

Conhecimento dos responsáveis e/ou pessoas com distrofia muscular sobre a linha de cuidados da fonoaudiologia

Knowledge of caregivers and/or persons with muscular dystrophy about the speech therapy care line

DOI:10.34117/bjdv8n9-276

Recebimento dos originais: 30/08/2022

Aceitação para publicação: 28/09/2022

Viviane dos Santos Marques

Doutorado em Psicanálise, Saúde e Sociedade

Instituição: Universidade Veiga de Almeida

Endereço: R. Ibituruna, 108, Maracanã, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 20271-020

E-mail: vivianemarques@uva.br

Mairysse Gonçalves Leandro

Graduação em Fonoaudiologia

Instituição: Universidade Veiga de Almeida

Endereço: R. Ibituruna, 108, Maracanã, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 20271-020

E-mail: fgamairysseleandro@gmail.com

Viviane Lemos da Silva

Graduada em Fonoaudiologia

Instituição: Universidade Veiga de Almeida

Endereço: R. Ibituruna, 108, Maracanã, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 20271-020

E-mail: vivyanelemos@gmail.com

Lohraíne dos Reis Gregório

Graduada em Fonoaudiologia

Instituição: Universidade Veiga de Almeida

Endereço: R. Ibituruna, 108, Maracanã, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 20271-020

E-mail: lohraínegregório@gmail.com

Maria Clara Migowski Pinto Barbosa

MBA em Gestão do Terceiro Setor

Instituição: Associação Carioca de Distrofia Muscular

Endereço: Rua Santo Afonso, 215, Bl02, Sala 911, Tijuca, CEP: 20511-170

E-mail: acadim.rj@gmail.com

RESUMO

Introdução: As distrofias musculares (DMs) formam um grupo de doenças genéticas que acarretam perda de massa muscular, atrofia e fraqueza progressiva, devido à má formação ou ausência de proteínas primordiais no desempenho da fisiologia da célula muscular. A musculatura esquelética é acometida progressivamente se tornando mais fraca, levando a problemas de mobilidade e a dificuldade na alimentação e na comunicação. Objetivos: Identificar o conhecimento da pessoa com distrofia muscular e/ou de seu responsável sobre as possíveis alterações e cuidados fonoaudiológicos indicados para a DMs, além de identificar suas queixas e a prevalência da distrofia muscular na amostra. Metodologia:

Estudo qualiquantitativo, transversal e descritivo, submetido ao Comitê de ética, aprovado pelo número de parecer 4.608.609. Foi aplicado um questionário via Google Forms, com 40 questões, acrescido do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), encaminhados em forma de texto/mensagem, para os integrantes e/ou seus responsáveis cadastrados na Associação Carioca de Distrofia Muscular (ACADIM). Resultado: Um total de 105 voluntários responderam à pesquisa, e após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 15 sujeitos não se enquadraram no perfil da pesquisa. As principais alterações encontradas foram relacionadas à fala e deglutição. Foi constatado um desconhecimento sobre a linha de cuidados da Fonoaudiologia para a DM. Após responderem o questionário a amostra recebeu uma cartilha com orientações sobre a linha de cuidados da Fonoaudiologia para DM. Discussão: O questionário buscou aferir toda a linha de cuidados no que se refere as funções estomatognáticas, as avaliações periódicas de deglutição e ao conhecimento de estratégias de tratamento, a amostra denotou alterações leves de fala, deglutição e cognição não mostrando correlação com o tempo de doença, idade de diagnóstico e impacto no bem-estar. O estudo corrobora com os dados da literatura e confirma na nossa amostra a prevalência da Distrofia Muscular de Duchenne, seguida por Distrofia Muscular das Cinturas e Distrofia Muscular Fascioescapuloumeral. Conclusão: Pôde-se concluir que as pessoas com DM apresentaram queixas compatíveis com os distúrbios de disartria e disfagia e estas alterações não tiveram relação com a idade de início dos sintomas, bem como ainda, em sua maioria, não impactaram demasiadamente no bem-estar destes pacientes, embora quase 50% da amostra tenha relatado algum tipo de dificuldade de deglutição. Pode-se aferir desconhecimento dos participantes sobre a linha de cuidados da fonoaudiologia para as pessoas com DM e uma dificuldade em identificar as alterações compatíveis com a doença. O estudo sugere a necessidade de mais pesquisas e de geração de informação direcionados para as especificidades das pessoas com DM.

Palavras-chave: distrofia muscular, fonoaudiologia, transtorno de deglutição, reabilitação.

