamentos e lazer). A viatura própria é o meio mais utilizado, o que pode acarretar uma sobrecarga substancial no orçamento familiar. Nos casos em que a família não possui recursos económicos, muitos doentes ficam impossibilitados de sair de casa (Correia, 2007).

Vários estudos têm sido desenvolvidos para avaliar o impacto real que as doenças crónicas têm nos pacientes e nos seus familiares. De acordo com Silva (2001), os itens considerados de maior impacto são os custos financeiros, o desgaste físico, o stress emocional, a actividade produtiva/profissional e a vida social. Ainda segundo o mesmo autor, em crianças e adolescentes são particularmente importante o prejuízo da escolaridade, o desenvolvimento da auto-estima e a socialização.

Em síntese, as doenças neuromusculares pelo seu carácter crónico, progressivo e incurável têm certamente um grande impacto na QDV, uma vez que o portador assiste a uma degradação muscular gradual e como consequência um agravamento dos sintomas comprometendo o seu estado de saúde.

Capítulo II- Qualidade de Vida nas Doenças Neuromusculares

2.1. Conceito de Qualidade de Vida e Qualidade de Vida Relacionada com a Saúde

A qualidade de vida (QDV) é um conceito popular que faz parte da linguagem comum dos especialistas e leigos. Todos o interpretam, cada um à sua maneira. O termo QDV teve origem científica nos anos 60 e, desde então aparece ligado a vários contextos (Pais-Ribeiro, 1994).

O conceito de QDV tem conhecido várias definições, tendo por isso despertado o interesse da comunidade científica e da comunidade em geral (Pereira, 2007).

Quando se tenta definir QDV, há uma tendência para fazê-lo de forma muito genérica e para relacioná-la com a área da saúde (Ribeiro (2007). No entanto, não existe ainda consenso na literatura relativamente ao conceito de QDV (Panzini, Rocha, Bandeira & Fleck, 2007).

Para Testa e Simonson (1996), o termo QDV é utilizado para referir os domínios da saúde física, psicológica, e social, vistos como áreas distintas que são influenciadas pelas experiências da pessoa, crenças, expectativas e percepções.

Para a Organização Mundial de Saúde (OMS), a QDV é a percepção do indivíduo acerca da sua posição na vida, no contexto cultural e sistema de valores, no qual vive e em relação aos seus objectivos, expectativas standards e preocupações. É ainda um conceito amplo, afectado de forma complexa pela saúde física da pessoa, estado psicológico, nível de independência, relações sociais e as suas relações com as características salientes do seu ambiente (WHOQOL Group, 1998).

Para Katsching (2000, p.6), o conceito de QDV é confuso abarcando conceitos como “o bem-estar psicológico, a função social e emocional, o estado de saúde, a funcionalidade, a satisfação vital, o apoio social e o nível de vida”.

A qualidade de vida é influenciada pela experiência passada, pelas condições do presente e pelas expectativas relativamente ao futuro, que, por sua vez, se inserem no contexto sócio-demográfico do indivíduo (Bowling, 2001; 2005)

A QDV consiste no estado de saúde percebido pelas próprias pessoas relativo às dimensões biológica, psicológica e social (Soares, 2006).

Torna-se necessário chegar a um consenso sobre a definição de QDV e sobre o modo de avaliar e, uma maneira de o fazer é começar por analisar as concepções subjacentes à definição do próprio conceito (Pais-Ribeiro, 1994).

Segundo a Organização Mundial da Saúde (1998) ter QDV não é só ter ausência de doença, surgindo outros factores como longevidade, satisfação no trabalho, salário, lazer, relações familiares, disposição, prazer e espiritualidade que também se podem revelar importantes.

Os primeiros estudos realizados sobre QVD eram baseados em indivíduos saudáveis e não integrados no contexto de saúde, no entanto, o conceito acabou por se generalizar para o contexto clínico, ficando a ser conhecido como Qualidade de Vida Relacionada Com a Saúde (QDVRS) ou Health Related Quality of Life (Meneses, 2005; Pais-Ribeiro, 2009)

O conceito de QDV ligado à saúde surge em meados dos anos 80 e põe em relevo o impacto de doenças crónicas nos indivíduos, destaca a necessidade de criar critérios subjectivos que permitam medir a diferença de resultados entre doentes com casos clínicos semelhantes, monitorizar o atendimento à saúde, diagnosticar a natureza, gravidade e

prognóstico de doenças, avaliar os efeitos dos tratamentos e os efeitos das políticas de saúde políticas sociais (Silva & Resende, 2006).

A expressão Qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) foi definida por Alquier et al como um valor atribuído à vida, ponderado pelas deteriorações funcionais, as percepções e condições sociais que são induzidas pela doença, agravos, tratamentos e a organização política e económica do sistema assistencial.

Mcintyre et al. (2002) referem que o impacto de uma doença na QDV terá outros indicadores para além dos fornecidos pela avaliação médica. Muldoon, Barger, Flory e Manuck (1998) apontam para a necessidade de uma avaliação cuidadosa de factores psicossociais, como é o caso da dor, do comprometimento motor ou outras dificuldades funcionais, bem como a diminuição cognitiva.

Bostan et al. (2003) salientam que a diminuição das capacidades funcionais, o aumento da dor e as alterações psicológicas, resultantes da doença, são os factores que mais contribuem para a deterioração da QDV.

De acordo com Pais- Ribeiro (2002), o conceito de QDVRS refere que se este se trata de um conceito relacionado com a doença, nomeadamente com as representações da doença abrangendo as crenças relativamente às causas, às consequências da doença, os preconceitos, os juízos dos outros relativamente à doença, a auto-apreciação que o indivíduo faz de si enquanto doente, as emoções associadas a esse processo, os sintomas e os tratamentos.

QVRS integra aqueles aspectos da vida directamente relacionados com o funcionamento físico e mental e com a percepção de bem-estar (Esteve & Roca, 1997). Na saúde o conceito de QDV provém da necessidade de humanizar os cuidados prestados ao doente, evoluindo a noção de cuidados de qualidade que inicialmente abrangia a eficácia no controlo dos sintomas, na redução da mortalidade, no aumento da expectativa de vida

para um conceito mais abrangente em que se valoriza a opinião do doente sobre o seu estado (Pereira, 2002).

A qualidade de vida tem sido estudada em quase todas as doenças crónicas. A situação de doença crónica é um aspecto permanente na vida de muitas pessoas, podendo causar um forte impacto na sua QDV, constituindo também uma preocupação crescente na sociedade e nos cuidados dos profissionais de saúde.

A doença crónica pode afectar profundamente a globalidade da QDV do sujeito, arrastando-se igualmente ao seu meio social mais próximo, interferindo com o ajustamento psicossocial à doença.

Neste sentido, tem-se vindo a fazer estudos cada vez mais aprofundados, para a diminuição da lacuna entre os vários aspectos da QDV e a gravidade das doenças, tendo em conta a percepção pessoal do doente.

Existem porém, uma vasta gama de instrumentos de avaliação da QDV, no entanto o mais utilizado é o SF-36 (Health Survey), que foi desenvolvido por Ware, Snow, Kosinsky e Gandek em 1993. A versão portuguesa do SF-36 é usada para medir a percepção do estado de saúde e da QDV dos portugueses (Ferreira e Santana, 2003).

Apesar do objectivo principal do SF-36 ser o de avaliar a percepção de saúde, tem sido bastante utilizado em estudos e investigações que pretendem avaliar a QDV em indivíduos com e sem doença. Nesse sentido a QDV é a percepção que o indivíduo tem da sua posição na vida, no contexto da cultura e do sistema de valores nas quais ele vive e, em relação aos seus objectivos, expectativa, padrões e preocupações (OMS, 1995). A QDV está directamente relacionada com a percepção que cada um tem de si e dos outros, do mundo que os rodeia e que pode ser avaliada mediante critérios apropriados, tais como educação, formação de base, actividade profissional, necessidades pessoais e de saúde.

2.2 Qualidade de vida nas Doenças Neuromusculares

Avaliar a QDV de portadores de doenças crónicas, como é o caso das doenças neuromusculares, cuja principal característica é a fraqueza muscular progressiva é uma tarefa bastante complexa.

Colocamos a hipótese que a QDV dos doentes neuromusculares é uma dimensão ameaçada face aos défices que as doenças neuromusculares acarretam ao longo da sua existência e face ao seu carácter progressivo das mesmas.

Vários estudos sobre as doenças neuromusculares tem sido realizados para estudar em que dimensões a QDV é mais afectada.

Neste capítulo abordaremos alguns desses estudos.

Inverno et al. (2010) estudaram a QDV em 91 pacientes neuromusculares em regime de ambulatório com idades superiores a 18 anos. As doenças neuromusculares seleccionadas para o estudo foram a Esclerose Lateral Amiotrófica (n=37), a Distrofia Facio-Escapulo-Humeral (n=17) e a Miastenia Gravis (n=37). Utilizaram o SF-36 como instrumento de avaliação da QDV e verificaram que as dimensões relacionadas com a saúde física (Função e Desempenho Físico) foram as mais afectadas. Os autores concluíram também que, nos três tipos de doenças investigadas houve redução significativa da QDV em todas as dimensões (quando comparados com a população em geral) com excepção da Dor Corporal.

Em contraposição a este estudo, Jensen, Abrech, Carter, & MacDonald (2005) encontraram uma redução significativa na sub-escala Dor Corporal. Vários autores corroboram os resultados de Inverno et al. (2010) no que diz respeito ao comprometimento muito acentuado das dimensões relacionadas com o domínio da saúde física (Jensen et al., 2005; Kalkman et al., 2005, e Pádua et al., 2009).

Sem dúvida que a mobilidade reduzida restringe estes doentes na sua vida social e familiar e influencia negativamente as suas actividades de lazer e outras actividades de vida diária.

Inverno et al. (2010) referem ainda que os doentes com E.L.A apresentam menos vitalidade e tem uma percepção de saúde em geral pior que os doentes com distrofia facio-escapulo-humeral e miastenia gravis. Inverno et al. (2010) afirmam também que, nas doenças neuromusculares, a QDV encontra-se mais afectada no domínio físico do que no domínio mental. Por sua vez Grootenhuis, Bonne, e Van der Kooi (2007) e Wokke (2007), mencionam que os indivíduos com doenças neuromusculares sentem cansaço físico, falta de energia e resistência. Concordando com esta perspectiva Paluska e Schwenk (2000) afirmam que a redução da actividade física (no caso das doenças neuromusculares, própria da evolução da doença) influencia negativamente a saúde mental, embora os dados sobre transtornos de humor nas doenças neuromusculares são ainda inconsistentes. Para Averil, Kasarskis e Segerstrom (2007) as doenças neuromusculares são frequentemente acompanhadas de algum sofrimento psicológico, no entanto, em muitos dos casos esse sofrimento não satisfaz os critérios de depressão clínica.

Ainda sobre o domínio físico, Chaudhuri e Behan (2004) descrevem o conceito de fadiga como sendo um sintoma muitas vezes subestimado nas doenças neuromusculares, visto que, apenas os pacientes com Miastenia Gravis ou Distrofia Miotónica se queixam espontaneamente deste problema. Na perspectiva de Féasson, Candessanché, El Mhandi, Millet, e Calmels, (2006), a fadiga nas doenças neuromusculares é uma consequência dos distúrbios neuromotores que são exteriorizados com perda de força, alterações electro-miográficas e outras manifestações clínicas.

Um outro estudo que pretendia investigar a prevalência e o grau de severidade da fadiga foi elaborado por Hagemans et al. (2006), em 225 doentes com diagnóstico tardio

da doença de Pompe. Os autores verificaram que 67% (n= 150) dos doentes apresentava fadiga grave. Cerca de metade dos doentes avaliados dependiam de cadeira de rodas e de suporte respiratório, facto que poderia justificar o elevado número de doentes que apresentavam fadiga grave. No entanto, verificaram também que, dos doentes que não utilizavam estas ajudas, 59% apresentavam igualmente diagnóstico de fadiga grave. Hagemans et al. (2006) afirmam, contudo, que a fadiga é um sintoma muito prevalente em doentes de Pompe adultos. Por sua vez, Van der Kooi et al. (2007) referem que a fadiga e a dor são sintomas relevantes em pacientes com Distrofia Facio-Escapulo-Humeral.

Já em 2004, Hagemans et al., tinham estudado a QDV (usando o SF-36) em pacientes com a doença de Pompe e descobriram que esses doentes apresentavam uma pontuação ligeiramente inferior à população em geral apenas nas dimensões de saúde mental, podendo assim antever a depressão ou a diminuição da vitalidade como possíveis explicações para o aparecimento da fadiga.

