


AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM Distrofia Muscular de Duchenne: Uma Revisão Integrativa da Literatura

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.883182624115>

Data de aceite: 26/11/2024

Ezequiel Almeida Barros

Graduando de Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA). Bolsista de Iniciação Científica pela CNPq (2024-2025)

Thiago Santos Borges

Graduando em Farmácia pela Universidade Estadual de Goiás (UEG). É aluno do Programa Voluntário de Iniciação Científica da Universidade Estadual de Goiás (PVIC-UEG)

Tainara Silva Gonçalves

Graduanda em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA)

Lucas Bragagnolo Lima

Graduando em Medicina pela Universidade CEUMA, Imperatriz

Isabella Brito dos Santos

Graduanda em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA)

Wigor Ruan da Silva Corrêa

Graduando em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA)

Maria Victoria Alves Ribeiro Sousa

Graduanda em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA). Bolsista de Iniciação Científica FAPEMA

Brenda Sousa da Conceição

Graduanda em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA)

Ana Luiza Mendes Porto Silva

Graduanda em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA)

Aurisléa Torres Barbosa da Cruz

Bióloga. Graduanda em Farmácia pela Universidade Anhanguera

Eduarda Silva de Almeida

Graduanda em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA)

Kethlen Pereira Pessoa

Enfermeira pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA)

RESUMO: INTRODUÇÃO: A Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença neuromuscular rara causada por mutações no gene que codifica a distrofina, uma proteína estrutural essencial para as células musculares. Os impactos clínicos significativos da distrofia e sua progressão têm sido amplamente documentados em diversos estudos, ressaltando como essa condição afeta profundamente a qualidade de vida. **OBJETIVO:** Identificar na literatura os impactos na qualidade de vida de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne avaliados em diferentes contextos clínicos e sociais. **RESULTADOS:** Os sintomas urinários intensos estão associados a uma menor qualidade de vida (QV) e autonomia funcional em pessoas com DMD. Os impactos psicossociais da doença, influenciados pelo conhecimento sobre sua evolução, barreiras sociais e suporte familiar, foram destacados na literatura. Pacientes com DMD no Japão enfrentam desafios como bullying, perda de emprego e cuidados familiares, especialmente das mães, em contextos de baixa renda. A alta prevalência de dor crônica, está significativamente relacionada ao sofrimento psicológico e à redução da qualidade de vida relacionada à saúde em crianças com DMD. A perda de deambulação contribuiu com 88% da queda na utilidade média do HUI3, enquanto a perda de mobilidade foi responsável por 66% da queda no HUI2. Por fim, evidenciou-se que a maioria dos instrumentos de avaliação da QV em DMD apresenta baixa qualidade e validade inconsistente. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** É essencial o desenvolvimento de estratégias terapêuticas e de apoio, tanto no âmbito clínico quanto social, que visem melhorar a qualidade de vida e o bem-estar dos pacientes com DMD, além de promover a conscientização e a educação inclusiva nas escolas e comunidades. **PALAVRAS-CHAVE:** Distrofia Muscular de Duchenne. Qualidade de Vida. Trajetórias Clínicas. Impacto Social.

ASSESSMENT OF QUALITY OF LIFE IN PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: AN INTEGRATIVE REVIEW OF THE LITERATURE

ABSTRACT: INTRODUCTION: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is a rare neuromuscular disease caused by mutations in the gene that encodes dystrophin, a structural protein essential for muscle cells. The significant clinical impacts of dystrophy and its progression have been widely documented in various studies, highlighting how this condition profoundly affects quality of life. **OBJECTIVE:** To identify in the literature the impacts on the quality of life of patients with Duchenne Muscular Dystrophy evaluated in different clinical and social contexts. **RESULTS:** Severe urinary symptoms are associated with lower quality of life (QoL) and functional autonomy in individuals with DMD. The psychosocial impacts of the disease, influenced by knowledge about its progression, social barriers, and family support, were highlighted in the literature. DMD patients in Japan face challenges such as bullying, job loss, and family care, particularly from mothers, in low-income contexts. The high prevalence of chronic pain is significantly related to psychological distress and a reduction in health-related quality of life in children with DMD. Loss of ambulation contributed 88% to the decline in the average utility score of HUI3, while loss of mobility accounted for 66% of the decline in HUI2. Finally, it was noted that most quality of life assessment tools in DMD have low quality and inconsistent validity. **CONCLUSIONS:** It is essential to develop therapeutic and support strategies, both in clinical and social contexts, aimed at improving the quality of life and well-being of patients with DMD, as well as promoting awareness and inclusive education in schools and communities.

KEYWORDS: Duchenne Muscular Dystrophy, Quality of Life, Clinical Trajectories, Social Impact.

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular rara causada por mutações no gene que codifica a distrofina, uma proteína estrutural essencial para as células musculares (Crisafulli et al., 2020). Por ser uma condição ligada ao cromossomo X, a DMD afeta predominantemente os homens, com uma incidência estimada de 1 em 3.802–6.291 nascidos vivos do sexo masculino (Mendell et al., 2012).

Os primeiros sintomas costumam surgir na infância e incluem fraquezas musculares, alterações na marcha e atrasos nos marcos motores (Ryder et al., 2017). A progressão da degeneração muscular resulta na perda da capacidade de deambulação, comprometimento da função dos membros superiores, disfunção pulmonar, cardiomiopatia e mortalidade precoce (Szabo et al., 2021). Além disso, algumas crianças e jovens com DMD podem apresentar comorbidades cognitivas e comportamentais, como transtorno do espectro autista, transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) e transtorno obsessivo-compulsivo (TOC), que são abordados para a complexidade de seus quadros clínicos (Hendriksen; Vles, 2008; Bever et al., 2024).