ABSTRACT

Introduction: Muscular dystrophies (DMs) form a group of genetic diseases that lead to loss of muscle mass, atrophy and progressive weakness, due to malformation or absence of primordial proteins in the performance of muscle cell physiology. Skeletal muscles are progressively affected and become weaker, leading to mobility problems and difficulties in eating and communicating. **Objectives:** To identify the knowledge of people with muscular dystrophy and/or their guardians about possible changes and speech-language pathology care indicated for DMs, in addition to identifying their complaints and the prevalence of muscular dystrophy in the sample. **Methodology:** Qualiquantitative, cross-sectional and descriptive study, submitted to the Ethics Committee, approved by the opinion number 4.608.609. A questionnaire was applied via Google Forms, with 40 questions, plus the Free and Informed Consent Term (ICF), sent in text/message form to the members and/or their guardians registered with the Associação Carioca de Dystrophy Muscular (ACADIM). **Result:** A total of 105 volunteers responded to the survey, and after applying the inclusion and exclusion criteria, 15 subjects did not fit the survey profile. The main alterations found were related to speech and swallowing. There was a lack of knowledge about the line of care of Speech-Language Pathology and Audiology for DM. After answering the questionnaire, the sample received a booklet with guidelines on the line of care of Speech-Language Pathology and Audiology for DM. **Discussion:** The questionnaire sought to assess the entire line of care with regard to stomatognathic

functions, periodic swallowing assessments and knowledge of treatment strategies. disease, age at diagnosis and impact on well-being. The study corroborates the literature data and confirms in our sample the prevalence of Duchenne Muscular Dystrophy, followed by Waist Muscular Dystrophy and Fascioscapulohumeral Muscular Dystrophy. Conclusion: It could be concluded that people with DM had complaints compatible with dysarthria and dysphagia disorders and these changes were not related to the age of onset of symptoms, as well as, for the most part, they did not impact too much on well-being. of these patients, although almost 50% of the sample reported some type of swallowing difficulty. Participants' lack of knowledge about the line of care of speech therapy for people with DM and a difficulty in identifying changes compatible with the disease can be verified. The study suggests the need for more research and the generation of information aimed at the specificities of people with DM.

Keywords: muscular dystrophy, speech therapy, deglutition disorder, rehabilitation.

1 INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DRs) são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas que variam de doença para doença e também de pessoa para pessoa; geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas que a possuem e de seus familiares. Estima-se que existam de 6 a 8 mil tipos diferentes de DRs, onde 80% têm origem genética e 20% advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras (BRASIL, 2014).

Vinculada as DRs estão as Doenças Neuromusculares (DNMs), que na maioria das vezes, ocorrem por alterações genéticas hereditárias; são um grupo heterogêneo de condições que prejudicam a função muscular por meio de patologias da célula do corno anterior da medula espinhal, junção neuromuscular, nervos periféricos e músculos. As pessoas com DNMs podem apresentar fraqueza muscular, perda de movimento espontâneo, atividade muscular involuntária e atrofia muscular; geralmente, as DNMs de forma hereditária afetam as crianças, enquanto as adquiridas são mais comuns em adultos (BRASIL, 2008; SILVA et al., 2019).

Dentro das DNMs encontram-se as Distrofias Musculares (DMs), que constituem um grupo superior a 30 tipos de doenças genéticas, acarretando degeneração progressiva do tecido muscular; são consideradas congênitas ou progressivas, e as DMs mais frequentes são a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), a Distrofia Muscular de Becker (DMB), a Distrofia Muscular das Cinturas (DCs) também chamada de Erb, a Distrofia Muscular Miotônica (DMM) ou de Steinert e a Distrofia Muscular Fascioescapuloumeral (DMFEU) ou de Landouzy-Dejerine (BRASIL, 2008; SILVA et al., 2019).

As DMs têm como característica a progressão e degeneração, que consequentemente levam a deterioração da musculatura esquelética, resultando em complicações respiratórias e cardíacas promovendo alta morbidade por acometimento desses sistemas; entretanto os efeitos motores e/ou cognitivos dessas condições podem ser significativos, levando a problemas alimentares, de deglutição, de fala e de linguagem devido a alterações dos músculos orais, faciais e faríngeos, além de alterações das funções executivas, comportamentais e psicossociais (BERGGREN et al., 2018; KOOI-VAN ES et al., 2020; LAGARDE et al., 2020; ORSINI et al., 2018).

Entre todas as dificuldades determinadas pelas DMs a disfagia é uma das mais frequentes e graves, levando a alterações de deglutição que dificultam ou impossibilitam a ingestão de saliva, de líquidos e outros alimentos em qualquer consistência, o que pode naturalmente ocasionar desidratação e desnutrição. Progressivamente, as DMs atingem os músculos presentes na face e língua, aumentando a dificuldade na mastigação e danos na preparação do bolo alimentar, conferindo um desajuste significativo de tônus e mobilidade orofacial, impactando nas funções motoras de respiração, fonação, ressonância, articulação e na prosódia, o que pode ocasionar em limitações na inteligibilidade da fala, na comunicação e na interação social. O fonoaudiólogo possui um papel fundamental na adequação, reabilitação e readaptação da comunicação e alimentação das pessoas com DMs, visando diminuir os prejuízos decorrentes da doença, possibilitando prazer alimentar e uma melhor qualidade de vida (TOUSSAINT et al., 2016).