Para Wokke (2007), uma das explicações para o aparecimento da fadiga deve-se ao desgaste de viver uma vida com as consequências lentas e progressivas causadas pela doença neuromuscular.

A dor nas doenças neuromusculares é outro dos sintomas que tem merecido atenção por parte de vários autores e investigadores.

Engel et al. (2009) referem a existência de um número crescente de estudos que indicam a dor crónica como um sintoma para a maioria das pessoas com doenças neuromusculares.

Nos estudos realizados por Abresch, Carter, Jensen e Kilmer (2002) e Tiffreau, Thevenon e Viet (2006), verificou-se que pacientes adultos com uma variedade de doenças neuromusculares, incluindo a Distrofia Facio-Escapulo-Humeral, Distrofia Muscular

Miotónica, Distrofia Muscular das Cinturas, Distrofia Muscular de Duchenne, Atrofia Muscular Espinal e Charcot Marie Tooth, apresentam elevados valores de dor crónica.

Um estudo realizado por Engel et al. (2009) abordou 42 díades de pai-filho, nas quais os filhos eram portadores de doenças neuromusculares. A idade média dos doentes em causa foi de 14,8 anos. Segundo o relato dos pais, 30 crianças/jovens (71%) sentiam dores crónicas e apenas 23 dessas crianças/jovens (55%) relataram sentir dor. Dos jovens que relataram sentir dor, a mais comum foi a dor nas pernas. Na perspectiva de Engel et al. (2009), caso a dor crónica não seja tratada e valorizada poder-se-á tornar uma causa para comportamentos anti-sociais. Estes comportamentos podem dar lugar a uma enorme tensão nas relações interpessoais dentro da estrutura familiar, que muitas vezes não estão preparados para lidar com o stress de cuidar de uma criança com deficiência (Eddy & Engel, 2008).

Gonçalves et al. (2008) compararam a QDV de pacientes com diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne avaliada pelos próprios doentes e avaliada pelos seus cuidadores. Fizeram parte deste estudo 18 doentes do sexo masculino, com idades entre os 6 e os 12 anos e 18 cuidadores, representados pelas mães dos doentes. Como método de avaliação os autores optaram por utilizar a escala *Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Imagé* (AUQEI) que consiste numa escala de avaliação da QDV da criança, capaz de avaliar a sensação subjectiva de bem-estar da mesma. Gonçalves et al. (2008) concluíram que não existiam diferenças estatisticamente significativas entre a percepção de QDV das crianças e a percepção dos seus cuidadores, o que significa uma boa QDV das crianças, tanto sob o ponto de vista das próprias como dos cuidadores.

Estes resultados reforçam o estudo realizado por Melo e Moreno-Valdés (2007), que avaliaram 14 crianças com Distrofia Muscular de Duchenne, (com idade média de 9,9 anos) e os respectivos cuidadores. Os participantes responderam ao AUQEI, e os

autores também concluíram que tanto os doentes como os seus cuidadores tinham uma boa percepção da sua QDV.

Engel et al (2009) salientam que, os jovens que relataram sentir dor crónica também apresentaram distúrbios de sono e de humor.

McDonald et al. (1995), referem que os distúrbios de sono poderão estar relacionados com aspectos físicos das doenças neuromusculares, tais como a incapacidade ou a capacidade limitada para os doentes ajustarem a sua posição enquanto dormem, além de poderem apresentar insuficiência respiratória. Estes distúrbios são muito comuns em doentes pediátricos, particularmente em doentes com Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinal.

Um outro estudo realizado por Grootenhuis et al. (2007) avaliou a QDVRS em crianças e adultos com Distrofia Muscular e estudou a relação entre a gravidade das doenças neuromusculares e a QDVRS em adultos. No estudo participaram 40 crianças e 67 adultos. Em relação às crianças, os autores concluíram que estas apresentavam uma QDVRS pior no que diz respeito ao funcionamento motor, social e emocional quando comparado com os dados de indivíduos saudáveis da mesma faixa etária. Também para os adultos, a QDVRS foi inferior à da população em geral em vários domínios. Além disso, concluíram que nos homens, a dor não está associada à gravidade da Distrofia Muscular. Já Abresch et al (2002), descobriram que, com excepção da atrofia muscular espinal, a frequência e severidade da dor relatada em doenças neuromusculares foi bastante significativa. Em forma de conclusão Grootenhuis et al. (2007), referem que a Distrofia Muscular influencia negativamente a QDV dos doentes.

Tieleman, Jenks, Kalkman, Born, & Van Engelen (2010) investigaram o estado de saúde de pacientes com Distrofia Miotónica (tipo 2) e a sua relação com a fadiga e com a

dor. 32 Doentes com idade superior a 18 anos responderam ao SF-36 ao Questionário sobre a Dor (McGill Pain Questionnaire MPQ) e à (Checklist Individual Strength -CIS).

Ao comparar Distrofia Miotónica (tipo 1) e Distrofia Miotónica (tipo 2) com os dados normativos da população holandesa, verifica-se que em ambos os casos apresentaram pior QDV em termos de Funcionamento Físico para ambos. A Distrofia Miotónica (tipo 2) apresentou pior QDV ao nível da Dor Corporal (indicando um nível maior de dor) do que a população geral, enquanto a Distrofia Miotónica (tipo 1) não diferiu da população geral nesse domínio (Tieleman et al., 2010).

Tieleman et al. (2010) refere ainda a existência de uma correlação positiva entre a idade de início da doença e Dor Corporal, indicando mais dor nos pacientes cujos sintomas surgiram numa idade mais jovem e menos dor em pacientes cujos sintomas surgiram numa idade mais avançada.

Embora as doenças neuromusculares apresentem valores baixos nas escalas de saúde física, os valores de saúde mental permanecem elevados. A alta pontuação em saúde mental em doenças crónicas tem sido explicada pelo facto de que as limitações nas actividades de vida diária vão-se desenvolvendo progressivamente, o que vai permitir aos pacientes uma melhor adaptação e ajuste das suas expectativas, proporcionando uma melhor QDV (Meola et al., 1999; 2003).

De acordo com Miró et al. (2009), a Distrofia Miotónica (tipo 1) e a Distrofia Facio-Escapulo-Humeral são a segunda e a terceira forma de distrofia muscular mais comum após a Distrofia Muscular de Duchenne. Segundo o mesmo autor, estes tipos de doenças neuromusculares apresentam uma incapacidade significativa e dor crónica.

Antonini, et al. (2006) realizaram um estudo com 20 pacientes com Distrofia Miotónica (tipo1) com o objectivo de analisar a relação entre QDVRS e factores emocionais e neuropsicológicos. Responderam ao Sf-36, a uma bateria neuropsicológica e testes de

funcionamento emocional. Verificaram que os pacientes apresentavam défice significativo no raciocínio visual, espacial e abstracto, memória visual e espacial e aspectos relacionados com a “atenção”. Na avaliação emocional apresentaram valores elevados de ansiedade e depressão. Segundo os mesmos autores, as áreas de saúde física e mental do Sf-36 apresentaram-se inversamente correlacionadas com as variáveis idade, duração e grau de doença, sintomas de depressão e de ansiedade.

Outra doença neuromuscular que tem suscitado interesse por parte de investigadores e profissionais de saúde por se tratar de uma doença neurodegenerativa devastadora é a E.L.A. (Oliveira & Pereira, 2009).

Para muitas pessoas, profissionais e leigos parece evidente que a depressão é uma resposta “normal” para o diagnóstico de doença progressiva e letal, como a E.L.A é nos dias de hoje. A suposição principal é que os sintomas depressivos aumentam à medida que piora a incapacidade física e a morte se aproxima (Rabkin et al., 2005).

Foi realizado um estudo com 80 pacientes com diagnóstico de E.L.A com objectivo de determinar a prevalência de sintomas depressivos (considerando-se os critérios propostos pelo DSM-IV) em pacientes cuja esperança média de vida fosse inferior a 6 meses e também, verificar se os transtornos e os sintomas depressivos aumentam ou diminuem à medida que a morte se aproxima (Rabkin et al., 2005). Os autores concluíram que a prevalência de depressão em pacientes com E.L.A é claramente maior do que a relatada pela população em geral. Concluíram também que os doentes em estado avançado da doença apresentam maior probabilidade de ficarem deprimidos do que os adultos clinicamente saudáveis, mas que a depressão afecta apenas um pequeno conjunto de doentes cuja esperança de vida era igual ou inferior a 6 meses. Os sintomas depressivos transitórios podem ocorrer, no entanto, o risco de depressão não aumenta necessariamente com a aproximação da morte (Rabkin et al., 2005).

Os problemas respiratórios que aparecem na adolescência causam insuficiência respiratória e podem levar à morte caso os pacientes não usem suporte respiratório (Lindsay & Bone, 2004).

Kohler et al. (2005) propuseram-se investigar a QDV em relação à deficiência física, função pulmonar e necessidade de ventilação assistida na Distrofia Muscular de Duchenne. Selecionaram 33 pacientes, com idades entre os 8 e os 33 anos. Utilizaram vários instrumentos para avaliação da deficiência física e da função pulmonar, tendo avaliado a QDV através do SF-36.

Kohler et al. (2005) concluíram que, apesar da sua deficiência física, os pacientes percebem a sua QDV como alta, embora estejam conscientes das grandes limitações que a doença lhes causa. Com exceção dos domínios relacionados à perda de força muscular, a QDV dos doentes com Distrofia Muscular de Duchenne é independente do grau de deficiência física e de deficiência respiratória.

Concordando com estes resultados, Rahbeck et al. (2005), num estudo sobre a QDV de 65 adultos com distrofia muscular de Duchenne (com idades entre os 18 e 42 anos) e com uso de ventilação mecânica afirmam que os doentes descrevem a sua QDV como excelente, não apresentando preocupações com o futuro nem com a sua doença. No entanto mencionaram como aspectos negativos da doença a falta de vida amorosa e sexual.

É, pois, possível que as pessoas com deficiência física vivam com QDV apesar de não haver possibilidade de cura e recuperação.

A Miastenia Gravis, é outra doença neuromuscular, que produz incapacidade a longo prazo e pode causar fraqueza ocular ou generalizada e até mesmo insuficiência respiratória (Leonardi et al., (2009).

Leonardi et al. (2009) realizaram um estudo com o objectivo de perceber a relação entre a QDVRS e a incapacidade causada pela Miastenia Gravis num grupo de 102 doentes, com idade média de 47,2 anos. Administraram o SF-36 para avaliar a QDV e compararam os resultados com os valores normativos italianos. No final, chegaram à conclusão que as limitações dos pacientes estão estritamente relacionadas com a gravidade e progressão da doença. Apesar de os resultados mostrarem um decréscimo para os aspectos físicos e mentais da QDVRS, os primeiros são previsíveis em função das limitações causadas pela própria doença, mas menos evidentes são os aspectos mentais, que, para os autores, poderão estar relacionados com a participação na sociedade e no convívio com as pessoas.

De acordo com um estudo Tailandês, realizado por Kulkantrakorn, Sawanyawisuth e Tiamkao (2010), em que foi também avaliada a QDV em pacientes com Miastenia Gravis, conclui-se que a frequência dos sintomas poderá ser o principal factor que diminui a QDV nos domínios físicos e mentais. Os autores referem, ainda, que os sintomas da doença poderão ter um grande impacto sobre a funcionalidade física e emocional, e que aparentemente estão relacionados com a cultura e o status sócio-económico dos doentes.

Em síntese, e concordando com Darabas et al. (2009), os portadores de doenças progressivas, como as doenças neuromusculares, tendem a uma diminuição da funcionalidade e QDV com o passar dos anos. Por desenvolverem degeneração muscular progressiva, seguida de fraqueza muscular global e limitações incapacitantes, a diminuição da QDV é frequente, no entanto vários estudos comprovaram que, independentemente de todas as limitações causadas pelas doenças neuromusculares, os doentes percebem a sua QDV como excelente.

Capítulo III -Estudo Empírico

3.1 Pertinência do Estudo

As doenças neuromusculares carregam consigo consequências a vários níveis: físico, psicológico e social, que podem afectar o próprio indivíduo portador da doença bem como a sua família, chegando muitas das vezes a colocar em causa a sua integridade como ser bio-psico-social (Branco et al., 2010).

Em Portugal, muito se tem estudado sobre a QDV em diversas patologias, mas muito se falta investigar no âmbito das doenças neuromusculares. A principal fonte de motivação e interesse para a realização deste estudo foi o facto da Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares não possuir dados objectivos sobre a QDV dos doentes. Estes dados permitirão fundamentar de forma mais coerente o planeamento de projectos e sua candidatura a financiamentos por várias entidades oficiais tais como por exemplo a Direcção Geral de Saúde, Instituto de Segurança Social, Instituto Nacional para a Reabilitação entre outros.