Um estudo transversal envolvendo 5.345 pacientes com diagnóstico geneticamente confirmado de DMD revelou diferenças significativas no período de perda da deambulação entre aqueles que foram tratados com corticosteroides e os que não receberam esse tratamento. Os pacientes que utilizaram corticosteroides mantiveram a capacidade de deambulação até os 13 anos, enquanto os que não foram tratados perderam essa capacidade por volta dos 10 anos de idade. Além disso, os pacientes tratados apresentaram uma menor necessidade de intervenções cirúrgicas e suporte ventilatório, e foi observado um leve efeito cardioprotetor em indivíduos com 20 anos ou mais (Koeks et al., 2017).

Os critérios para a suspeita de diagnóstico da DMD não mudaram desde o último consenso brasileiro. Deve-se considerar o diagnóstico de DMD em qualquer menino, independentemente de histórico familiar, que apresente uma das seguintes características: 1) fraqueza muscular proximal com início entre 2 e 5 anos de idade; 2) atraso no desenvolvimento psicomotor, incluindo atraso na conquista de marcos motores, aquisição da fala, deficiência intelectual ou presença de transtorno do espectro autista; 3) hipertrofia das panturrilhas; 4) aumento significativo dos níveis de creatina quinase (CK); ou 5) descoberta incidental de níveis elevados de transaminases. Caso algum desses critérios seja identificado, é recomendada a solicitação de uma triagem para avaliação dos níveis de CK, com confirmação em uma segunda análise de amostra (Araujo et al., 2023).

A DMD é uma doença rara e grave, com uma prevalência que varia globalmente. Em países como a Espanha, a DMD afeta aproximadamente 4,78 por 100.000 habitantes, com cerca de 200 mil novos casos diagnosticados anualmente em todo o mundo, e uma incidência de 1 em cada 3.300 nascimentos masculinos (Leiva-Estirpes et al., 2021). No Brasil, dados específicos apontam para uma prevalência de 0,9 por 100.000 habitantes na cidade de Fortaleza (IC 95%: 0,53-1,31), enquanto o estado do Ceará apresenta uma taxa de 0,44 por 100.000 habitantes (IC 95%: 0,31-0,60) (Teixeira et al., 2020).

Estudos internacionais também indicam variações regionais na incidência e prevalência: na Estônia, entre 1977 e 1990, a incidência foi de 1 em cada 8.395 nascimentos masculinos; no Canadá, entre 1969 e 2008, foi registrada uma incidência de 1 em cada 4.700 nascimentos masculinos; na Dinamarca, entre 1977 e 2002, a prevalência variou de 3,1 a 5,5 por 100.000 homens; e, na Inglaterra, no período de 1977 a 2008, a prevalência foi de 8,29 por 100.000 homens (Teixeira et al., 2020; San Mart et al., 2015).

A qualidade de vida (QV) é um conceito abrangente e multifacetado, influenciado por diversas dimensões, como a saúde física, o estado psicológico, o nível de independência, as condições de vida e as relações sociais do indivíduo. Essa complexidade leva os pesquisadores a considerar a qualidade de vida em uma perspectiva que abrange também os contextos econômico e político, confirmando que esses fatores podem impactar significativamente a experiência e o bem-estar geral das pessoas (Ruidiaz-Gómez et al., 2021).

Os impactos clínicos significativos da DMD e sua progressão têm sido amplamente documentados em diversos estudos, ressaltando como essa condição afeta profundamente a QV dos indivíduos acometidos. Ademais, esses estudos destacam a má qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) resultante, evidenciando o quanto a doença envolve múltiplas dimensões do bem-estar físico e psicológico dos pacientes (Uttley et al., 2018; Bever et al., 2024; Falconery et al., 2023).

Um estudo que avaliou a QV de adultos por meio do instrumento EuroQoL-5D (EQ-5D) apontou que o maior comprometimento foi observado no domínio dos cuidados pessoais, com relatos de problemas graves. Em seguida, os domínios de “mobilidade” e “ansiedade/depressão” apresentaram problemas moderados com maior frequência, diminuindo um impacto nesses aspectos significativos da vida dos indivíduos (Falconery et al., 2023).

No estudo de Ramos (2023), o domínio relacionado ao meio ambiente apresentou as menores pontuações, inferindo que fatores como segurança física, proteção, recursos financeiros, cuidados com a saúde e acesso ao lazer impactam a QV. Desta forma, a investigação dos aspectos cognitivos e da QV em pacientes com DMD é de grande relevância clínica e social. Isso destaca a importância de desenvolver protocolos terapêuticos e estratégias de intervenção voltadas para o fortalecimento da rede de assistência multiprofissional e interdisciplinar em saúde. Esses esforços devem ir além da busca pela cura, focando na melhoria da qualidade de vida e na humanização do cuidado prestado.

Diante disso, o objetivo deste estudo é identificar na literatura os impactos na qualidade de vida de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne avaliados em diferentes contextos clínicos e sociais.

MATERIAIS E MÉTODOS

Esta é uma revisão integrativa da literatura, seguindo a metodologia descrita por Souza et al., (2010), que é composta por seis etapas: definição da questão de pesquisa, busca e seleção de estudos, coleta de dados, análise crítica dos dados, discussão dos achados e apresentação final da revisão.