Em vista disso, a presente pesquisa justifica-se pela escassez de trabalhos sobre o tema, sendo o primeiro estudo dedicado a investigar quantitativamente o conhecimento dos responsáveis e/ou pessoas com distrofia musculares sobre a linha de cuidados da fonoaudiologia.

Este trabalho tem como objetivos verificar o conhecimento da pessoa com distrofia muscular e/ou de seu responsável sobre possíveis alterações fonoaudiológicas que possam ser provocadas pelas distrofias musculares e identificar queixas com relação a comunicação e a alimentação, além de identificar a distrofia muscular mais prevalente.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo quali quantitativo, transversal e descritivo que foi submetido ao Comitê de ética da Universidade Veiga de Almeida, aprovado pelo número de parecer 4.608.609. O estudo propõe a aplicação, via Google Forms, de um questionário com 40

questões, objetivando analisar o conhecimento dos responsáveis e/ou pessoas com Distrofia Muscular sobre a linha de cuidados da fonoaudiologia indicados para sua patologia.

O questionário, acrescido do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) foram encaminhados em forma de texto/mensagem, para os pacientes e/ou seus responsáveis cadastrados na Associação Carioca de Distrofia Muscular.

A metodologia proposta para o estudo consiste na aplicação de um questionário com 40 questões que foi composta pelo histórico do paciente, nome, idade, sexo, tempo de diagnóstico, tipo de distrofia muscular, e perguntas que aferissem de forma simples, todas as funções estomatognáticas de sucção, mastigação, deglutição, fala e respiração. Sendo possível a identificação de dificuldades de alimentação e de comunicação, além das queixas principais, do histórico de avaliação fonoaudiológica e da deglutição, histórico de suporte ventilatório, identificação de indicação de vias alternativas de alimentação e necessidades sobre preparo especial e adaptação de consistências alimentares, histórico de refluxo gastroesofágico, dificuldades na comunicação, alterações na fala e na voz e conhecimento sobre o que é a fonoaudiologia e como ela pode contribuir para as pessoas com DM.

Esperou-se uma amostra de pelo menos 100 participantes com diagnóstico de distrofia muscular, de ambos os sexos, sem restrições de idade. Todos os participantes preencheram um questionário de identificação e avaliação baseado no algoritmo clínico de TOUSSAINT et al., 2016. Todos os participantes receberam orientações quanto ao tipo de estudo e a necessidade de lerem, interpretarem e concordarem com o TCLE voltado para os maiores de idade e o TCLE voltado para os responsáveis de menores, ficando em posse de uma cópia. Após responder ao questionário, os participantes receberão orientações pertinentes à doença e posteriormente o recebimento dos dados oriundos do estudo.

Foi utilizado para contabilizar os dados da amostra, critérios. Dentre os quais, critérios de inclusão: pacientes com diagnóstico de distrofia muscular, ambos os sexos, sem limitação de idade; indivíduos capazes de ler, interpretar e assinar o TCLE, conforme prevê a resolução CNS nº 466/2012. Critérios de exclusão: Pacientes sem diagnóstico fechado de distrofia muscular ou pacientes que mesmo portadores de Distrofia Muscular façam uso abusivo de álcool ou drogas ilícitas em curso e/ou apresentem em associação distúrbios psiquiátricos, demências, sujeitos analfabetos e os que não aceitaram participar das avaliações propostas.

3 RESULTADOS

Este estudo envolveu um total de 105 voluntários que responderam à pesquisa, e após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 15 sujeitos não se enquadraram no perfil da pesquisa, restando assim 90 voluntários. 65,5% são do sexo feminino e 34,5% do sexo masculino. 46,6% da amostra não quiseram se identificarem, 15,5% se identificaram como adultos com DM e 38,8% se identificaram como responsáveis por pessoas com DM, a idade da amostra variou entre 06 e 71 anos.

Quanto ao tipo de distrofia muscular que os pesquisados apresentam, 52,2% possuem a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), 12,2% a Distrofia Muscular das Cinturas (DMD), 10% a Distrofia Muscular Fascioescapuloumeral (DMFEU), 7,7% apresentam Distrofia Muscular Miotônica (DMM), 4,4% com Distrofia Muscular Congênita, 2,2% a Distrofia Muscular Oculofaríngea (DMOF), 2,2% pessoas com Distrofia Muscular Progressiva (DMP), e 14 pessoas alegaram ter outro tipo de distrofia, ou doença neuromuscular, tais como: Miastenia Gravis, Lama 2, entre outras.