O presente estudo é de natureza exploratória, observacional e transversal, e pretende contribuir para uma maior compreensão desta problemática.

3.2 Objectivos e Variáveis em Estudo

Tendo em consideração a revisão bibliográfica efectuada e os motivos acima descritos, o presente estudo tem como principal objectivo avaliar a percepção da QDV em indivíduos portadores de doenças neuromusculares.

Foram considerados os seguintes objectivos específicos:

1. Descrever a QDV dos doentes neuromusculares comparando-a com os valores normativos da população portuguesa descritos por Ferreira e Santana (2003);

2. Analisar as principais dificuldades sentidas pelos doentes neuromusculares da amostra:
 - Analisar o grau de incapacidade dos doentes neuromusculares da amostra através dos resultados obtidos no IB,
 - Analisar a opção de resposta “muito limitado” à questão: “Será que a sua saúde o/a limita nas suas actividades?”, do SF-36,
 - Analisar as opções de resposta “precisa de ajuda, não consegue, ajuda para tudo, não vai sozinho e às vezes não controla”, a todas as questões do IB,
 - Analisar a questão nº 9 do Questionário Sócio-demográfico e clínico: “Quais as dificuldades que a doença lhe traz?”
 - Analisar a situação profissional dos doentes neuromusculares,
 - Analisar a ocupação dos tempos livres dos doentes neuromusculares
3. Analisar a relação entre QDV e variáveis sócio-demográficas:
 - Analisar se existem diferenças entre indivíduos portadores de doenças neuromusculares de diferentes faixas etárias quanto à sua qualidade de vida,
 - Analisar se existem diferenças entre os dois sexos quanto à qualidade de vida em doentes neuromusculares,
 - Analisar se existem diferenças entre pessoas portadoras de doenças neuromusculares com distintos estados civil quanto à sua qualidade de vida,
 - Analisar se existem diferenças entre pessoas portadoras de doenças neuromusculares com diferentes situações profissionais quanto à sua qualidade de vida,

4. Analisar a relação entre QDV e variáveis clínicas:

- Analisar se existem diferenças entre a idade do aparecimento dos primeiros sintomas quanto à qualidade de vida dos doentes neuromusculares,
- Analisar se existem diferenças entre o tempo de duração da doença quanto à qualidade de vida dos doentes neuromusculares,
- Analisar se existem diferenças entre doentes neuromusculares que precisam de cuidador e doentes neuromusculares que não precisam de cuidador quanto à sua qualidade de vida,
- Analisar se existem diferenças entre doentes neuromusculares que beneficiam de apoio domiciliário e doentes neuromusculares que não beneficiam de apoio domiciliário quanto à sua qualidade de vida,
- Estudar a relação entre qualidade de vida e o grau de incapacidade em portadores de doença neuromuscular.

No presente estudo as variáveis principais foram a QVD e o grau de incapacidade e as variáveis secundárias analisadas foram a idade, o sexo, estado civil, situação profissional, principal cuidador, idade do aparecimento dos primeiros sintomas, idade do diagnóstico da doença, existência de familiares com doença neuromuscular, grau de parentesco e primeiros sintomas.

3.3 MÉTODO

3.3.1. Participantes

Foi estudada uma amostra não probabilística, de conveniência, constituída por 39 indivíduos com diagnóstico de doença neuromuscular, associados da APN, com idades compreendidas entre os 19 e os 70 anos de idade (Quadro 1).

A maioria dos doentes avaliados é do sexo masculino (Quadro2).

Quadro 1-*Distribuição dos doentes neuromusculares quanto à idade*

Idade	n	%
18-30	19	48,8
31-50	10	25,6
51-70	10	25,6
Total (N)	39	100,0

Quadro 2-*Distribuição dos doentes neuromusculares quanto ao sexo*

Sexo	n	%
Feminino	13	33,3
Masculino	26	66,7
Total (N)	39	100

Verifica-se que a maioria dos participantes (74,4%) é solteira (Quadro 3).

Quadro 3- *Distribuição dos doentes neuromusculares quanto ao estado civil*

Estado Civil	n	%
Solteiro(a)	29	74,4
Casado (a)	9	23,1
Divorciado(a)	1	2,6
Total (N)	39	100

De salientar que 76,9% dos doentes neuromusculares inquiridos tem curso profissional ou superior (Quadro 4).

Quadro 4- *Distribuição dos doentes neuromusculares quanto às habilitações literárias*

Habilitações Literárias	n	%
1.º Ciclo (instrução primária)	3	7,7
2.º Ciclo (5.º e 6.º ano)	3	7,7
3.º Ciclo (7.º, 8.º e 9.º ano)	3	7,7
Curso Profissional	7	17,9
Secundário (12.º ano)	9	23,1
Curso Médio	2	5,1
Licenciatura	12	30,8
Total (N)	39	100

No que se refere ao estatuto profissional, 35,9% dos participantes são profissionalmente activos, isto é, são trabalhadores por conta própria ou por conta de outrem, enquanto 41,1% são considerados inactivos profissionalmente (reformados/pensionistas ou desempregados (as)) (Quadro 5).

Quadro 5- *Distribuição dos doentes neuromusculares quanto à profissão*

Profissão	n	%
Estudante	9	23,1
Trabalhador por conta própria	1	2,6
Trabalhador por conta outrem	13	33,3
Reformado/pensionista	15	38,4
Desempregado(a)	1	2,6
Total (N)	39	100

No quadro 6 é descrita a idade de manifestação dos primeiros sintomas das doenças neuromusculares.

Quadro 6- *Distribuição da idade do aparecimento dos primeiros sintomas*

Idade dos primeiros sintomas	n	%
>0-5 Anos	17	43,6
6-10 Anos	12	30,8
11-20 Anos	7	17,9
31-40 Anos	1	2,6
+ 41 Anos	2	5,1
Total (N)	39	100

As doenças neuromusculares começam por manifestar-se principalmente na primeira infância (74,4%) e a maior parte dos doentes neuromusculares convive com a doença há 11 ou mais anos (Quadro 7).

Quadro 7- *Tempo de duração da doença neuromuscular*

Tempo de duração	n	%
≤ 5 anos	1	2,6
>5 e ≤ 10 anos	12	30,8
>10 e ≤ 20 anos	10	25,6
>20 e ≤ 30 anos	9	23,1
>30	7	17,9
Total (N)	39	100

3.3.2. Material

Para se proceder à recolha dos dados da amostra, foram administrados os seguintes instrumentos: Questionário sócio-demográfico (Anexo I), SF-36 V2.0, (Anexo II) e Índice de Barthel (Anexo III).

O **Questionário Sócio-Demográfico** construído especificamente para este estudo é constituído por duas partes: uma primeira que contém informações relativas à idade, sexo, estado civil, escolaridade, profissão, situação profissional e agregado familiar; e uma segunda relativa aos aspectos clínicos: idade dos primeiros sintomas, identificação dos primeiros sintomas, idade do diagnóstico, duração da doença e dificuldades sentidas.

O **SF-36** é um dos instrumentos mais utilizados para avaliar a QDV, ainda que se trate de um instrumento de Percepção de Saúde. Neste estudo administrou-se a versão 2.0, e a adaptação cultural e validação foi realizada por Ferreira (2000).

O questionário contém 36 itens que, depois de agrupados, se distribuem por oito dimensões do estado de saúde e detecta tanto os aspectos positivos da saúde, como os negativos (Ferreira & Santana, 2003, p.15). Este instrumento permite medir oito principais dimensões em saúde (Ferreira & Santana, 2003):

Escala de função física (FF) - destina-se a medir o impacto na QDV das limitações físicas, sejam elas em situações como tomar banho ou vestir-se sozinho/a, praticar desportos mais exigentes fisicamente ou mesmo carregar os sacos das compras, ajoelhar-se ou andar uma determinada distância;

Escalas de desempenho - medem o impacto das limitações em saúde devidas a problemas físicos (DF) ou a problemas emocionais (DE), ao tipo e à quantidade do trabalho realizado, à necessidade de reduzir o trabalho ou à dificuldade em o realizar;

Escalas para a dor (DR) - representam não apenas a intensidade e o desconforto causados pela dor, como também de que modo é que esta interfere com o trabalho normal;

Escala saúde em geral (SG) - mede a percepção holística da saúde, englobando a saúde actual, a resistência à doença e o aspecto saudável;

Escala de vitalidade (VT) - inclui os níveis de energia e de fadiga;

Escala de função social (FS) - capta a quantidade e a qualidade das actividades sociais e o impacto dos problemas físicos e emocionais nestas actividades;

Escala de saúde mental (SM) - inclui os conceitos de ansiedade, de depressão, de perda de controlo comportamental ou emocional e de bem-estar psicológico.

Estas 8 dimensões podem ser agrupadas em duas componentes: Saúde física (FF, DF, DR e SG) e Saúde mental (VT, DE, FS e SM). O SF-36 contempla ainda uma escala de transição em saúde que pretende medir a quantidade de mudança em geral na saúde, pontuada de 1 (muito melhor) a 5 (muito pior).

Os seus resultados são apresentados por valores que oscilam entre 0 e 100. Para cada subescala quanto mais elevado for o valor obtido, melhor a QDV na dimensão observada.

A análise da versão portuguesa do Sf-36 conduziu a valores satisfatórios de consistência interna. Em relação aos valores de fidelidade encontrados para as escalas do instrumento, constatou-se que a média dos coeficientes de fidelidade igualam ou excedem 0,80, com excepção do funcionamento social, em que é de 0,76 (Ferreira, 2000). Em relação à Validade do Sf-36, Ferreira (2000) refere que o instrumento apresenta uma validade de conteúdo e construto adequada, assegurando, assim, que o questionário mede objectivamente aquilo a que se propõe. A validade foi testada pelo autor tendo em conta um estudo longitudinal de acompanhamento de 930 grávidas. Ferreira (1998) recorreu à análise das diferenças entre as correlações de cada item com a sua escala e as correlações do mesmo item com outras escalas e concluiu que quase todas as correlações entre cada item e a sua escala igualam ou excedem 0,40, o que reforça a validade do instrumento.

No presente estudo, no que se refere às qualidades psicométricas, a consistência interna do SF-36 foi avaliada através do coeficiente de alfa de Cronbach. Verificou-se um alfa de Cronbach de 0,71, podendo por isso ser considerado como um instrumento com boa fidelidade. Procedeu-se, também, à análise do alfa de Cronbach das sub-escalas do Sf-36, constatando-se que apresentam uma fidelidade aceitável (Quadro 8).

Quadro 8-Valor de Alfa de Cronbach para as sub-escalas do SF-36 no presente estudo

Dimensão	Alfa de Chronbach	Nº de itens
Função Física	0,756	10
Desempenho Físico	0,693	4
Dor Corporal	0,739	2
Saúde Geral	0,653	5
Vitalidade	0,644	4
Função Social	0,649	2
Desempenho Emocional	0,632	3
Saúde Mental	0,651	5

O **Índice de Barthel** foi construído por Mahoney e Barthel, em 1965, para avaliar a incapacidade dos pacientes com doenças crónicas, nas suas actividades de vida diária.

Foi adoptada no presente estudo a versão adaptada para Portugal por Araújo, Ribeiro, Oliveira, e Pinto, (2007).

O Índice de Barthel é um instrumento que avalia o grau de incapacidade do indivíduo para a realização das Actividades de Vida Diária, sendo composto por 10 sub-escalas (higiene pessoal, vestir-se, evacuar, urinar, ir à casa de banho, alimentar-se, deslocações, mobilidade, escadas e tomar banho) (Araújo et al., 2007).

O IB permite classificar os indivíduos em: totalmente dependentes (menos de 8 pontos), com incapacidade grave (de 9 a 12 pontos), com incapacidade moderada (de 13 a 19 pontos) e independentes (20 pontos) (Martins, Ribeiro & Garret, 2003).

Segundo Araújo et al. (2007) este instrumento apresenta uma boa fidelidade e consistência interna, já que obtiveram um coeficiente de alfa de Cronbach de 0,96. Na amostra estudada, em relação às qualidades psicométricas, constatou-se que a consistência interna do IB apresenta um índice de 0,90, podendo por isso ser considerado como um

instrumento com boa fidelidade. Tal resultado pode ser verificado, também, para cada uma das subescalas das actividades de vida diária que apresentam com valor mínimo para o alfa de Cronbach de 0,87 e máximo de 0,91 (Quadro 9).