A formulação da questão de pesquisa foi realizada utilizando a ferramenta PICO, conforme descrito por Santos *et al.*, (2007). Nesta abordagem, “P” refere-se ao paciente ou problema (Pessoas com Distrofia Muscular De Duchenne), “I” corresponde à intervenção ou fenômeno de interesse (Qualidade de Vida) e “Co” diz respeito ao contexto da intervenção (Avaliação Clínica e Social). Com base nesse modelo, a questão central do estudo foi definida como: Quais são os impactos na qualidade de vida de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne avaliados em diferentes contextos clínicos e sociais?

A coleta de dados ocorreu em novembro de 2024, com buscas nas bases *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE)*, *Western Pacific Region Index Medicus (WPRO)*, *Spanish Bibliographic Index in Health Sciences (IBECS)* e *Latin American and Caribbean Health Sciences Literature (LILACS)*, utilizando os descritores “Distrofia Muscular de Duchenne”, “Qualidade de Vida”, “Trajetórias Clínicas” e “Impacto Social”, combinados pelo operador booleano AND. A pesquisa abrangeu o período de 2019 a 2024, visando incluir estudos recentes sobre o tema.

Os critérios de inclusão utilizados incluíram a seleção de artigos completos, disponíveis gratuitamente em formato eletrônico, publicados em qualquer idioma e dentro do período definido, contanto que fossem pertinentes à questão de pesquisa. Foram excluídos materiais como editoriais, dissertações, teses e outros documentos que não apresentassem alinhamento com o tema principal do estudo.

Para tornar o processo de revisão mais eficiente, foi empregado o software *Rayyan*, desenvolvido pelo Qatar Computing Research Institute, para organizar os estudos e remover duplicatas (Ouzzani et al., 2016). A extração de dados foi realizada com o auxílio de um instrumento elaborado por pesquisadores da área de enfermagem, abrangendo a identificação dos artigos, suas características metodológicas e a avaliação do rigor científico (Souza et al., 2010).

A análise crítica dos artigos foi realizada com base na hierarquia de níveis de evidência, conforme definido por Souza et al. (2010). O nível 1 inclui estudos de meta-análise de ensaios clínicos controlados e randomizados, representando o mais alto grau de evidência; o nível 2 abrange estudos individuais com delineamento experimental; o nível 3 inclui estudos quase-experimentais; o nível 4 compreende pesquisas descritivas ou qualitativas; o nível 5 envolve relatos de caso e experiências individuais; e, por último, o nível 6 refere-se a estudos baseados em opiniões de especialistas, representando o nível mais baixo de evidência.

Esta revisão foi conduzida seguindo as diretrizes do PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses*), conforme as orientações de Page et al., (2022), para garantir um relato claro e transparente dos métodos aplicados e dos estudos incluídos na revisão. O PRISMA compreende quatro categorias principais: identificação, seleção, elegibilidade e inclusão dos estudos no processo de revisão.

Por se tratar de uma revisão integrativa da literatura, a submissão do projeto ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) não foi necessária.

RESULTADOS

Durante a etapa de coleta de dados, foram identificados 606 artigos nas quatro bases de dados mencionadas. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 192 estudos foram selecionados para leitura de títulos e resumos. Na fase de elegibilidade, 92 artigos foram considerados aptos para leitura completa, por estarem alinhados ao tema proposto. Por fim, seis artigos que atenderam à questão norteadora foram incluídos na revisão (Figura 1).

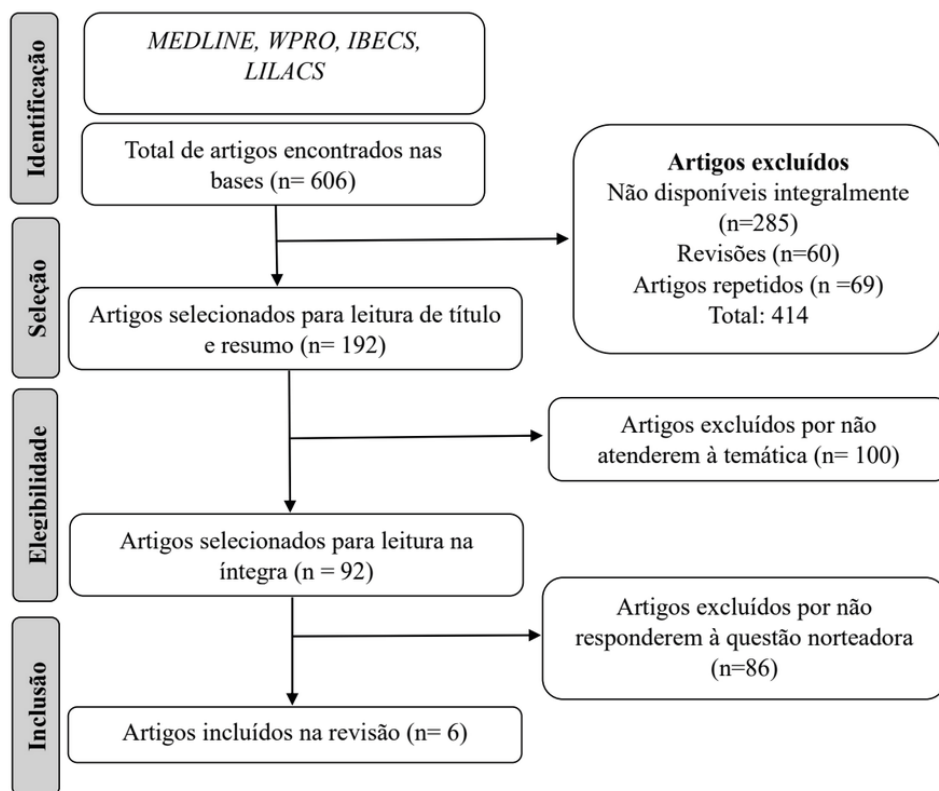


Figura 1. Fluxograma de seleção dos artigos incluídos no estudo. Imperatriz, Maranhão, Brasil, 2024.