Referente as questões de mastigação, deglutição, alimentação, fala, avaliação e terapia foram encontrados os seguintes dados. Segundo os relatos e auto percepção dos pacientes, as quais podem ser incondizentes com uma avaliação fonoaudiológica completa. Referente a mastigação, 24,7% relataram apresentar dificuldades; 65,2% mastigam bilateralmente, 21,3% não percebem e 13,5% não mastigam de forma bilateral. Relativo à deglutição, 46,1% relataram ter dificuldade em engolir e 53,9% não possuem essa dificuldade, das 41 pessoas com dificuldade 8,7% manifesta essa dificuldade com muita frequência, 50% algumas vezes e 41,3% raramente, já a dificuldade de engolir saliva foi apresentada em 29,5% dos pesquisados; a sensação de bolo parado na garganta é presente em 36% dos pesquisados; 65,2% não retratam tosse durante a refeição e 34,8% retratam essa ocorrência, já sobre a tosse ou pigarro após a refeição 32,2% alegam apresentar; 80,9% não apresentam dificuldade para iniciar a engolir, 24,7% dos pesquisados precisam engolir mais de uma vez; em 21,6% dos pesquisados ficam resíduos após a deglutição; o refluxo gastroesofágico já foi/é observado por 36% dos indivíduos e 64% não observaram essa ocorrência, dos 32 pacientes que já tiveram/tem refluxo 25,4% fazem tratamento; 43,8% dos indivíduos relatam ter engasgos e 56,2% não possuem; a traqueostomia ou a ventilação mecânica foi/é usada por 11,6% de pessoas, 100% não tiveram indicação de válvula de fala e deglutição; quando perguntados se já ouviram falar sobre a válvula de fala e deglutição 87,6% desconhecem essa possibilidade de recurso para os traqueostomizados; sobre alguma dificuldade em engolir alimentos 48,8% tem

dificuldade nos sólidos, 41,5% em farináceos, 4,9% em pastoso, 2,4% em líquidos e 2,4% somente água; importante destacar que 33% dos indivíduos já tiveram episódio de pneumonia.

Referente à alimentação, 97,7% se alimentam por via oral (VO), das pessoas que se alimentam por VO 98,8% são totalmente pela boca e 1,2% pouco pela boca para manter o prazer e o conteúdo principal por sonda de alimentação, ainda sobre os que se alimentam por VO, 15,7% possuem alguma restrição de alimentos (no preparo, na consistência ou tipos); a perda de peso por dificuldades em se alimentar foi acusada em 12,4% dos pesquisados.

Referente à função de fala, 17% acusaram dificuldade de se comunicar; 81,8% afirmam que outras pessoas a entendem quando elas falam, 9,1% não tem certeza e 9,1% afirmam que não são entendidas; 21,6% notaram que falam de forma mais lenta durante uma conversa; em relação a aumentar o tom de voz 23,9% disseram que tem essa dificuldade, 21,6% fazem esforço ou sentem cansaço para falar, 13,6% dos indivíduos apresentam alguma queixa relacionada a voz (rouquidão, voz trêmula e/ou áspera).

Relativo a avaliação e a terapia fonoaudiológica, a avaliação da deglutição já foi realizada por 24,7% das pessoas, 11% das pessoas fizeram ao menos uma avaliação de deglutição, 2% realizaram duas vezes e somente 5% da amostra realizam avaliação de deglutição periodicamente, 71,1% das pessoas da amostra nunca realizaram qualquer tipo de avaliação de deglutição, mesmo apresentando queixas. Na amostra pequena dos que realizaram avaliação de deglutição, foi questionado se a avaliação foi realizada por um fonoaudiólogo e somente 39,1% responderam que sim e o dado alarmante é que 60,9% informaram que a avaliação foi realizada por outros profissionais de saúde.

Na linha de cuidados referente as queixas de voz e fala, 85,1% nunca fizeram nenhuma avaliação ou terapêutica fonoaudiológica para melhora da comunicação; 64% dos indivíduos acham que necessitam fazer uma avaliação fonoaudiológica, enquanto 36% não acham necessário.

Referente a recomendação de uma periodicidade para ser feita a avaliação fonoaudiológica, 38,4% acham que é somente quando médico encaminha, 30,2% uma vez a cada três meses, 12,8% uma vez a cada seis meses e 18,6% uma vez ao ano; importante ressaltar que 47,7% dos pesquisados receberam uma recomendação médica referente à avaliação fonoaudiológica. Quando perguntados sobre o conhecimento das possibilidades de atuação da fonoaudiologia direcionadas as pessoas com DM, 11% das pessoas não conhecem nada, 11% conhece um pouco, 17,7% entendem que a atuação se

relaciona exclusivamente à reabilitação de fala, 10% entendem que realiza tratamento voltados para a fala e deglutição e o restante da amostra não soube responder.

4 DISCUSSÃO

As distrofias musculares são um grupo de distúrbios de origem genética, com mutação em aproximadamente 40 genes, que são caracterizadas por atrofia e fraqueza muscular decorrentes de ausência ou má formação de proteínas essenciais no funcionamento da fisiologia da célula muscular. Constituem um grupo de mais de 30 tipos de distrofias musculares, que tem característica progressiva e degenerativa que resulta na deterioração da musculatura esquelética e como consequência a perda da deambulação, complicações cardíacas e respiratórias levando a alta morbidade por acometimento desses sistemas (AUDAG et al., 2019).