Quadro 9-Valor de Alfa de Cronbach para o IB no presente estudo

AVD's	Alfa de Chronbach	Nº de itens
Higiene Pessoal	0,888	2
Tomar Banho	0,889	2
Vestir-se	0,884	3
Alimentar-se	0,895	4
Levantar-se	0,878	4
Subir e descer	0,882	3
Andar /Deslocar-se	0,885	4
Controlo intestinal	0,912	3
Controlo urinário	0,911	3
Ir ao WC	0,885	3

3.3.3. Procedimento

Numa primeira fase solicitou-se autorização à Comissão de Ética da Universidade Fernando Pessoa (anexo IV) para a realização do estudo, bem como a autorização aos autores para a utilização dos instrumentos. A selecção dos instrumentos foi determinada por questões teóricas, mas também pelo facto de ambos – o Sf-36 e o Índice de Barthel – serem instrumentos já em uso pela APN.

Posteriormente, solicitou-se pessoalmente e através de uma carta formal, autorização à Presidente da Direcção da APN para a realização deste estudo com os associados da mesma (portadores de doenças neuromusculares).

Foram definidos os seguintes critérios de selecção dos participantes, a partir dos quais foi elaborada uma lista dos doentes neuromusculares a serem contactados através de e-mail ou carta explicativa do estudo: os doentes neuromusculares sócios da APN, com idade superior a 18 anos, que aceitassem participar no estudo, dando o seu consentimento informado (anexo V).

Inicialmente, optou-se pelo envio de e-mail a todos os doentes que usavam esse tipo de contacto. Nos e-mails, a investigadora explicou o objectivo do estudo e o carácter voluntário da participação na investigação. Garantiu, também, o anonimato e confidencialidade dos dados obtidos, e que, a haver divulgação dos resultados à comunidade científica e à própria APN, nunca seriam divulgados os resultados nominais, mas apenas resultados relativos ao grupo. Face à fraca adesão dos contactados, a investigadora realizou um contacto telefónico para sensibilizar os doentes para a importância da sua participação e para esclarecer quaisquer dúvidas sobre essa participação. Percebeu-se a dificuldade dos doentes no preenchimento dos questionários. Além da extensão destes, foram, sem dúvida, a falta de força muscular nos membros superiores e o próprio cansaço ao escrever no computador, as principais causas da falta de colaboração. Perante isto, a opção foi seleccionar os doentes mais próximos (num raio de 30 Kms da Associação) e proceder a uma visita domiciliária, sempre que os doentes o permitissem.

A administração dos instrumentos foi realizada, após obtenção por escrito dos participantes

Os dados foram analisados através do programa SPSS, (Statistical Package For de the Social Sciences), versão 19.0.

Para analisar e comparar alguns valores obtidos, recorreu-se aos valores normativos determinados por Ferreira e Santana (2003). Estes valores foram obtidos através de um estudo realizado com uma amostra de 2459 indivíduos portugueses saudáveis com idades compreendidas entre os 18 e os 64 anos de idade, recolhida em entrevistas ao longo de oito meses em 1999.

Capítulo IV - RESULTADOS

5.1 Qualidade de vida dos doentes neuromusculares da amostra

1. Descrever a qualidade de vida dos doentes neuromusculares comparando-a com os valores normativos da população portuguesa descritos por Ferreira e Santana (2003);

O quadro 10 apresenta a comparação dos da amostra total do nosso estudo em todas as dimensões de QDV com os valores normativos obtidos por Ferreira e Santana (2003).

Quadro 10- *Comparação dos valores das dimensões entre a amostra e o estudo realizado por Ferreira e Santana (2003)*

Dimensões	Nosso estudo N=39		Ferreira e Santana (2003) N=2459	
	M	DP	M	DP
Função Física	11,03	22,4	75,27	26,74
Desempenho Físico	40,48	42,4	71,21	25,78
Dor Corporal	66,23	20,0	63,34	24,90
Saúde Geral	37,28	23,3	55,83	18,80
Vitalidade	46,38	20,6	58,43	25,61
Função Social	57,47	29,8	74,95	22,80
Desempenho Emocional	54,70	45,6	73,56	24,59
Saúde Mental	64,00	21,2	64,04	22,84

No nosso estudo a Função Física é a dimensão que apresenta valor mais baixo. Salienta-se que, em todos os itens desta dimensão a opção de resposta “muito limitado” foi a que obteve valores mais elevados (Quadro 14). Seguem-se as dimensões de Saúde Geral, Desempenho Físico e Vitalidade que também apresentam valores inferiores à média, demonstrando que as doenças neuromusculares, afectam de alguma forma a Saúde em Geral, o Desempenho Físico e a Vitalidade dos portadores das mesmas. Os valores mais elevados de QDV observam-se nos domínios de Dor Corporal e Saúde Mental. Comparando com os valores obtidos por Ferreira e Santana (2003), estes são superiores em todas as dimensões da QDV com excepção da Dor Corporal, que é superior nos doentes neuromusculares.

5.2 Principais dificuldades sentidas pelos doentes neuromusculares da amostra

5.2.1. Análise do grau de incapacidade dos doentes neuromusculares da amostra através dos resultados obtidos no IB

Ao analisarmos o grau de incapacidade dos doentes neuromusculares da nossa amostra verificamos que 64,1% são totalmente dependentes (Quadro 11).

Quadro 11-Grau de incapacidade dos elementos da amostra

	n	%
Totalmente Dependente	25	64,1
Incapacidade Grave	7	17,9
Incapacidade Moderada	5	12,8
Independente	2	5,1

5.2.2. Análise da opção de resposta “muito limitado” à questão: “Será que a sua saúde o/a limita nas suas actividades?”, do SF-36 e análise das opções de resposta “precisa de ajuda, não consegue, ajuda para tudo, não vai sozinho e às vezes não controla” a todas as questões do IB

Para verificarmos até que ponto o grau de incapacidade descrito afecta as actividades de vida da nossa amostra, a autora tomou a liberdade de analisar a resposta “muito limitado” à questão nº 3 do SF-36: “Será que a sua saúde o/a limita nas suas actividades? Se sim, quanto?” (Quadro 12) e também analisar os valores totais em todas as escalas do IB com opção de resposta “Precisa de ajuda” e “não consegue” (Quadro 13).

Quadro 12- *Distribuição da resposta "muito limitado" à questão nº 3 do SF-36: "Será que a sua saúde o/a limita nas suas actividades? Se sim, quanto?"*

Muito Limitado	n	%
a. Actividades violentas	36	92,3
b. Actividades moderada	35	89,7
c. Levantar/carregar compras	31	79,5
d. Subir vários lanços escadas	35	89,7
e. Subir um lanço de escada	32	82,1
f. Inclinar, ajoelhar ou abaixar	34	87,2
g. Andar mais de 1 km	34	87,2
h. Andar vários quarteirões	33	84,6
i. Andar um quarteirão	31	79,5
j. Tomar banho ou vestir-se sozinho	25	64,1

Quadro 13- *Distribuição de todas as respostas do IB*

	n	%
1. Fazer higiene (Precisa de ajuda)	27	69,2
2. Tomar Banho (Não consegue)	32	82,1
3. Vestir-se (Ajuda para tudo)	21	53,8
4. Alimentar-se (Não consegue + precisa de ajuda)	28	71,8
5. Levantar-se da cama (Não consegue)	21	53,8
6. Subir e descer escadas (Não consegue)	32	82,1
7. Andar ou marchar (Não consegue)	29	74,4
8. Controlo função intestinal (às vezes não controla)	6	15,4
9. Controlo função urinária (às vezes não controla)	6	15,4
10. Ir ao W.C (Não vai sozinho + precisa de ajuda)	35	89,8

Podemos concluir que são frequentes e inúmeras as limitações causadas pelas doenças neuromusculares, e que, condicionam as actividades de vida diária dos seus portadores.

5.2.3. Análise da questão nº 9 do Questionário Sócio-demográfico e clínico: “Quais as dificuldades que a doença lhe traz?”

A maioria dos participantes do estudo referiu a mobilidade como uma dificuldade causada por estas doenças, seguindo-se a dependência para as actividades de vida diária e, por fim, a dificuldade de acesso a bens e serviços (Quadro 14).

Quadro 14-*Principais dificuldades sentidas pelos doentes neuromusculares avaliados*

Principais dificuldades	n	%
Dependência de terceiros nas actividades de vida diária	36	92,3
Mobilidade	39	100
Acesso a bens e serviços	22	56,4

Verificou-se que 87,2% dos doentes neuromusculares avaliados afirmam ter necessidade de um cuidador, sendo este essencialmente um membro da família, na maioria dos casos um dos progenitores, que se dedica a tempo inteiro ao apoio do doente (Mãe e/ou Pai – 69,2%).

Apesar de todas as dificuldades sentidas, apenas 12,8% da amostra beneficia de apoio domiciliário.

Verifica-se, também, que, a maior parte dos participantes não tem familiares a quem tenha sido diagnosticada doença neuromuscular (64,1%), no entanto, verifica-se que, aqueles que referem ter familiares no mesmo agregado, esses familiares são irmãos (20,5%).

5.2.4. Análise da situação profissional dos doentes neuromusculares

No entanto, e apesar da grande dependência dos participantes, 56,4% tem uma ocupação activa (são estudantes ou trabalhadores), ainda que 43,6% dos doentes estejam inactivos (desempregados, e pensionistas) (Quadro 15).

Quadro 15 *Distribuição das profissões/situação profissional dos doentes da amostra*

Profissões	n	%
Estudante	9	23,1
Trabalhador	13	33,3
Desempregado(a)	1	2,6
Reformado	9	23,1
Pensionista (por invalidez)	7	17,9

5.2.5. Análise da ocupação dos tempos livres dos doentes neuromusculares

No que diz respeito à ocupação dos tempos livres, as actividades preferidas por estes doentes são actividades que não implicam sair de sua casa, como é o caso de ver televisão e jogar computador (Quadro 16).

Quadro 16- *Distribuição da ocupação dos tempos livres dos doentes neuromusculares*

Tempos livres	n	%
Ir ao cinema	18	46,2
Ir ao café	14	35,9
Ler	18	46,2
Ouvir música	21	53,8
Passear	10	25,6
Jogar/ estar no computador	25	64,1
Ver TV	24	61,5
Praticar Desporto	2	5,1

5.3 Relação entre QDV e variáveis sócio-demográficas

De forma a verificar se os resultados da percepção da QDV dos doentes neuromusculares variam mediante as características sócio-demográficas dos participantes, realizou-se a comparação dos resultados tendo por base as variáveis idade, sexo, estado civil e situação profissional (Quadros 17, 18, 19 e 20, respectivamente).

Quadro 17- *QDV dos doentes neuromusculares/ faixas etárias*

Faixas etárias					
Dimensões (%)	18-30 n=19	31-50 n=10	51-70 n=10	F	p
Dimensão Física	40,56	37,53	37,33	0,82	0,45
Função Física	13,42	14,00	3,50	0,75	0,48
Desempenho Físico	52,63	42,50	15,00	2,85	0,07
Dor Corporal	67,95	53,70	75,50	3,53	0,04
Saúde Geral	39,11	33,30	37,40	0,20	0,82
Dimensão Mental	49,47	42,50	40,70	2,88	0,47
Vitalidade	50,00	40,00	45,50	0,77	0,46
Função Social	63,16	55,00	48,75	0,80	0,12
Desempenho Emocional	70,18	40,00	40,00	2,28	0,01
Saúde Mental	73,68	59,60	50,00	5,37	0,07

Quando comparados os participantes de diferentes faixas etárias, verificou-se existirem diferenças estatisticamente significativas em relação à Dor Corporal e ao Desempenho Emocional, sendo que, em relação à Dor Corporal são os indivíduos mais

velhos que apresentam menor QDV, enquanto no Desempenho Emocional são os indivíduos mais novos que apresentam melhor QDV.

Para verificar a existência de diferenças entre os dois sexos quanto às dimensões da QDV, aplicou-se o teste Mann-Whitney (Quadro 18)

Quadro 18- *QDV dos doentes neuromusculares/ sexo*

Dimensões (%)	Feminino		Masculino		<i>p</i>
	n=13		n=26		
	M	DP	M	DP	
Dimensão Física	37,14	7,01	39,87	7,86	0,27
Função Física	10,00	26,85	11,54	20,38	0,18
Desempenho Físico	42,31	42,55	39,42	43,11	0,86
Dor Corporal	61,69	20,82	68,50	19,54	0,26
Saúde Geral	30,23	21,17	40,65	23,91	0,23
Dimensão Mental	44,85	9,46	45,73	11,70	0,86
Vitalidade	43,46	17,72	47,69	22,15	0,58
Função Social	50,00	31,46	61,06	28,79	0,40
Desempenho Emocional	48,72	46,38	57,69	45,76	0,54
Saúde Mental	67,38	17,88	62,31	22,86	0,39

No quadro 18, pode verificar-se que não existem diferenças estatisticamente significativas entre os dois sexos quanto às distintas dimensões da QDV.