Fonte: adaptado do PRISMA (Page et al., 2022).

Dentre os seis (06) artigos selecionados, eram dois estudos transversais (Nível 4 de evidência), um estudo qualitativo (Nível 4 de evidência), dois estudos observacionais (Nível 4 de evidência) e uma revisão com meta-análise (Nível 1 de evidência) (Quadro 1).

Autoria	Principais Resultados	Tipo de Estudo / Nível de Evidência
Öztürk et al., (2024)	O estudo foi concluído com 45 crianças com DMD. LUTS (sintomas do trato urinário inferior) foi encontrado em 86,66% e LUTD (disfunção do trato urinário inferior) foi encontrado em 44,44%. O sintoma mais comum foi manobras de contenção (62,22%). Outros sintomas comuns foram urgência urinária (55,55%), incontinência urinária diurna (46,66%) e enurese (31,11%). Houve uma correlação significativa do DVISS (Dysfunctional Voiding and Incontinence Scoring System) com o nível de independência e QV ($p < 0,05$). Além disso, maior pontuação LUTS foi associada a menores pontuações Barthel e PedsQL-NMM (Barthel Index e o Pediatric Quality of Life™ 3.0 Neuromuscular Module).	Estudo Transversal (Nível 4)
Bever et al., (2024)	Dezenove participantes foram incluídos. Três temas principais foram identificados: (1) as barreiras à participação são multifacetadas; (2) uma jornada emocional moldada pela 'progressão inevitável'; (3) a família fornece suporte emocional e tangível crítico. Este estudo ilustra que os impactos psicossociais da DMD são moldados pelo conhecimento da história natural da condição, juntamente com outros fatores, incluindo a extensão das barreiras sociais, crescimento pessoal e adaptação e suporte familiar.	Qualitativo (Nível 4)
Mori-Yoshimura et al., (2024)	No total, 234 (63,7%) dos 367 pacientes adultos com DMD (idade média, $27,4 \pm 6,0$; intervalo, 20–48 anos) completaram o questionário. Destes, 38 (21%) tinham transtornos de desenvolvimento (retardo mental, autismo e transtornos de aprendizagem), 57 (33%) sofreram bullying na escola e 44 (77%) indicaram que o motivo do bullying era sua deficiência física. Históricos de emprego foram observados por 72 (31%), embora 23 (10%) tenham perdido seus empregos principalmente devido a dificuldades físicas. Dos 234 pacientes, 164 (74%) viviam com seus parentes, e 78% do tempo de cuidado era fornecido por familiares, em particular, suas mães. A taxa média de trabalho de cuidado fornecido por familiares foi de 81%. A renda familiar de famílias com um paciente adulto com DMD foi menor, enquanto a taxa de convivência com os pais e avós foi maior, em comparação com a população japonesa em geral.	Estudo transversal (Nível 4)
Huang et al., (2023)	Trinta e dois pacientes relataram dor durante as 4 semanas anteriores, e 18 relataram dor crônica persistente ou recorrente. A intensidade média da dor crônica foi leve, com regiões das pernas ($n = 12$), parte inferior das costas ($n = 6$), quadris ($n = 6$) e ombros ($n = 6$) mais frequentemente afetadas. Idade avançada, maior índice de massa corporal, não ser deambulador, dependência de cadeira de rodas e deformidades da coluna foram variáveis contextuais relacionadas à presença de dor crônica. Além disso, a dor crônica foi significativamente associada ao sofrimento psicológico e à redução da qualidade de vida relacionada à saúde em pacientes pediátricos com DMD.	estudo observacional incluiu uma coorte pediátrica (Nível 3)

Szabo et al., (2022)	Sessenta e um meninos (idade média [intervalo] de 8,0 [5–16] anos) foram incluídos na análise. As utilidades médias basais foram 0,82 (HUI3) e 0,87 (HUI2); e as utilidades foram 0,35 (HUI3) e 0,55 (HUI2) após a perda da deambulação (LOA, quando aplicável) - Health Utilities Index (HUI) - . Durante o período de acompanhamento, a utilidade média diminuiu mais entre os meninos mais velhos do que os mais novos. A dor foi responsável pela maior proporção de variabilidade (42%) na mudança na utilidade do HUI3 da linha de base até a semana 48, enquanto para o HUI2, o autocuidado (39%) foi responsável. Após o LOA (perda da deambulação), a mudança nos níveis de deambulação explicou 88% do declínio na utilidade média do HUI3 e a mudança nos níveis de mobilidade explicou 66% do declínio na utilidade média do HUI2.	estudo observacional (Nível 3)
Powell et al., (2020)	Cinquenta e cinco artigos apresentaram um questionário avaliando a qualidade de vida na DMD. Quarenta instrumentos foram extraídos e 26 foram submetidos à avaliação. Quarenta e um artigos continham evidências sobre o conteúdo ou validade estrutural (incluindo 37 artigos de desenvolvimento). A maioria dos instrumentos demonstrou evidências de baixa qualidade e validade insatisfatória ou inconsistente em DMD, com a maioria não apresentando estudos de validação direta nessa população.	Revisão Sisemática com Meta-análise (Nível 1)

Quadro 1. Síntese dos principais resultados dos estudos selecionados na amostra. Imperatriz, Maranhão, Brasil, 2024.