A disfagia é um dos problemas mais críticos enfrentados por pessoas com DM e pode estar relacionada à alta da morbimortalidade. Ela pode estar presente na vida desses pacientes dependendo de diversos fatores, que incluem sintomas, mutação genética, taxa de progressão, idade de início e prognóstico. Encontramos a disfagia de forma variada, podendo estar presente desde os estágios iniciais da progressão da distrofia ou surgir com o tempo em pacientes em estágio final. Geralmente os primeiros sinais se dão através da alteração vocal durante ou após a alimentação ‘voz molhada’, perda de peso, aspiração silente, longo tempo para ingerir uma refeição, deglutições múltiplas, alterações de mastigação, excesso de resíduos de alimentos em cavidade oral após a deglutição, manobras com a cabeça para auxiliar a conclusão da deglutição, pigarros após a alimentação, necessidade de modificação das consistências alimentares, na maior parte das vezes esses são sinais discretos de disfagia e não muito claros aos responsáveis e a pessoa com distrofia muscular, visto que a grande maioria das pessoas leigas relacionam a dificuldade de deglutição somente com a presença de tosse ou engasgos durante a alimentação. A ocorrência progressiva da fraqueza dos músculos fonoarticulatórios, afetam a capacidade de engolir de forma eficiente e segura que pode levar a complicações como desidratação, desnutrição, desprazer alimentar, perda de peso e nos casos mais preocupantes pneumonias devido à broncoaspiração. Desse modo, uma avaliação da deglutição, nos mostra que é de alta prioridade para as pessoas com DM, a descoberta precoce da disfagia contribui para a prevenção de comorbidades e consequentemente impactos na qualidade de vida. Os dados do estudo mostram que uma parcela pequena da amostra (24,7%) realizou a avaliação de deglutição e dessa parcela, somente 39,1%,

relataram terem sido avaliados por um fonoaudiólogo. Cabe ressaltar, que o profissional legalmente habilitado para realizar avaliação, diagnóstico e tratamento das disfagias orofaríngeas é o fonoaudiólogo (AUDAG et al., 2019; CFFA, 2016).

Dentre as distrofias já citadas, a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) foi prevalente em nosso estudo e é relatada na literatura como frequente, predominante e que tende a gerar complicações mais graves. A DMD é considerada uma doença genética de ação progressiva causada por mutações no gene da distrofina, sendo caracterizada pela degeneração progressiva do músculo esquelético, que afeta os músculos respiratórios e o coração. É uma doença recessiva ligada ao cromossomo X, onde uma determinada parte do DNA do gene da distrofina está alterada, duplicada ou ausente, fazendo com que o código genético não possa ser lido corretamente pelo corpo. A DMD pode ser hereditária ou ainda, em um terço dos casos, pode ocorrer quando o gene sofre mutação espontânea (ORTEZ et al., 2019).

Por possuírem apenas um cromossomo X, herdado da mãe, meninos são mais acometidos, onde 1 em cada 3.600 a 6.000 nascidos vivos é afetado pela doença. Apesar do sexo feminino possuir dois cromossomos X, não podemos descartar os sintomas, devido a possibilidade da menina/mulher ser portadora da DMD. O sexo feminino pode apresentar sintomas motores de modo mais leves, assim como envolvimento cardíaco, as mães portadoras, necessitam de acompanhamento cardiológico (FORTES; KOILLER; ARAÚJO., 2018; ORTEZ et al., 2019).

A DMD é caracterizada por atrasos nos marcos iniciais do desenvolvimento, como o ato de sentar, andar e conversar; o atraso na fala ou na incapacidade de acompanhar os demais colegas, normalmente são os primeiros sinais, podendo ser muito sutis. Na adolescência os sintomas “mudam”, aparece alteração na movimentação mandibular, má oclusão dentária e distúrbios ventilatórios. Em geral, ao progredir da doença, a aspiração de comida, saliva e perda de peso podem se manifestar. A disartria e disfagia pioram com o passar da idade, com aumento do esforço mastigatório, desordens nas fases preparatória e oral, diminuição da força oclusal e fraqueza muscular da língua são frequentemente identificadas em adolescentes com essa distrofia, o que acaba inviabilizando o prazer em se alimentar, contribuindo para deficiências nutricionais (JESUS, 2016; ORTEZ et al., 2019; TOUSSAINT et al., 2016).