Para analisar se existem diferenças entre pessoas com diferentes estados civis (Quadro 19), e com situações profissionais diferentes (Quadro 20) quanto à QDV dos doentes neuromusculares, aplicou-se o teste one-way ANOVA.

Quadro 19-QDV dos doentes neuromusculares / estado civil

	Solteiro		Casado		F	p
	n=29		n=9			
Dimensões (%)	M	DP	M	DP		
Dimensão Física	39,21	7,83	37,63	7,46	0,32	0,73
Função Física	10,34	19,82	13,89	31,50	0,12	0,89
Desempenho Físico	41,38	42,40	38,89	46,96	0,08	0,93
Dor Corporal	66,10	21,19	68,33	16,96	0,33	0,72
Saúde Geral	38,86	23,99	27,33	15,68	2,53	0,09
Dimensão Mental	45,17	10,59	44,78	12,09	0,79	0,46
Vitalidade	45,52	19,24	45,56	24,93	0,99	0,38
Função Social	59,05	27,32	47,22	35,23	1,65	0,21
Desempenho Emocional	52,87	45,88	55,56	47,14	0,51	0,61
Saúde Mental	63,31	21,96	64,89	20,76	0,18	0,84

Quadro 20-QDV dos doentes neuromusculares/ situação profissional

	Estudante n=9		Trabalhador por Conta de Outrem n=12		Reformado/ Pensionista n=16			
Dimensões (%)	M	DP	M	DP	M	DP	F	p
Dimensão Física	35,65	4,70	40,65	10,70	38,98	6,17	0,82	0,52
Função Física	6,11	10,54	17,08	28,56	10,31	23,63	0,39	0,82
Desempenho Físico	22,22	34,10	54,17	42,42	39,07	43,75	1,54	0,21
Dor Corporal	65,22	25,37	67,67	20,94	64,87	18,29	0,09	1,00
Saúde Geral	30,11	22,07	36,50	27,53	38,37	20,61	0,92	0,47
Dimensão Mental	45,44	11,87	46,50	9,38	44,19	11,05	1,25	0,31
Vitalidade	44,44	20,68	47,92	19,00	44,37	21,67	1,03	0,41
Função Social	59,72	27,80	61,46	26,36	52,34	33,00	0,99	0,43
Desempenho Emocional	55,55	44,10	69,44	45,96	43,75	45,08	1,17	0,34
Saúde Mental	64,44	24,04	63,67	23,04	63,75	18,79	0,74	0,57

Não se verificaram diferenças estatisticamente relativamente ao estado civil e à situação profissional da nossa amostra.

5.4 Relação entre QDV e variáveis clínicas

Para analisarmos a percepção que os doentes neuromusculares da amostra têm da sua saúde, apresentamos a distribuição das respostas do SF-36, à questão nº 1: “*Em geral a sua saúde é?*” (Quadro 21).

Quadro 21-Distribuição das respostas do Sf-36 à questão: “*Em geral a sua saúde é?*”

	n	%
Fraca	9	23,1
Razoável	12	30,7
Boa	11	28,2
Muito Boa	4	10,3
Ótima	3	7,7
Total	39	100,0

Como se pode verificar a maioria dos doentes avaliados avalia a sua saúde como sendo fraca ou razoável (53,8%).

Para verificar a relação entre a QDV dos doentes neuromusculares e as características clínicas dos participantes, realizou-se a comparação dos resultados tendo por base as variáveis: idade dos primeiros sintomas, tempo de duração da doença, necessidade de cuidador, beneficia de apoio domiciliário e grau de incapacidade (Quadros 22, 23, 24, 25 e 26, respectivamente).

No que diz respeito à idade do aparecimento dos primeiros sintomas, não se verificam diferenças significativas entre os doentes quanto à QDV (Quadro 22).

Quadro 22-QDV dos doentes neuromusculares/ idade dos primeiros sintomas

Dimensões (%)	>0-5 Anos n=17	6-10 Anos n=12	11-20 Anos n=7	Mais de 41 Anos n=2	F	p
Dimensão Física	36,76	39,22	42,29	42,05	0,85	0,50
Função Física	7,06	7,50	27,14	2,50	1,33	0,28
Desempenho Físico	38,24	43,75	25,00	62,50	0,88	0,49
Dor Corporal	64,12	71,83	66,57	51,50	0,54	0,71
Saúde Geral	31,18	38,92	41,00	64,50	1,04	0,40
Dimensão Mental	46,41	42,92	44,00	56,50	0,73	0,58
Vitalidade	46,76	41,67	49,29	62,50	0,49	0,74
Função Social	58,09	57,29	44,64	93,75	1,09	0,38
Desempenho Emocional	58,82	44,44	47,62	100,00	0,72	0,59
Saúde Mental	67,06	58,67	60,57	78,00	0,55	0,70

Recorremos ao teste one-way ANOVA para verificar se existem diferenças estatisticamente significativas entre doentes com distintos períodos de duração da doença (Quadro 23) e entre doentes com e sem necessidade de cuidador quanto à sua QDV (Quadro 24), tendo-se verificado que não existem diferenças significativas entre esses grupos.

Quadro 23-QDV dos doentes neuromusculares/ tempo de duração da doença

Duração da doença (em anos)										
Dimensões (%)	>5≤10 n=12		>10≤20 n=10		>20≤30 n=9		≥31 n=7		F	p
	M	DP	M	DP	M	DP	M	DP		
Dimensão Física	41,39	10,45	39,60	5,05	34,80	6,12	38,56	5,98	1,10	0,37
Função Física	21,25	34,58	12,50	18,45	2,22	5,07	3,57	6,27	1,22	0,32
Desempenho Físico	37,50	40,60	32,50	39,17	44,44	52,70	53,57	44,32	0,30	0,88
Dor Corporal	64,75	20,82	69,40	20,63	66,44	21,28	66,14	20,64	0,21	0,93
Saúde Geral	39,58	24,52	39,30	16,95	24,67	24,13	40,43	24,42	1,55	0,21
Dimensão Mental	45,00	8,53	44,60	10,11	46,22	12,58	44,43	14,78	0,41	0,80
Vitalidade	45,42	14,69	42,50	18,90	46,67	23,31	48,57	29,54	0,57	0,69
Função Social	62,50	30,62	66,25	19,59	41,67	37,50	50,00	22,82	1,67	0,18
Desempenho Emocional	58,33	47,40	43,33	44,58	55,56	52,70	57,14	41,78	0,40	0,81
Saúde Mental	61,33	18,63	62,00	17,41	71,56	24,28	60,00	28,75	0,47	0,76

Quadro 24-QDV dos doentes neuromusculares /necessidade de cuidador

Precisa de cuidador?					
	Sim n=34		Não n=5		
Dimensões (%)	M	DP	M	DP	p
Dimensão Física	38,35	6,89	43,08	11,56	0,45
Função Física	9,41	19,80	22,00	36,84	0,72
Desempenho Físico	39,71	42,69	45,00	44,72	0,88
Dor Corporal	65,79	19,68	69,20	24,02	0,58
Saúde Geral	36,06	22,37	44,80	30,71	0,61
Dimensão Mental	45,88	10,27	42,40	15,58	0,60
Vitalidade	46,91	19,42	42,00	30,12	0,93
Função Social	56,25	28,08	65,00	42,76	0,42
Desempenho Emocional	50,98	45,12	80,00	44,72	0,19
Saúde Mental	66,12	20,19	49,60	24,92	0,11

Não existem diferenças estatisticamente significativas entre pessoas que usufruem e as que não usufruem de apoio domiciliário quanto à QDV (Quadro 25).

Quadro25-QDV dos doentes neuromusculares/ beneficia de apoio domiciliário

	Sim		Não		<i>p</i>
	<i>n</i> =5		<i>n</i> =34		
Dimensões (%)	M	DP	M	DP	
Dimensão Física	37,04	3,73	39,24	8,02	0,92
Função Física	8,00	5,70	11,47	23,92	0,18
Desempenho Físico	30,00	41,08	41,91	42,96	0,71
Dor Corporal	64,80	25,36	66,44	19,51	0,85
Saúde Geral	33,80	18,91	37,68	24,07	0,75
Dimensão Mental	42,20	12,03	45,91	10,82	0,45
Vitalidade	39,00	19,81	47,35	20,83	0,32
Função Social	60,00	10,46	56,99	31,71	0,93
Desempenho Emocional	46,67	38,01	55,88	46,94	0,68
Saúde Mental	56,80	27,63	65,06	20,43	0,42

Não existem diferenças estatisticamente significativas em doentes com diferentes graus de incapacidade quanto à QDV (Quadro 26).

Quadro 26-QDV dos doentes neuromusculares /grau de incapacidade

Dimensões (%)	Totalmente Dependente n= 25		Incapacidade Grave n=7		Incapacidade Moderada n=5		Independente n=2		F	p
	M	DP	M	DP	M	DP	M	DP		
Dimensão Física	39,25	8,04	36,51	5,92	39,96	8,47	41,30	9,48	0,81	0,81
Função Física	9,40	20,58	0,71	1,89	26,00	35,25	30,00	35,36	1,89	0,15
Desemp. Físico	45,00	44,49	42,86	47,25	20,00	32,60	25,00	0,00	0,56	0,65
Dor Corporal	63,88	19,90	76,86	18,68	59,20	21,15	76,00	19,80	1,16	0,34
Saúde Geral	40,32	25,04	29,86	22,33	35,20	21,14	28,50	2,12	0,47	0,71
Dimensão Mental	45,48	10,45	45,71	15,46	47,80	8,64	38,00	2,83	0,37	0,77
Vitalidade	46,6	18,13	47,14	32,90	52,00	13,04	25,00	7,07	0,87	0,49
Função Social	57,5	31,87	44,64	32,16	72,50	13,69	62,50	0,00	1,10	0,47
Desemp.Emocional	56,00	43,80	57,14	53,45	66,67	47,14	0,00	0,00	0,18	0,36
Saúde Mental	63,84	21,37	68,00	23,89	62,40	24,75	56,00	5,66	0,33	0,91

No capítulo seguinte, serão discutidos os resultados à luz de outros dados científicos e também, face à experiência da autora na convivência com os doentes neuromusculares.

Capítulo V – DISCUSSÃO

As doenças neuromusculares são consideradas doenças crónicas e incuráveis, tendo por isso um grande impacto na QDV, uma vez que o portador assiste a um progressivo agravamento dos sintomas e, conseqüentemente comprometimento do seu estado de saúde.

Com o presente estudo pretendeu-se analisar a QDV dos doentes neuromusculares, bem como compreender as limitações e conseqüências causadas pela própria doença neuromuscular.

Em relação ao primeiro objectivo que pretende descrever a QDV dos doentes neuromusculares que aceitaram participar no estudo, comparando-a com os valores normativos da população portuguesa comprovou-se que é relativamente à Função Física que os doentes apresentam pior QDV, reforçando a ideia de que estes doentes se encontram bastante limitados fisicamente apresentando grandes dificuldades na realização das actividades diárias, incluindo tomar banho ou vestir-se. Comparando com os dados normativos disponibilizados por Ferreira e Santana (2003) relativamente à população activa portuguesa não doente, comprova-se também uma discrepância muito grande nas outras dimensões entre população do nosso estudo e a amostra saudável. Na população portuguesa saudável, a dimensão de Função Física é aquela que apresenta valor mais elevado.

Os valores mais elevados do nosso estudo referem-se à Dor Corporal ($M=66,23$) e à Saúde Mental ($M=64,00$). A QDV do nosso estudo, na dimensão Dor Corporal é superior à da população em geral (M Dor Corporal= $63,34$). Estes resultados podem levar-nos a pensar que, para os doentes neuromusculares, a Dor Corporal não seja um sintoma valorizado quando comparado com as perdas progressivas das suas funcionalidades físicas a que os doentes neuromusculares estão constantemente sujeitos.

Sobre a Dor, Engel et al. (2009) referem que a perda de mobilidade, bem como da função física, desempenham clinicamente um papel importante na experiência e processamento da dor nos jovens com doenças neuromusculares. Ainda Abresch et al. (2002) e Hoffman et al. (2005) referem que alguns estudos feitos em pessoas adultas portadoras de doenças neuromusculares apresentam uma percentagem significativa de problemas com a dor e que esta afecta negativamente tanto a capacidade funcional, como a QDV dos mesmos. Ainda Engel et al. (2009) indicam a dor crónica como um sintoma comum para as pessoas com doenças neuromusculares (Engel et al., 2009). Os dados do nosso estudo não corroboram os dados da literatura, o que nos leva a crer que as doenças neuromusculares não causam dor aos seus portadores.