Fonte: Autores (2024)

DISCUSSÃO

Devido à natureza fatal da DMD, a QV de pessoas que convivem com a DMD é significativamente inferior a indivíduos saudáveis. Portanto, recomenda-se que a avaliação da QV e o rastreamento da saúde mental sejam realizados em todas as consultas de acompanhamento, conforme diretrizes para pacientes com DMD. Diversos estudos na literatura abordam a QV em relação aos sintomas musculoesqueléticos em pessoas com DMD (Uzark et al., 2012; Birnkrant et al., 2018).

Estudo de Öztürk et al., (2024) apontou que os sintomas urinários mais intensos estão ligados a uma menor QV e autonomia funcional de pessoas com DMD. A presença de sintomas do trato urinário inferior (STUI) tem sido relatada em cerca de metade dos indivíduos com DMD, embora a prevalência varie devido às diferenças metodológicas entre estudos, devido a inclusão de outros tipos de distrofias musculares, variações nas faixas etárias e uso de diferentes questionários (Morse et al., 2020; Bertrand et al., 2016).

Esses sintomas específicos da DMD impactam a QVRS de diversas formas, e a inclusão de problemas urinários e intestinais pode intensificar ainda mais esse efeito negativo (Birnkrant et al., 2018; Carlton et al., 2022). No estudo de Van Wijk et al., (2009) que avaliou 199 indivíduos com DMD, constatou-se que a presença de STUI prejudicava a qualidade de vida. Em crianças com sintomas urinários, o bem-estar emocional e a autoestima são prejudicados, levando um sofrimento psicológico e emocional, com consequências diretas na QV. Esses sintomas também podem desencadear outros efeitos adversos, como fadiga, pior qualidade do sono, queda no desempenho escolar, menor participação em esportes e distúrbios de humor, comprometendo ainda mais a QV (Iscan; Ozkayın, 2020).

Achados de Bever et al., (2024), ilustram que os impactos psicossociais da DMD são moldados pelo conhecimento da história natural da doença, juntamente com outros fatores, como a extensão das barreiras sociais, crescimento pessoal e adaptação e suporte familiar.

Pesquisas anteriores indicam que cuidadores familiares de indivíduos com DMD frequentemente dependem de redes amplas para obter apoio emocional, social e prático. Isso inclui acesso a informações para navegar nos sistemas de saúde e suporte financeiro para arcar com equipamentos e diversos custos relacionados à saúde. Além de ajudar as famílias a suprir as necessidades de cuidados físicos e emocionais de seus filhos, o acesso a esses sistemas de apoio pode atuar como um fator de proteção contra impactos negativos na QVRS dos cuidadores, que já foram documentados em estudos sobre DMD. Contudo, essas observações levantam preocupações sobre o acesso equitativo a esses recursos, uma vez que variações no capital social podem afetar as experiências de cuidado (Donnelly et al., 2022; Glover et al., 2018; Landfeldt et al., 2018).

Um estudo realizado por Mori-Yoshimura et al., (2024), no Japão, revelou que pacientes com DMD enfrentam diversas dificuldades, incluindo experiências de bullying devido à sua deficiência física e perda de emprego por conta de dificuldades físicas. Além disso, muitos desses pacientes vivem em famílias com baixa renda e recebem cuidados principalmente de familiares, com destaque para as mães.

No Japão, o cuidado de pacientes com DMD é oferecido majoritariamente por membros da família, como pais jovens, mães que atuam como donas de casa, avós que moram juntos e irmãos, todos participando do cuidado ao longo da vida do paciente. Essa assistência é geralmente sustentada por uma única fonte de renda proveniente dos pais. Dessa forma, as famílias arcam com a responsabilidade dos cuidados e dos custos associados desde os anos escolares dos pacientes até a fase adulta (Japão, 2022).

A taxa de bullying, no Japão, entre crianças e alunos com deficiência, do ensino fundamental ao médio, é de 47,7 por 1.000 (4,8%). Observe-se também que o bullying de crianças e alunos com DMD ocorre mesmo em escolas especializadas para crianças com deficiência durante a educação obrigatória. Esses dados sugerem a necessidade de maior vigilância e apoio por parte dos pais e professores, além da importância de educar outros alunos sobre a inclusão e a diversidade. Para reduzir o bullying enfrentado por pacientes com DMD, pode ser essencial implementar programas governamentais que visem combater e prevenir comportamentos inadequados entre os alunos (Ministry of Education, Culture, Sports, Science and Technology, 2021; Mori-Yoshimura et al., 2018).

Estudo de Huang et al., (2023), destacou alta frequência de dor aguda e crônica. Adicionalmente, a dor crônica foi significativamente associada ao sofrimento psicológico e à redução da QVRS em pacientes pediátricos com DMD.

A dor crônica é um problema frequentemente observado em pessoas com distrofias musculares, sendo um fator de risco importante para a diminuição da qualidade de vida relacionada à saúde nessas situações (Huang et al., 2021; Moris et al., 2018). Apesar disso, a etiologia e os diferentes tipos de dor crônica associada às distrofias musculares ainda são pouco compreendidos. A maioria dos relatos dos pacientes aponta para uma origem musculoesquelética da dor, com localização e fonte variando. Para indivíduos investigados com distúrbios neuromusculares, o dor pode evoluir de forma aguda para crônica, o que representa desafios adicionais tanto para os pacientes quanto para os cuidadores (Tucker-Bartley et al., 2021; Jensen et al., 2008).