As pessoas com DMD precisam de cuidado multiprofissional de saúde ao longo da vida. Estima-se que o diagnóstico seja, em média, entre os 3 e 5 anos de idade. Apesar dessa média de idade, muitos sinais e sintomas já podem ser visualizados pelos pais mais

cedo, porém a dificuldade no acesso a profissionais especializados e a falta de conhecimento da doença pelos profissionais de saúde contribuem para um atraso no diagnóstico e para o início da terapia especializada. No nosso estudo ficou evidente a falta de conhecimento sobre as possíveis alterações fonoaudiológicas e sobre a recomendação internacional de prevenção dos distúrbios de deglutição, seguindo o *guideline* de Toussaint et al., 2016, que recomenda avaliação e reavaliação da deglutição a cada 6 meses, bem como o desconhecimento sobre as possibilidades de cuidado da Fonoaudiologia para a promoção da comunicação, do prazer oral, da melhora funcional dos músculos orofaciais e dos benefícios da intervenção nos pacientes traqueostomizados com a adaptação da válvula de fala e deglutição, cuidados estes específicos da atuação fonoaudiológica para a promoção do bem estar e da qualidade de vida para os pacientes com DM (FORTES; KOILLER; ARAÚJO., 2018; TOUSSAINT et al., 2016).

Como segundo maior achado na pesquisa, encontramos a Distrofia Muscular da Cintura (DMC) refere-se a um grupo heterogêneo de distúrbios musculares genéticas não congênitas, que ocorre devido à síntese anormal de proteínas em várias partes da fibra muscular. Ela foi classificada em duas categorias principais com base no padrão de herança: tipos autossômicos dominantes (LGMD1) e autossômicos recessivos (LGMD2), atualmente existe 8 subtipos de LGMD1 e 26 subtipos de LGMD2. Há uma variabilidade considerável dentro das DMC, com relação à idade de início, gravidade da doença e taxa de progressão entre os diferentes subtipos. As distrofias mais comuns que se apresentam na infância são sarcoglicanopatias e alfa-distroglicanopatias, seguidas por disferlinopatias e calpainopatias que se manifestam em jovens adultos e desminopatias e anoctaminopatias na população idosa (CHU; MORAN, 2018).

Os principais sintomas das DMC são a fraqueza e atrofia da musculatura do membro proximal (quadril / cintura escapular), entretanto, às vezes, apenas uma parte de um músculo é afetado, originando hipertrofia e atrofia dentro do mesmo músculo. A fraqueza do músculo bulbar, que pode ocasionar mudança na fala e dificuldade na deglutição, é uma manifestação extremamente incomum nas DMC exceto nos tipos autossômicos dominantes, como miotilinopatia, proteinopatia HSP40 e desminopatia (KHADILKAR; PATEL; LALKAKA, 2018).

Em um estudo multicêntrico, com mais de 193 participantes com disferlinopatia constatou fraqueza facial, fasciculação de língua e disartria em uma pequena escala de 3%, 3% e 0,5% respectivamente. A maior parte da literatura não descreve anormalidade nas funções do sistema estomatognático nos indivíduos com DMC, mas é importante

ressaltar que não despreverem a investigação de sinais ou sintomas clínicos (alterações na força, simetria, mobilidade, etc.) relacionados às alterações estruturais e funcionais nos órgãos fonoarticulatórios (lábios, língua, bochechas). Investigar essas alterações é fundamental, visto que não são percebidas pelos pacientes por uma possível adaptação funcional crônica pela evolução lenta da enfermidade, mas com possibilidade de comprometer a funcionalidade da fala, mastigação e deglutição, dentre outras funções estomatognáticas (ALBUQUERQUE et al., 2020).

Quando nos deparamos com a Distrofia Muscular Fascioescapuloumeral (DMFEU) compreendemos uma doença muscular genética autossômica dominante, hereditária e progressiva, com prevalência de 4-10 a cada 100.000 pessoas; indivíduos com sintomas leves podem manifestar esta distrofia em seus estágios mais avançados da vida, entretanto em casos raros, a DMFEU pode se manifesta durante a primeira infância; ela é a terceira forma mais comum de distrofia muscular após DMD e DMM. Em 1884, a DMFEU foi relatada por Landouzy e Dejerine pela primeira vez, onde descreveram um padrão de fraqueza que afetava os músculos faciais (facio), ombro (escápulo) e braço (umeral). O início dos sintomas varia do nascimento aos 70 anos de idade e a gravidade clínica pode variar de indivíduos assintomáticos a pacientes com perda muscular extensa, levando à dependência funcional e insuficiência respiratória crônica (CHEN; WU; TSENG, 2020; LOONEN et al., 2021; LU et al., 2019).