O segundo objectivo prende-se com a análise das dificuldades apresentadas pela nossa amostra.

Ao analisarmos o grau de incapacidade dos doentes avaliados e verificarmos que 64,1% desses doentes são totalmente dependentes, percebemos que a Função Física é uma dimensão severamente ameaçada.

Em relação às principais dificuldades apresentadas pelos doentes, destacou-se a falta de mobilidade, a dependência de terceiros para a realização das actividades de vida diária e também a dificuldade no acesso a bens e serviços. Nesse sentido, é de prever que estes doentes necessitem de um cuidador e também de algum tipo de ajudas técnicas.

Além das dificuldades na realização de actividades de vida diária, os doentes apresentam problemas na área do trabalho ou outras actividades, em consequência da sua saúde física. Os doentes percebem a sua saúde como má e com tendência a piorar, o que, contraria alguns estudos que, relatam a sua QDV como excelente (Rahbek et al., 2005; Kohler et al., 2005; Melo e Moreno-Valdés, 2007). Apenas apontam problemas na área as dificuldades com a qualificação profissional, amor e dor (Grootenhuis et al., 2007).

O facto de os dados terem sido recolhidos em visitas domiciliárias permitiu-nos realizar uma observação mais atenta das dificuldades sentidas e vivenciadas no dia-a-dia dos doentes neuromusculares avaliados. De salientar que, apesar do diagnóstico dos doentes avaliados não serem todos iguais, a maior parte das dificuldades são as mesmas.

A primeira e indiscutível constatação neste estudo sobre os problemas identificados dos doentes neuromusculares foi a grande dependência funcional que estas doenças acarretam consigo ao longo do tempo e a perda continua das funções activas.

A segunda constatação tem que ver com o facto de todas essas dependências serem colmatadas pela presença de um cuidador ou então pelas ajudas técnicas. No entanto, estas ajudas técnicas debatem-se com as condições existentes na habitação, que na sua maioria apresentam grandes problemas, como por exemplo divisões pequenas, elevador estreito, degraus no interior e exterior, entre outros. Este facto é justificativo e causador para um maior isolamento destes doentes, sendo eles obrigados a optarem por actividades caseiras, como é o caso de ver tv, jogar computador, etc.

No entanto, ter boas condições em casa não é suficiente, quando, os maiores obstáculos são encontrados na rua: falta de acessibilidades, barreiras arquitectónicas, e principalmente a ausência de transportes acessíveis (principalmente nos meios rurais).

A juntar a todas estas dificuldades, estes doentes ainda tem que deparar com falta de civismo e sensibilidade e ignorância por parte de inúmeras pessoas.

Como se tudo isto não bastasse, surgem inevitavelmente os problemas de saúde que vão agravando com a progressão de doença, como é o caso de complicações ósseas, cardíacas, respiratórias, entre muitas outras.

O objectivo número três pretende explorar a relação entre QDV e variáveis sócio-demográficas: sexo, idade, estado civil e situação profissional.

Em relação à QVD quando comparados os doentes neuromusculares de diferentes faixas etárias, verificou-se existirem diferenças estatisticamente significativas em relação à Dor Corporal e ao Desempenho Emocional, sendo que, em relação à Dor Corporal são os indivíduos mais velhos que apresentam menor QDV, enquanto no Desempenho Emocional são os indivíduos mais novos que apresentam melhor QDV.

Estes dados vão de encontro os de Ferreira e Santana (2003) que referem que, ao compararem pessoas jovens e pessoas idosas, a dimensão de Desempenho Emocional não se altera. No entanto, é de salientar que os valores das dimensões de Desempenho Físico, Função Social e Saúde Mental tendem a diminuir com a idade, o que é compreensível face às características da própria doença neuromuscular, que vão limitando o doente aumentando-lhe os problemas e dificuldades físicas que por sua vez terão impacto nas actividades sociais e no estado psicológico do doente.

Os primeiros sintomas das doenças neuromusculares começam por se manifestar especialmente na primeira infância, podendo, no entanto, aparecer mais tarde e em qualquer idade. Este facto demonstra que, as doenças neuromusculares genéticas se manifestam mais precocemente que as doenças neuromusculares adquiridas que, por sua vez aparecem maioritariamente na idade adulta (Asem, 2008).

Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas em doentes dos diferentes sexos quanto à QVD Já Grootenhuis et al., (2007) avaliaram o impacto da QDVRS de crianças e adultos com distrofia muscular e concluíram que os homens relatam problemas na área da dor e agressividade, enquanto as mulheres relatam dificuldades em dormir. Os mesmos autores referem ainda que os pacientes do sexo feminino apresentaram uma melhor função social que os pacientes do sexo masculino.

Ferreira e Santana (2003) verificaram existência de diferenças na percepção da QDV entre pessoas da população geral de diferentes sexos, apresentando os homens melhor QDV para as várias dimensões em comparação com as mulheres.

No que diz respeito à avaliação da QVD dos doentes neuromusculares por diferentes estados civis, não se verificaram diferenças estatisticamente significativas, no entanto para Ferreira e Santana (2003) são os solteiros que apresentam melhor QDV.

Em relação à QVD dos doentes neuromusculares por diferentes situações profissionais também não se verificaram diferenças estatisticamente significativas. Os resultados obtidos por Vidal e Escobar, (2005) num estudo realizado vão de encontro com os nossos resultados, no entanto Anes e Ferreira (2009) referem ter obtido melhores pontuações no grupo que engloba os trabalhadores activos.

De salientar que 76,9% dos doentes neuromusculares inquiridos tem curso profissional ou superior, o que corrobora a ideia de que, na sua maioria, as doenças neuromusculares não afectam o nível cognitivo dos doentes. No entanto, segundo Melo e Moreno-Valdés (2005), os pacientes com doenças neuromusculares, nomeadamente os portadores de distrofia muscular de Duchenne, podem apresentar algum grau de défice cognitivo.

O quarto e último objectivo pretende explorar a relação entre QDV e variáveis clínicas, nomeadamente idade do aparecimento dos primeiros sintomas, tempo de duração da doença, necessidade de cuidador, usufruto de apoio domiciliário e grau de incapacidade.

Em relação à idade do aparecimento dos primeiros sintomas não se detectaram diferenças significativas. Esta conclusão leva-nos a pensar que talvez as doenças que tenham um aparecimento mais tardio sejam mais graves e mais rápidas na sua evolução.

No que diz respeito à avaliação da QDV dos doentes neuromusculares por doentes com diferentes períodos de duração da doença não se verificaram diferenças estatisticamente significativas.

O carácter evolutivo da doença produz uma situação de confronto sistemático e frequente com novas limitações, dando por sua vez lugar a uma série de sentimentos que vão desde a incerteza (sobre a origem da doença e seu carácter hereditário, evolução da doença, perspectivas de tratamento e recursos disponíveis); perda de controlo (dependência física de ajudas técnicas e/ou terceira pessoa, dificuldade crescente na realização de actividades físicas e sociais, perda de autonomia, limitação das possibilidades laborais, redução do convívio social); e isolamento (alteração da imagem corporal, limitação na mobilidade, problemas de acessibilidade e transporte) (Branco et al., 2010).

Este facto não corrobora com todas as explicações que temos referido, mas medida em que, face ao carácter progressivo destas doenças, a saúde física dos portadores de doenças neuromusculares tende a piorar a partir do momento em que é diagnosticada. Léon et tal (2002) afirmam que a QDV diminui com a progressão da doença (aumenta com a idade) que prejudica os aspectos físicos e psíquicos e aumenta as dificuldades das relações sociais.

Ao avaliarmos a QVD entre doentes neuromusculares com e sem necessidade de cuidador verificamos que não existem diferenças entre estes grupos. No entanto, apercebemo-nos que, face à perda progressiva de todas as funções musculares, os doentes deixam de ser independentes e tornam-se seres humanos dependentes de ajudas técnicas e de terceiros. A própria autonomia está permanentemente sujeita à dependência do apoio de outros (Correia, 2010).

A QDV entre doentes neuromusculares que precisam e aqueles que não precisam de cuidador não apresentou dados significativos.

As ajudas técnicas são, sem dúvida, equipamentos importantes para um desempenho mais autónomo das actividades dos doentes, mas não substituem o cuidador, apenas facilitam a sua função.

Sem dúvida que as ajudas técnicas permitem maximizar a função perdida ou diminuída, tendo como principal objectivo aumentar a autonomia dos doentes, permitindo obter uma melhor QDV (Correia, 2010).

Na distrofia muscular de Duchenne, os pacientes tornam-se incapazes de realizar as suas actividades de vida diária muito precocemente, ficando por isso sujeitos à dependência de terceiros por volta dos 8 a 12 anos de idade.

Relativamente à relação entre a QDV e o grau de incapacidade dos doentes neuromusculares, os resultados revelam não existir uma relação estatisticamente significativa. Estes dados estão de acordo com Abrech et al., (1998), que referem que o nível de deficiência não é um factor que altera significativamente a satisfação de vida. Segundo estes autores, isto acontece porque o funcionamento físico foi adequadamente gerido pelos pacientes. Kohler et al., (2005) referem ainda que, apesar do carácter progressivo da doença, que torna os seus portadores dependentes de terceiros e ajudas técnicas, os portadores percebem a sua QDV como elevada. Os mesmos autores afirmam que a QDV não está correlacionada com a deficiência física e que os doentes têm uma alta percepção da sua QDV, apesar da sua doença e da dependência de terceiros pessoas para actividades diárias

É necessário sublinhar as limitações do presente estudo, no contexto das quais os resultados supracitados devem ser interpretados.

A principal limitação deste estudo residiu no baixo número de doentes neuromusculares que fizeram parte da amostra, e, que por isso não se torna possível a generalização dos resultados obtidos para todos os doentes neuromusculares existentes em Portugal.

Outra limitação foi causada pela administração inicial dos instrumentos através do envio de e-mail, já que se verificaram grandes dificuldades físicas no preenchimento dos mesmos, tendo a autora de ajustar o procedimento de recolha dos dados. Uma outra limitação deste estudo foi a heterogeneidade de algumas variáveis, nomeadamente a idade, o grau de incapacidade, os diferentes tipos de doenças neuromusculares e a restrição geográfica das visitas domiciliárias.

Ao longo do nosso trabalho, constatou-se que em Portugal a população portadora de doenças neuromusculares não está muito estudada, tornando-se necessários estudos epidemiológicos que traduzam a prevalência e incidência destas doenças em Portugal.

Por sua vez, seria também interessante reproduzir este estudo com uma amostra de maior representatividade, podendo também avaliar a QDV em determinados grupos de doenças. Poder-se-ia também optar por fazer um estudo longitudinal que avaliasse o comportamento das variáveis ao longo do tempo. Além disso, seria também importante desenvolver um estudo sobre a sobrecarga do cuidador/família dos doentes neuromusculares.

Espera-se que este estudo contribua para uma melhor intervenção comunitária, bem como para a melhoria dos cuidados de saúde, no sentido destes avaliarem o doente no seu contexto holístico e não apenas no indivíduo que se apresenta em consulta. É importante a integração do doente numa equipe pluridisciplinar, capaz de ajustar atitudes terapêuticas à multiplicidade de sistemas envolvidos, de modo a minimizar os efeitos da doença e a potencializar a QDV dos doentes neuromusculares. É importante que haja uma intervenção precoce e adequada, tendo em conta um programa orientado para os objectivos e necessidades do doente e da família em questão. É importante que hajam acções de sensibilização, informação e orientação sobre as doenças e tratamentos, em toda a comunidade onde os doentes neuromusculares estejam incluídos.