Estudos anteriores, incluindo uma meta-análise, revelaram que uma alta proporção (60–68%) de pessoas com diferentes distrofias musculares, em faixas etárias tanto adultas quanto pediátricas, relatam dor crônica, que frequentemente é descrita como severa, generalizada e recorrente (Huang et al., 2021).

A redução na deambulação foi responsável por 88% da queda na utilidade média do *Health Utilities Index 3* (HUI3), enquanto a redução na mobilidade explicou 66% da queda na utilidade média do HUI2 (Szabo et al., 2022).

O HUI é um sistema de avaliação de saúde que gera dois tipos de valores de utilidade: HUI2 e HUI3. Esses sistemas, embora independentes, são complementares e abordam diferentes aspectos de saúde. Por exemplo, a emoção no HUI2 trata de preocupação e ansiedade, enquanto no HUI3 se foca na felicidade e depressão. A mobilidade no HUI2 combina deambulação e destreza do HUI3, mostrando a interdependência entre os atributos. O HUI2 inclui aspectos importantes para a DMD, como autocuidado e foco em preocupação e ansiedade, enquanto o HUI3 é frequentemente usado para reportar dados em casos de DMD (Szabo et al., 2020; Horsman et al., 2003).

Uma meta-análise que avaliou 55 artigos, descreveu que a maioria dos instrumentos de avaliação da QV demonstrou evidências de baixa qualidade e validade insatisfatória ou inconsistente em DMD (Powell et al., 2020). Consequentemente, a validade e a aplicabilidade dos dados tornam-se incertas, comprometendo a tomada de decisões informadas e a formulação de diretrizes bem fundamentadas.

Como nosso estudo é uma revisão da literatura, algumas limitações específicas devem ser destacadas. Em primeiro lugar, a qualidade das evidências incluídas pode variar, o que pode influenciar a robustez das conclusões. Muitas vezes, os artigos disponíveis apresentam dados incompletos ou pouco detalhados, dificultando uma análise abrangente e consistente. Além disso, uma seleção de estudos pode ter introduzido vieses, como a inclusão predominante de estudos em uma única língua ou a exclusão de publicações mais antigas. Finalmente, a natureza retrospectiva da revisão limita a capacidade de identificar causalidades e implica na necessidade de futuros estudos empíricos que possam corroborar os achados e oferecer uma visão mais aprofundada sobre o tema.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os sintomas urinários intensos estão associados a uma menor QV e autonomia funcional em pessoas com DMD. Os impactos psicossociais da doença, influenciados pelo conhecimento sobre sua evolução, barreiras sociais e suporte familiar, foram destacados na literatura. Pacientes com DMD no Japão enfrentam desafios como bullying, perda de emprego e cuidados familiares, especialmente das mães, em contextos de baixa renda. A alta prevalência de dor crônica, está significativamente relacionada ao sofrimento psicológico e à redução da qualidade de vida relacionada à saúde em crianças com DMD. A perda de deambulação contribuiu com 88% da queda na utilidade média do HUI3, enquanto a perda de mobilidade foi responsável por 66% da queda no HUI2. Por fim, evidenciou-se que a maioria dos instrumentos de avaliação da QV em DMD apresenta baixa qualidade e validade inconsistente.

Portanto, é essencial o desenvolvimento de estratégias terapêuticas e de apoio, tanto no âmbito clínico quanto social, que visem melhorar a qualidade de vida e o bem-estar dos pacientes com DMD, além de promover a conscientização e a educação inclusiva nas escolas e comunidades. A implementação de políticas públicas de saúde e apoio financeiro para essas famílias também se mostra fundamental para minimizar as desigualdades e garantir uma melhor qualidade de vida aos pacientes e seus cuidadores.

REFERÊNCIAS

ARAUJO, A. P. Q. C.; et al. Update of the Brazilian consensus recommendations on Duchenne muscular dystrophy. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, v. 81, n. 1, p. 81–94, 2023.

BERTRAND, L. A.; ASKELAND, E. J.; MATHEWS, K. D.; ERICKSON, B. A.; COOPER, C. S. Prevalência e incômodo dos sintomas do trato urinário inferior relatados pelo paciente nas distrofias musculares. *Journal of Pediatric Urology*, v. 12, p. 398.e1–e4, 2016.

BEVER, A.; AUDHYA, I.; SZABO, S. M.; MICKLE, A.; FEENY, D.; MALONE, D.; NEUMANN, P.; IANNACCONE, S.; GOOCH, K. “You Take This Day by Day, Come What May”: a qualitative study of the psychosocial impacts of living with Duchenne muscular dystrophy. *Advances in Therapy*, v. 41, n. 6, p. 2460–2476, jun. 2024. DOI: 10.1007/s12325-024-02867-0.

BIRNKRANT, D. J.; BUSHBY, K.; BANN, C. M.; APKON, S. D.; BLACKWELL, A.; BRUMBAUGH, D.; et al. Diagnóstico e tratamento da distrofia muscular de Duchenne, parte 1: diagnóstico e tratamento neuromuscular, de reabilitação, endócrino, gastrointestinal e nutricional. *Lancet Neurology*, v. 17, p. 251–267, 2018.