Um sinal altamente característico de DMFEU é a fraqueza facial, que pode variar entre os pacientes, desde uma assimetria mínima até faces miopática. Os músculos orbicular do olho e orbicular da boca, bucinadores e o músculos Zigomáticos, que são fundamentais para as funções de expressão, sucção, fala e mastigação, são comumente afetados. A fraqueza facial resulta em prejuízos funcionais como dificuldades para comer, beber, falar, assobiar, problemas oculares, pálpebras caídas, dificuldade em fechar os olhos, redução da capacidade de expressão facial, sorriso transversal, dificuldade em usar canudos ou franzir os lábios, além de um déficit na comunicação não verbal; também ocorre prejuízo na cintura escapular (dificuldade em levantar os braços lateralmente, ombro inclinado) e braços (fraqueza assimétrica do bíceps e tríceps braquiais). Ainda é possível ocorrer, em cerca de 40%-60% dos casos, a perda auditiva neurosensorial, bilateral e de altas frequências; essa perda auditiva pode comprometer o desenvolvimento da linguagem na infância. Estudos nos mostram que pessoas com DMFEU podem apresentar alterações leves de fala, deglutição e cognição não tendo correlação com o tempo de doença, idade de diagnóstico e impacto na qualidade de vida; portanto a

presença de disfagia e disartria estará relacionada com a piora da gravidade da doença e com a fraqueza muscular da face (LOONEN et al., 2021; LU et al., 2019; SANTOS, 2020).

Apesar de sua relevância clínica, a fraqueza facial é uma característica negligenciada no consultório e nas pesquisas sobre DMFEU. Muito se sabe sobre o padrão específico de envolvimento dos músculos dos membros, mas os estudos que descrevem as características clínicas da fraqueza facial são escassos. Pouco se descreve na literatura sobre a prevalência, variabilidade e gravidade da fraqueza facial, sua progressão ao longo do tempo, relação com outras características da doença e as consequências da fraqueza facial para os pacientes (LOONEN et al., 2021).

A Distrofia Muscular Miotônica (DMM) é uma doença multissistêmica, autossômica dominante, predominantemente hereditária, causada por uma expansão do CTG (citosina-timina-guanina) que repete-se em regiões não traduzidas da proteína distrofia miotônica gene quinase (DMPK) no cromossomo 19q13 e a prevalência dessa distrofia varia de 2,1 a 14,3 por 100.000 em todo o mundo (BERGGREN et al., 2018; ERCOLIN et al., 2013; PILZ et al., 2020; STOKES et al., 2019).

Como dito anteriormente, a DMM é multissistêmica, mas geralmente o primeiro sintoma a ser observado e o mais prevalente é a miotonia (relaxamento muscular atrasado após contração) e mais tardiamente a fraqueza muscular progressiva, múltiplo envolvimento dos sistemas (sistema nervoso central, olhos, coração, pulmões, trato gastrointestinal e complicações ortopédicas) e atrofia, principalmente da face (com manifestações bucomaxilo faciais e orais), pescoço e ptose, que tendem a progredir lentamente. Além disso, a pneumonia tem sido relatada como a causa de morte mais comum em pacientes com DMM, visto que os transtornos de disfagia orofaríngea e motilidade esofágica foram às causas mais importantes de pneumonia por aspiração (BERGGREN et al., 2018; ERCOLIN et al., 2013; PILZ et al., 2020; STOKES et al., 2019).

A DMM pode apresentar-se de forma congênita, infantil ou tipo 1 (comuns em adultos), a DMM tipo 1 possui uma variedade de achados clínicos que pode incluir problemas de produção da fala, ou seja, disartria, oriundo da fraqueza muscular e miotonia; já a sua forma congênita e infantil conta com alguns sintomas parecidos caracterizados por comprometimento significativo no nascimento do tônus muscular, insuficiência respiratória, dificuldade em sugar e engolir e distúrbios relacionados à fala e à deglutição, essas crianças também podem ter talipes equinovaro, distúrbios do sono,

comprometimento cognitivo, características de autismo e transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH)(BERGGREN et al., 2018; ERCOLIN et al., 2013; PILZ et al., 2020; STOKES et al., 2019).

Apesar do pequeno número presente na pesquisa, que pode estar relacionado à maior incidência de morbidade, a Distrofia Muscular Oculofaríngea (DMOF) merece um destaque por se tratar de uma patologia dominante, autossômica, hereditária e progressiva, com início na 5^a-6^a década de vida e é causada por uma mutação de repetição prolongada na proteína de ligação de poliadenilato nuclear 1 (PABPN1). Essa distrofia tem uma distribuição mundial e foi relatada em pelo menos 33 países; a prevalência muda de acordo com a localidade, na população franco-canadense a estimativa é de 1:1000, com os judeus Bukhara em Israel 1:600, enquanto na Europa a prevalência estimada é de 1:100.000. As manifestações são marcantes como disfagia, disfonia e ptose, mas as extremidades superiores e inferiores também podem ser afetadas; a progressão da doença é lenta e a qualidade de vida passa a ser significativamente reduzida (ABU-BAKER; ROULEAU, 2007; KROON et al., 2020; TABOR et al., 2018).

A progressão da doença varia de um indivíduo para outro, a complicação referente à disfagia, geralmente é notada primeiramente para alimentos sólidos e mais tarde para os líquidos; esse comprometimento também pode gerar complicações fatais, como engasgo, pneumonia por aspiração ou desnutrição; já a ptose, sempre é bilateral, mas pode ser assimétrica, em sua progressão o paciente tenta compensar a limitação do campo visual contraindo o músculo frontal e reclinando a cabeça (ABU-BAKER; ROULEAU, 2007; KROON et al., 2020; TABOR et al., 2018).