Referências

- Amaral, L.A. (1995). *Conhecendo a deficiência (em companhia de Hércules)*. São Paulo: Robe Editorial
- Abresch, R.T., Seyden, N. & Wineinger, M. (1998). Quality of life, Issues for persons with neuromuscular diseases. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*, 9 (1), 233-249.
- Abresch, R.T., Carter, G.T., Jensen, M.P., Kilmer, D.D. (2002) Assessment of pain and health-related quality of life in slowly progressive neuromuscular disease. *American Journal of Hospice & Palliative Care*. 19 (1), 39– 48.
- Anes, E.M.G.J., & Ferreira, P.L. (2009). Qualidade de vida em diálise. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*, 8, 67-82.
- Antonini, G., Soscia, F., Giubilei, F., De Carolis, A., Gragnani, F., Morino, S., Ruberto, A., & Tatarelli, R. (2006). Health-related quality of life in myotonic dystrophy Type 1 and its relationship with cognitive and emotional Functioning. *Journal of Rehabilitation Medicine* 38 (3), 181-185.
- Amorim, M.I.S.P.L. (1999). *Qualidade de vida e coping na doença crónica - um estudo em diabéticos não insulino-dependentes*. Dissertação de Mestrado em Psiquiatria e Saúde Mental apresentada à Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- Araújo, F, Ribeiro, J.L.P., Oliveira, A., & Pinto, C.(2007). Validação do Índice de Barthel numa amostra de idosos não institucionalizados. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*, 25 (2), 59-66.
- Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica (2007). *Causas e sintomas ELA*. Consultado a 10 de Março, 2011, em <http://www.tudosobreela.com.br/oqueeela/causas.shtml?sessao=causas>.

- Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica. (2008). *O que é ELA*. Consultado a 10 de Março, 2011, em <http://www.tudosobreela.com.br/oqueeela/oqueeela.shtml?sessao=oqueeela>.
- Associação Sul Catarinense de Amigos e Familiares de Portadores de Distrofias Musculares Progressivas (n.d). *Principais Distrofias e Polineuropatias. Manual da A.S.C.A.D.I.M.* Consultado a 10 de Março, 2011, em <http://www.ascadim.org.br>.
- Averil, A.J., Kasarskis, E.J. & segerstrom, R.M. (2007). psychological health in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Sclerosis*, 8 (4), 243-254.
- Bear, M. F., Connors, B. W. & Paradiso, M.A. (2002). *Neurociências: Desvendando o sistema nervoso*. Porto Alegre, Brasil.
- Branco, M., Lopes, A., & Oliveira, C. (2010). Aspectos psicológicos e psiquiátricos nas DNM. In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), *Manual sobre doenças neuromusculares - técnicos e profissionais de saúde* (pp. 83-91). Coimbra: Almedina, SA.
- Brannon, L., Feist, J. (1997). Living with cronic illness. *Health Psychology*, 265-300.
- Canhão, A., & Santos, Z. (1996). Doença crónica. *Psiquiatria Clínica*, 17 (3), 181-188.
- Carenzi, C., & Cunha, M.B. (2003). Abordagem hidroterapeutica em fortalecimento muscular para pacientes portadores de distrofia miotonica de Steinert-Uma revisão bibliográfica. *Conscientiae Saúde*, 2, 83-88.
- Carter, G. T. (2009). *Rehabilitation management of neuromuscular disease*. Consultado a 6 de Fevereiro, de 2011, em <http://emedicine.medscape.com/article/321397-overview#aw2aab6b4>.
- Chaudhuri, A. & Behan, P.O. (2004) Fatigue in neurological disorders. *Lancet* 363 (9413), 978 – 988.

- Cascon, R., Orsini, M., Leite, M.A., Mello, M., P., Freitas., G., Nascimento, O.J.M (2007). The resistance exercise in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): Update. *Revis Neurocienc*, 1-6.
- Castro, E. K., & Piccinini, C. A. (2002). Implicações da doença orgânica crônica na infância para as relações familiares: algumas questões teóricas. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 15 (3), 625-635.
- Colleto, M., Câmara, S. (2009). Estratégias de coping e percepção da doença em pais de crianças com doença crônica: O contexto do cuidador. *Revistas Diversitas-Perspectivas en Psicología*, 5 (1), 97-110.
- Correia, A.L. (2007). A (d) eficiência no acompanhamento dos Doentes Neuromusculares - da expressão dos doentes e famílias à construção das respostas sociais. *Revista APN- Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares*, 47,13-15.
- Correia, A.L. (2010). A realidade do doente neuromuscular no seu dia-a-dia. In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), *Manual sobre doenças neuromusculares - técnicos e profissionais de saúde* (pp.109-124). Coimbra: Almedina, SA.
- Corte-Real, J., & Mirco, T. (2010). Acompanhamento e tratamento. In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), *Manual sobre doenças neuromusculares - técnicos e profissionais de saúde* (pp.31-38). Coimbra: Almedina, SA
- Darabas, K.C., Comim, C.M., Tuon, L. (2009). Análise da funcionalidade e qualidade de vida em pacientes portadores de doenças neuromusculares. *Revista Fisioterapia Brasil*, 10, 241 – 247.
- Dubowitz, V. (1995). *The muscular dystrophy*. In: *Muscle disorders in childhood*. 2. Ed., London. Saunders.

- Dreyer, P.S., Steffensen, B.F. & Pedersen, B.D. (2010). Living with severe physical impairment, Duchenne's muscular dystrophy and home mechanical ventilation. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being* 5 (3). doi: 10.3402/qhw.v5i3.5388
- Eddy, L.L., Engel, J.M. (2008). The impact of child disability type on the family. *Rehabilitation Nursing*, 33 (3), 98-103.
- Engel, J.M., Kartin, D., Carter, G.T., Jensen, M.P. & Jaffe, K.M. (2009). Pain in youths with neuromuscular disease. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine*, 26 (5), 405 – 412.
- Esteve, M. & Roca, J.(1997). Calidad de vida relacionada com la salud: un nuevo parâmetro a tener en cuenta. *Medicine Clinique*, 108, 458-459.
- Evangelista, T. (2010). Doenças mais comuns- Distrofia muscular de Becker. In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), *Manual sobre doenças neuromusculares - Técnicos e profissionais de saúde* (pp.93-95) Coimbra: Almedina, SA.
- Féasson, L., Camdessanché, J.P., El Mhandi, L., Millet,G.Y. & Calmels, P.,. (2006). Fatigue and neuromuscular diseases. *Annales de Réadaptation et de Médecine Physique*, 49 (6), 289-300.
- Federación de las Enfermedades Neuromusculares. (2008). *Guia de las enfermedades neuromusculares. Informacion e apoyo a las familias*. Alcalá La Real:Rotabook.
- Ferrari, J.P. & Morete, M.C. (2004). Reacções dos pais diante do diagnóstico de paralisia cerebral em crianças até 4 anos. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, 4 (1), 25-34.

- Ferreira, P. (1998). A medição do estado de saúde: Criação da versão portuguesa do MOS SF-36 (Documento de trabalho 2). CEIS - Universidade de Coimbra. Disponível em: <https://estudogeral.sib.uc.pt/dspace/handle/10316/9969> Retirado a 12 de Novembro de 2008
- Ferreira, P.L., (2000). Criação da versão portuguesa do MOS SF-36. Parte I: Adaptação cultural e linguística. *Acta Médica*, 13, 55-66.
- Ferreira, P.L., (2000). Criação da versão portuguesa do MOS SF-36. Parte II: Testes de coerência interna. *Acta Médica*, 13, 119-127.
- Ferreira, P.L., & Santana, P. (2003). Percepção do estado de saúde e de qualidade de vida da população activa: Contributo para a definição de normas portuguesas. *Revista Portuguesa Saúde Pública*, 21 (2), 15-30.
- Fineza, I., (2010). Doenças mais comuns- Distrofia muscular congénita. Em Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), *Manual sobre doenças neuromusculares - técnicos e profissionais de saúde* (pp.104-108). Coimbra: Almedina, SA.
- Firth. M., Gardner-Medwin., D, Hosking. G. & Wilkinson. E.(1983). Interviews with parents of boys suffering from Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 25 (4), 466-71.
- Fortes, M.R.M. (2008). *A adaptação psicológica da mãe face a doença crónica do filho*. Cabo Verde: Universidade Jean Piaget.
- George, A., Schneider-Gold, C., Zier, S., Reiners, K. & Sommer, C. (2004). Musculoskeletal pain in patients with myotonic dystrophy type 2. *Archives of Neurology*, 61 (12), 1938 – 1942.
- Gonçalves, M., Dylewski, V., Chaves, A.C.X., Silva, T.M., Fávero, F.M.,... Fontes, S.V., (2008). Quality of life: A comparative analysis between children with Duchenne muscular dystrophy and their caregivers. *Revista Neurociências*, 16 (4), 275-279.

- Grootenhuis, M.A., Boone, J., & Van der Kooij, J.A. (2007). Living with muscular dystrophy: Health related quality of life consequences for children and adults. *Health and Quality of Life Outcomes*, 5 (31). doi: 10.1186/1477-7525-5-31
- Hagemans, M.L.C., Van Schie, S.P.M., Janssens, A.C.J.W., Van Doorn, P.A., Reuser, A.J. & Van der Ploeg. (2006). Fatigue: An important feature of late-onset Pompe disease. *Journal of Neurology*, 254 (7), 941-945.
- Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge. Observatório Nacional de Saúde (2005). *Uma observação sobre estimativas da prevalência de algumas doenças crónicas, em Portugal Continental*. Lisboa: ONSA.
- Inverno, Y., Schepelmann, K., Spottke, A. E., Noel, D., Grothe, C., Schroder, R.,... Heuss, D. (2010). Health-related quality of life in ALS, myasthenia gravis and facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 257 (9), 1473-1481.
- Jensen, M.P., Abresch, R.T., Carter, G.T., & McDonald, C.M. (2005). Chronic pain in persons with neuromuscular disease. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 86 (6), 1155-1163.
- Jensen, M.P., Hoffman, A.J., Stoelb, B.L., Abrech, R.T., Carter, G.T. & McDonald, C.M. (2008). Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Archives Physical Medicine and Rehabilitation*, 89 (2), 320 – 328
- Kalkman, J.S., Schillings, M.L., Van der Werf, S.P., Padberg, G.W., Zwarts, M.J, Van Engelen, B.G., & Bleijenberg, G. (2005) Experienced Fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy and HMSN-I. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 76 (10), 1406 –1409.

- Kohler, M., Clarenbach, C.F., Boni, L., Brack, T., Russi, E.W. & Bloch, K.E. (2005). Quality of Life, Physical Disability, and Respiratory Impairment in Duchenne Muscular Dystrophy. *American Journal of Respiratory Care Medicine and Critical*, 172 (8), 1032-1036.
- Kulkantrakorn, K., Sawanyawisuth, K. & Tiamkao, S. (2010). Factors correlating quality of life in patients with myasthenia gravis. *Neurological Sciences*, 31 (5), 571-573.
- Leonardi, M., Raggi, A., Antozzi, C., Confalonieri, P., Maggi, L., Cornelio, F. & Mantegazza, R. (2010). The relationship between health, disability and quality of life in Myasthenia Gravis: results from an Italian study. *Journal of Neurology*, 271 (1), 98-102.
- Levy, J. A. (2001). *Doenças musculares. Estudo clínico e diagnóstico*. São Paulo: Atheneu.
- Mahoney, F. I., Barthel, D. W. (1965). Functional evaluation: The Barthel Index. *Maryland State Medical Journal*, 14, 61-65.
- Martins, T., Pais-Ribeiro, J.L.& Garret, C. (2003). Estudo de Adaptação do Frenchay Activities Índice numa amostra de doentes com baixa escolaridade afectados por Acidente Vascular Cerebral. *Arquivos de Medicina*, 17 (1/2/3), 88-91.
- Mattsson, A.(1972). Long-term physical illness in childhood: A challenge to psychosocial adaptation. *Pediatrics*, 50 (5), 801-811.
- McDonald, C.M., Abresch, R.T., Carter, G.T., Fowler, W.M, Jr., Johnson, E.R., Kilmer, D.D.,& Sigford, B.J.(1995). Profiles of neuromuscular disease. Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine*, 74 (5), 70-92.

- Melo, E.L.A., Moreno-Valdés, M.T., Pinto, J.M.S. (2005). Qualidade de vida de crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne. *Revista de Pediatria*, 27 (1), 28-37.
- Melo, E.L.A., Moreno-Valdés, M.T., Pinto, J.M.S. (2007). Evaluación de la calidad de vida de los niños com distrofia muscular progressiva de Duchenne. *Revista de Neurologia*, 45 (2), 81-87.
- Meneses, R.F., Ribeiro, J.L.P., Silva, A. M. (2002). Revisão da literatura sobre avaliação da qualidade de vida (QVD) de adultos com epilepsia. II- Facilidades na abordagem do tema. *Psicologia, Saúde e Doenças*, 3 (2), 119-139.
- Meola, G., Sansone, V., Perani, D., Colleluori, A., Cappa, S., Fazio, F.,... Thornton, C.A. (1999). Reduced cerebral blood flow and impaired visual-spatial function in proximal myotonic myopathy. *Neurology*, 53 (5), 1042 – 1050.
- Meola, G., Sansone, V., Perani, D., Scarone, S., Cappa, S., Dragoni, C.,...Cotelli, M. (2003). Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type 1 (DM-1) and in proximal myotonic myopathy (PROMM/DM-2). *Neuromuscular Disorders*, 13 (10), 813-821.
- Messae, A.A., (n.d). *O impacto da doença crónica na família*. Consultado a 4 de Janeiro, de 2011, em <http://www.psicologia.org.br/internacional/pscl49.htm>.
- Miranda, M.C.S. & Stanich, P. (2007). Estado nutricional de portadores de distrofia muscular de Duchenne: Diagnóstico e intervenção. *Revista Brasileira de Obesidade, Nutrição e Emagrecimento*, 1 (3), 1-10. Consultado a 9 Fevereiro, de, 2011, em http://ibpex.com.br/site/images/stories/ONE_03_MAI_JUN_2007_pdf/ONE_21_01_N3V1_01_10.pdf.