BIRNKRANT, D. J.; BUSHBY, K.; BANN, C. M.; APKON, S. D.; BLACKWELL, A.; BRUMBAUGH, D.; et al. Diagnóstico e tratamento da distrofia muscular de Duchenne, parte 2: questões respiratórias, cardíacas, ósseas e psicossociais. *Lancet Neurology*, v. 17, p. 347–361, 2018.

CARLTON, J.; POWELL, P. A.; PROJETO HERCULES CARER GROUP. Medindo a qualidade de vida do cuidador na distrofia muscular de Duchenne: uma revisão sistemática da confiabilidade e validade de instrumentos de autorrelato usando COSMIN. *Health and Quality of Life Outcomes*, v. 20, p. 57, 2022.

CRISAFULLI, S.; SULTANA, J.; FONTANA, A.; SALVO, F.; MESSINA, S.; TRIFIRÒ, G. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 15, n. 1, p. 141, 2020. DOI: 10.1186/s13023-020-01430-8.

DONNELLY, C. M.; QUINLIVAN, R. M.; HERRON, A.; GRAHAM, C. D. Uma revisão sistemática e síntese qualitativa das experiências de pais de indivíduos que vivem com distrofia muscular de Duchenne. *Disability and Rehabilitation*, v. 45, n. 8, p. 1285–1298, 2022.

Elementary and Secondary Education Bureau, Ministry of Education, Culture, Sports, Science and Technology. Severance of problems about pupil guidance such as problematic behavior in 2021. 2022; p. 21–22.

FALCONERY, M. L. P. Perfil clínico e qualidade de vida de pacientes com distrofia muscular de Duchenne atendidos em um ambulatório especializado em Salvador-Bahia. 2023. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Medicina) – Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública.

GLOVER, S.; HENDRON, J.; TAYLOR, B.; LONG, M. Compreendendo a resiliência do cuidador na distrofia muscular de Duchenne: uma revisão narrativa sistemática. *Chronic Illness*, v. 16, n. 2, p. 87–103, 2018.

HENDRIKSEN, J. G. M.; VLES, J. S. H. Neuropsychiatric disorders in males with Duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *Journal of Child Neurology*, v. 23, n. 5, p. 477–481, 2008. DOI: 10.1177/0883073807309775.

Horsman J, Furlong W, Feeny D, Torrance G. The Health Utilities Index (HUI®): concepts, measurement properties and applications. *Health Qual Life Outcomes*. 2003;1:54.

Huang M, Magni N, Rice D. The prevalence, characteristics and impact of chronic pain in people with muscular dystrophies: A systematic review and meta-analysis. *The Journal of Pain*. 2021;22(11):1343–59.

HUANG, M.; CHEN, T.; WANG, Y.; ZHOU, C.; CAO, J.; LU, X.; et al. Chronic pain, psychological distress, and quality of life in males with Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 65, n. 5, p. 640–654, 2023. DOI: 10.1111/dmcn.15404.

ISCAN, B.; OZKAYIN, N. Avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde e fatores que afetam crianças com enurese. *Journal of Pediatric Urology*, v. 16, p. 195.e1–e7, 2020.

Japão. Summary of the 2022 Vital Statistics Monthly Report Annual Count (approximate figures). 2022. Disponível em: <https://www.mhlw.go.jp/toukei/saikin/hw/k-tyosa/k-tyosa22/dl/02.pdf>. Acesso em: 09 de nov. de 2024.

Jensen MP, Hoffman AJ, Stoelb BL, Abresch RT, Carter GT, McDonald CM. Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil*. 2008;89(2):320–8.

KOEKS, Z.; BLADEN, C. L.; SALGADO, D.; ZWET, E.; POGORYELOVA, O.; MCMACKEN, G.; et al. Clinical outcomes in Duchenne muscular dystrophy: a study of 5345 patients from the TREAT NMD DMD Global Database. *Journal of Neuromuscular Diseases*, v. 4, p. 293–306, 2017. DOI: 10.3233/JND-170280.

Landfeldt E, Edström J, Buccella F, Kirschner J, Lochmüller H. Distrofia muscular de Duchenne e sobrecarga do cuidador: uma revisão sistemática. *Dev Med Child Neurol*. 2018;60(10):987–996.