- Miró, J., Raichle, K.A., Carter, G.T., O'Brien, S.A., Abresch, R.T., McDonald, C.M. & Jensen, M.P. (2009). Impact of biopsychosocial factors on chronic pain in persons with myotonic and facioscapulohumeral muscular dystrophy. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine*, 26 (4), 308-319.
- Monteiro, M., Matos, A. P. & Coelho, R.(2002). A adaptação psicológica de mães cujos filhos apresentam Paralisia Cerebral. *Revista Portuguesa de Psicossomática*, 4 (2), 149-178.
- Muldoon, M. F., Barger, S.D., Flory, J.D., & Manuck, S. B. (1998). What are quality of life measurements measuring? *British Medical Journal*, 316, 542 – 545.
- Muscular Dystrophy Association (2010). *Facts about Duchenne and Becker muscular dystrophie*. Consultado a 15 de Março, de 2011, em <http://www.mdausa.org/publications/fa-dmdbmd.html>.
- Muscular Dystrophy Association (2010). *Facts about Charcot-Marie-Tooth & related disease*. Consultado a 15 de Março, de 2011, em <http://www.mdausa.org/publications/disbroch.html>.
- Muscular Dystrophy Association (2010). *Facts about Myotonic muscular dystrophy*. Consultado a 15 de Março, de 2011, em <http://www.mdausa.org/publications/disbroch.html>.
- Negrão, L. (2010). Doenças mais comuns- Distrofia muscular das Cinturas. In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), Manual sobre doenças neuromusculares - Técnicos e profissionais de saúde (pp.96-99) Coimbra: Almedina, SA.
- Nishida, A.P., Amorim, M.Z.M., & Inoue, M.M.E.A. (2004). Índice de Barthel e do estado funcional de pacientes pós acidente vascular cerebral em programa de fisioterapia. *Salusvita*, 23 (3), 467-477.

- Oliveira, A.S. & Pereira, R.D. (2009). Amyotrophic lateral sclerosis (ALS): Three letters that change the people's life. For ever. *Arq. Neuropsiquiatr.*, 67, (3), 750-782.
- Oliveira, P. H. (2009). *Intervenção Fonaudiológica nas doenças neuromusculares*. Recanto das Letras-Trabalhos Acadêmicos, 1598645. Consultado a 16 de Fevereiro, de 2011, em <http://www.recantodasletras.com.br/trabalhosacademicos/1598645>.
- Pádua, L., Aprile, I., Frusciante, R., Iannaccone, E., Rossi, M., Renna, R.,...Messina, S. (2009). Quality of life and pain inpatients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, 40 (2), 200 – 205.
- Pais-Ribeiro, J.L. (1994). A importância da qualidade de vida para a psicologia da saúde. *Análise Psicológica*, 23 (12), 179-191.
- Pais-Ribeiro, J. (2002). A Qualidade de Vida Tornou-se um resultado importante no sistema de cuidados de saúde. *Revista de Gastrenterologia & Cirurgia*, 12 (103), 159-173.
- Pais-Ribeiro, J.L. (2005). *O importante é a saúde - estudo de adaptação de uma técnica de avaliação do estado de saúde SF-36*. Lisboa: Fundação Merck Sharp & Dohme.
- Pais- Ribeiro, J.L. (2009). A importância da qualidade de vida para a psicologia da saúde. In Cruz, J.P., Jesus, S.N. & Nunes, C. (Coords.), *Bem-estar e Qualidade de Vida*, (pp.31-49). Alcochete: Textiverso.
- Paluska, S.A, & Schwenk, T.L. (2000) Physical activity and mental health: Current concepts. *Rex Sports Medicine Institute*, 29 (3), 167 – 180.
- Panzini, R. G., Rocha, N.S., Bandeira, D.R., & Fleck, M.P. (2007). Qualidade de vida e espiritualidade (A.A Corrêa). *Revista de Psiquiatria Clínica*, 34 (1), 105-115.

- Parisse-Brassens, J. (2007). *TREAT-NMD: Promover tratamentos para as doenças neuromusculares*. Consultado a 20 de Março, de 2011, em <http://www.eurordis.org/pt-pt/content/treat-nmd-promover-tratamentos-para-doencas-neuromusculares>.
- Pedro, L.M. (2007). *Implicações do optimismo, esperança, autonomia e participação na qualidade de vida em pessoas com esclerose múltipla*. Dissertação de candidatura ao grau de Doutor em Psicologia apresentada à Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade do Porto.
- Pereira, F. (2002). Cuidados continuados, um desafio dos cuidados de saúde primários. *Geriatrics 15*, (146), 33-40.
- Pereira, M. (2007). *Qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla*. Dissertação de candidatura ao grau de licenciatura em Motricidade Humana, apresentada à Universidade Fernando Pessoa de Ponte de Lima.
- Rabkin, J.G., Albert, S.M., Del Bene, M.I., O'Sullivan, I., Rowland, L.P. & Mitsumoto, H., (2005). Prevalence of depressive disorders and change over time in late-stage ALS. *Neurology*, 65 (1), 62-67.
- Rahbek J., Werge B., A. Madsen, J. Marquardt, Steffensen, B.F.& Jeppesen. (2005). Adult life with Duchenne muscular dystrophy: Observations among an emerging and unforeseen patient population. *Pediatric Rehabilitation*, 8 (1), 17 - 28.
- Reed, C. U. (2002). Doenças neuromusculares. *Jornal de Pediatria*, 78 (1), 89-103.
- Reis, M.G., & Glashan, R.Q. (2001). Adultos hipertensos hospitalizados: Percepção de gravidade da doença e de qualidade de vida. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, 9 (3), 51-57.
- Ribeiro, J.L. (2007). *Introdução à psicologia da saúde* (2ª ed.). Coimbra: Quarteto Editora.

- Santos, H.G. (2010). O que é uma doença genética? In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), *Manual sobre Doenças Neuromusculares em Idade Pediátrica- Doentes e Cuidadores* (pp.15-20). Coimbra: Almedina, SA.
- Santos, M. (2007). Doenças neuromusculares na consulta de neuropediatria- levantamento da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria. *Revista da APN-Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares*, 47, 33-35.
- Santos, M. (2010). Doenças mais comuns- Atrofias musculares espinais. In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), *Manual sobre doenças neuromusculares - técnicos e profissionais de saúde* (pp.100-103). Coimbra: Almedina, SA.
- Santos, R. (2010). *TREAT-NMD em Portugal – O registo de doentes neuromusculares* (Resumo). 4º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Estudo de Doenças Neuromusculares.
- Santos, S. V., Ataíde, S., & João, P. (1996). Stress parental em pais de crianças com obesidade e com doença renal crónica. *Análise Psicológica*, 14 (2/3), 231-243.
- Schanen-Bergot M. O., Leturcq, F. & Hamouda E. (2005). *Diagnostic des maladies neuromusculaires*. France: Asociación Française contre les Myopathies.
- Schuling, J., de Hann, R., Limburg, M., & Groenier, K.H. (1993). The Frenchay Activities Index – Assessment of functional status in stroke patients. *Stroke*, 24 (8), 1173-1177.
- Silva, M. G. N. (2001). Doenças crónicas na infância: Conceito, prevalência e repercussões emocionais. *Revista Pediátrica do Ceará*, 2 (2), 29-32.
- Smith, P.E.M., Caverley, P.M., Edwards, R.H.T., Evans, G.A. & Campbell, M.D. (1987). Practical Problems in the Respiratory Care of Patients with Muscular Dystrophy. *New England Journal of Medicine*, 316 (19), 1197-1205.
- Soares, M. S. (2006). *Qualidade de vida - Esclerose Múltipla*. Coimbra: Formasau.

- Soudo, A. (2007). Intervenção fisiátrica em DN. *Revista da APN-Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares*, 47, 35-36.
- Testa, M.A., & Simonson, D.C. (1996). Assessment of quality of life outcomes. *New England Journal of Medicine*, 334 (13), 833-840.
- The WHOQOL Group. (1998). The World Health Organization quality of life assessment: development and general psychometric properties. *Social, Science and Medicine*, 46, 1569-1585.
- Tieleman, A.A., Jenks, K.M., Kalkman, J.S., Borm, G., & Van Engelen, B.G.M. (2010). High disease impact of myotonic dystrophy type 2 on physical and mental functioning. *Journal of Neurology*, 258 (10), 1820-1826.
- Tiffreau, V., Viet, G., & Thevenon, A. (2006). Pain and neuromuscular disease: The results of a survey. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine*, 85 (9), 756 – 766.
- University of Pittsburgh, Department of Neurology, Neuromuscular Disease Division (2011). *Types of treatment*. Consultado a 6 de Fevereiro, de 2001, em <http://www.neurology.upmc.edu>.
- Van der Kooi, E.L., Kalkman, J.S., Lindeman, E., Hendriks, J.C., Van Engelen, B.G., Bleijenberg, G. & Padberg, W. (2007) Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 254 (7), 931-940.
- Viana, V., Barbosa, M.C., & Guimarães, J.(2007). Doença crónica na criança: Factores familiares e qualidade de vida. *Psicologia, Saúde e Doenças*, 8 (1), 117-127.
- Vidal, M.R., Salas, M.C., & Escobar, J.M. (2005). Calidad de vida en pacientes renales hemodializados. *Ciencia y Enfermería*, 11 (2), 47-57.

- Vieira, M.A. & Lima, R.A. (2002). Children and adolescents with chronic disease: living with changes. *Revista Latino Americana de Enfermagem*, 10 (4), 552-560
- Vingerhoets, E., Wensing. M., Grol, R.(2001). Feedback of patients' evaluations of general practice care: a randomised trial. *Quality in Health Care*, 10 (4), 224-228
- Wokke, J.H. (2007). Fatigue is part of the burden of neuromuscular diseases. *Journal of Neurology*, 254 (7), 948 – 949

ANEXOS

ANEXO I

(Questionário Sócio-Demográfico)

Anexo II

(SF-36, V2.0)

Anexo III

(Índice de Barthel)

BARTHEL ADL Index

(adaptação portuguesa)

Higiene pessoal

- 0 = necessitava de ajuda com o cuidado pessoal
- 1 = independente no barbear, dentes, rosto e cabelo (utensílios fornecidos)

Evacuar

- 0 = incontinente (ou precisava que lhe fizessem um enema)
- 1 = acidente ocasional (uma vez por semana)
- 2 = continente

Urinar

- 0 = incontinente ou cateterizado e incapacitado para o fazer
- 1 = acidente ocasional (máximo uma vez em 24 horas)
- 2 = continente (por mais de 7 dias)

Ir à casa de banho

- 0 = dependente
- 1 = precisava de ajuda mas conseguia fazer algumas coisas sózinho
- 2 = independente

Alimentar-se

- 0 = incapaz
- 1 = precisava de ajuda para cortar, barrar manteiga, etc.
- 2 = independente (a comida era providenciada)

Deslocações

- 0 = incapaz - não tinha equilíbrio ao sentar-se
- 1 = grande ajuda (uma ou duas pessoas) física, conseguia sentar-se
- 2 = pequena ajuda (verbal ou física)
- 3 = independente

Mobilidade

- 0 = imobilizado
- 1 = independente na cadeira de rodas incluindo cantos, etc.
- 2 = andava com ajuda de uma pessoa (verbal ou física)
- 3 = independente (alguns têm ajuda de uma bengala)

Vestir-se

- 0 = dependente
- 1 = precisava de ajuda, mas fazia cerca de metade sem ajuda
- 2 = independente (incluindo botões, fechos e atacadores)

Escadas

- 0 = incapaz
- 1 = precisava de ajuda (verbal, física, ajuda carregando)
- 2 = independente para subir e descer

Tomar banho

- 0 = dependente
- 1 = independente (ou no chuveiro)

Anexo IV

(Parecer da Comissão de Ética)

Anexo V

(Consentimento Informado)