- LEIVA-ESTIRPES, F.; et al. Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne. *Medicina de Familia SEMERGEN*, v. 47, n. 7, p. 472–481, out. 2021.
- MENDELL, J. R.; SHILLING, C.; LESLIE, N. D.; FLANIGAN, K. M.; AL-DAHAK, R.; GASTIER-FOSTER, J.; et al. Caminho baseado em evidências para triagem neonatal para distrofia muscular de Duchenne. *Annals of Neurology*, v. 71, n. 3, p. 304–313, 2012. DOI: 10.1002/ana.23528.
- Morís G, Wood L, Fernández-Torrón R, González Coraspe JA, Turner C, Hilton-Jones D, et al. Chronic pain has a strong impact on quality of life in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*. 2018;57(3):380–7.
- Mori-Yoshimura M, Mizuno Y, Yoshida S, Minami N, Yonemoto N, Takeuchi F, et al. Social involvement issues in patients with Becker muscular dystrophy: a questionnaire survey of subjects from a patient registry. *Brain Dev*. 2018;40:268–277.
- MORI-YOSHIMURA, M.; ISHIGAKI, K.; SHIMIZU-MOTOHASHI, Y.; ISHIHARA, N.; UNUMA, A.; YOSHIDA, S.; NAKAMURA, H. Social difficulties and care burden of adult Duchenne muscular dystrophy in Japan: a questionnaire survey based on the Japanese Registry of Muscular Dystrophy (Remudy). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 19, n. 1, p. 182, abr. 2024. DOI: 10.1186/s13023-024-03087-z.
- MORSE, C. I.; HIGHAM, K.; BOSTOCK, E. L.; JACQUES, M. F. Incontinência urinária em homens com distrofia muscular de Duchenne e Becker. *PLoS One*, v. 15, p. e0233527, 2020.
- OUZZANI, M.; HAMMADY, H.; FEDOROWICZ, Z.; ELMAGARMID, A. Rayyan: a web and mobile app for systematic reviews. *Systematic Reviews*, v. 5, n. 1, p. 210, 2016.
- ÖZTÜRK, D.; KARADUMAN, A. A.; AKBAYRAK, T. The relationship between lower urinary system symptoms and the level of independence and quality of life in children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric Nephrology*, v. 39, n. 10, p. 3005–3012, out. 2024. DOI: 10.1007/s00467-024-06419-0.
- PAGE, M. J.; et al. A declaração PRISMA 2020: diretriz atualizada para relatar revisões sistemáticas. *Revista Panamericana de Salud Pública*, v. 46, p. e112, 30 dez. 2022.
- POWELL, P. A.; CARLTON, J.; WOODS, H. B.; MAZZONE, P. Measuring quality of life in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review of the content and structural validity of commonly used instruments. *Health and Quality of Life Outcomes*, v. 18, n. 1, p. 263, 3 ago. 2020. DOI: 10.1186/s12955-020-01511-z.
- RAMOS, I. W. S. Avaliação cognitiva e qualidade de vida em um grupo de pacientes com distrofia muscular de Duchenne no Estado do Ceará. 2023. Dissertação (Mestrado em Saúde da Criança e da Mulher) – Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira/ Fundação Oswaldo Cruz (IFF/FIOCRUZ).
- RUIDIAZ-GÓMEZ, K. S.; CACANTE-CABALLERO, J. V. Desarrollo histórico del concepto calidad de vida: una revisión de la literatura. *Revista Ciencia y Cuidado*, v. 18, n. 3, p. 86–99, 2021. DOI: 10.22463/17949831.2539.
- RYDER, S.; LEADLEY, R. M.; ARMSTRONG, N.; et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 12, n. 1, p. 79, 2017. DOI: 10.1186/s13023-017-0631-3.

SAN MART P., Pamela; SOLÍS F., Fresia. Distrofia muscular de Duchenne: incidência, prevalência, características sociodemográficas y clínicas de pacientes ingresados a Teletón Chile desde 1993 a 2013. *Rehabilitación Integral*, v. 10, n. 2, p. 83–90, 2015.

SANTOS, C. M. C.; et al. A estratégia PICO para a construção da pergunta de pesquisa e busca de evidências. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, v. 15, n. 3, maio-jun., 2007.

SOUZA, M. T.; et al. Revisão integrativa: o que é e como fazer. *einstein (São Paulo)*, v. 8, n. 1, p. 102-106, 2010.

Szabo SM, Audhya IF, Malone DC, Feeny D, Gooch KL. Characterizing health state utilities associated with Duchenne muscular dystrophy: a systematic review. *Qual Life Res.* 2020;29:593–605.

SZABO, S. M.; AUDHYA, I. F.; ROGULA, B.; FEENY, D.; GOOCH, K. L. Factors associated with the health-related quality of life among people with Duchenne muscular dystrophy: a study using the Health Utilities Index (HUI). *Health and Quality of Life Outcomes*, v. 20, n. 1, p. 93, 11 jun. 2022. DOI: 10.1186/s12955-022-02001-0.

SZABO, S. M.; SALHANY, R. M.; DEIGHTON, A.; HARWOOD, M.; MAH, J.; GOOCH, K. L. The clinical course of Duchenne muscular dystrophy in the corticosteroid treatment era: a systematic literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 16, n. 1, p. 237, 2021. DOI: 10.1186/s13023-021-01862-w.

TEIXEIRA, M. de S. R.; MARTINS, G. M. A.; RODRIGUES, J. M. M.; PESSOA, A. L. S.; SANTOS, A. C. C. dos; MARQUES, E. R. Epidemiologia da distrofia muscular de Duchenne no Ceará. *Revista Brasileira de Desenvolvimento*, v. 9, p. 69591–69603, 2020.

Tucker-Bartley A, Lemme J, Gomez-Morad A, Shah N, Velu M, Birklein F, et al. Pain phenotypes in rare musculoskeletal and neuromuscular diseases. *Neurosci Biobehav Rev.* 2021;124:267–90.

UTTLEY, L.; CARLTON, J.; WOODS, H. B.; BRAZIER, J. Uma revisão dos temas de qualidade de vida na distrofia muscular de Duchenne para pacientes e cuidadores. *Health and Quality of Life Outcomes*, v. 16, n. 1, p. 237, 2018. DOI: 10.1186/s12955-018-1062-0.

UZARK, K.; KING, E.; CRIPE, L.; SPICER, R.; SAGE, J.; KINNETT, K.; et al. Qualidade de vida relacionada à saúde em crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne. *Pediatrics*, v. 130, p. e1559–e1566, 2012. DOI: 10.1542/peds.2012-0858.

VAN WIJK, E.; MESSELINK, B. J.; HEIJNEN, L.; DE GROOT, I. J. Prevalência e impacto psicossocial dos sintomas do trato urinário inferior em pacientes com distrofia muscular de Duchenne. *Neuromuscular Disorders*, v. 19, p. 754–758, 2009.