Em nossa pesquisa verificou-se uma correlação ainda positiva com base nas respostas das pessoas com distrofias e/ou seus responsáveis. O questionário nos apresentou alterações leves de fala, deglutição e cognição não mostrando correlação com o tempo de doença, idade de diagnóstico e impacto bem estar. Nossos achados vão de encontro aos de Jesus, 2016, que descreveu que os músculos orofaciais sofrem alterações, gerando complicações na fase faríngea da deglutição, porém mais tardiamente devido a progressão da patologia. O estudo também confirma que a Distrofia Muscular de Duchenne é a mais predominante entre as demais, seguida por Distrofia Muscular das Cinturas e Distrofia Muscular Fascioescapuloumeral, esse achado bate de frente com o relato feito por Chen, Wu e Tseng, 2020, que dizem que as três distrofias mais prevalentes são a Distrofia Muscular de Duchenne, Distrofia Muscular Miotônica e Distrofia Muscular Fascioescapuloumeral (CHEN; WU; TSENG, 2020; JESUS, 2016).

Os achados da pesquisa, ainda que baixos para alterações de disartria e disfagia, nos remetem a importância da atuação fonoaudiológica. Mesmo em tratamento paliativo, a finalidade é diminuir o impacto das alterações miofuncionais e orofaciais e contribuir para manutenção das funções estomatognáticas com propósito de oferecer melhores condições comunicativas, assim como postergar o surgimento da disfagia e consequentemente melhorar a qualidade de vida (JESUS, 2016).

Embora se saiba que um dos principais sintomas das distrofias sejam a fraqueza dos músculos da face, ainda há pouca abordagem nas pesquisas no que diz respeito à fala e à deglutição, assim como à avaliação da gravidade, o impacto dessas condições na vida dos pacientes e dos seus responsáveis, e o conhecimento que os mesmos possuem sobre os cuidados fonoaudiólogos. Ao responderem o questionário, no final, os participantes podiam expressar qual seria o seu conhecimento sobre a fonoaudiologia, fica explícito que ainda é mínimo as informações que eles possuem sobre a atuação e os benefícios que a fonoaudiologia é capaz de fornecer. Em contrapartida, um número distinto, nos relatou testemunhos interessantes como: *“Pelo que eu conheço, é uma ciência que trata da fala, mastigação, e tudo relacionado a estruturas que permitem tais atos como os músculos da faringe, laringe, esôfago e sistema nervoso (principalmente circuitos neurais responsáveis pela fala e mastigação e tais).”*; *“Meu filho tem 2 anos e faz sessão de fono 1 vez por semana, aprendi que a fonoaudiologia é responsável não somente pela fala, mas também para detectar problemas na alimentação e até mesmo respiração.”*; *“Não conheço muito. Achava que fono era só pra fala. E com o desenvolvimento da doença do meu filho q vim saber q a fono também faz parte da mastigação.”*; *“Conheço e acho uma participação muito importante pra o acompanhamento dos portadores de distrofia mesmo não aparecendo nenhuma dificuldade.”*; *“Terapia capaz de trazer benefícios no que se refere à fala e deglutição, por exemplo. Capaz de prevenir complicações respiratórias”*. O que revela a necessidade de terem acesso à informação, demonstrando a importância, a necessidade e o desejo em obterem mais entendimento sobre a linha de cuidados da Fonoaudiologia para as pessoas com Distrofia Muscular.

A principal limitação deste trabalho foi distinguir até que ponto os responsáveis souberam responder, de forma fidedigna, o que de fato ocorre com o menor com distrofia muscular, de modo que muitos sintomas são quase imperceptíveis aos leigos e adaptáveis ao longo do cotidiano. Algumas respostas nos deixam a indeterminação se o mesmo responde pela pessoa ou pelo seu próprio ponto de vista. Ao longo do estudo percebemos que os participantes, em muitas questões, não perceberam que tinham ou não determinada

alteração, podendo ser uma falta de conhecimento sobre esse tipo de desajuste, de sua existência, se é significativa ou se traz consequências para a saúde, esse fato também pode se justificar devido a uma evolução lenta das alterações estomatognáticas e fonoarticulatórias que estão envolvidas nas DMs que faz com que o paciente tenha uma adaptação dessas alterações (ALBUQUERQUE et al., 2020).

Por isso, entendemos ser um assunto sobre o qual os profissionais fonoaudiólogos devem pesquisar com mais profundidade a fim de contribuírem de forma mais frequente e efetiva, promovendo a consciência desses cuidados para as pessoas e seus responsáveis, trazendo assim melhor qualidade de vida para seus pacientes.

5 CONCLUSÃO

Os objetivos da presente pesquisa foram atingidos, a definição dos achados clínicos mais prevalentes de fala e deglutição foram levantados. Pôde-se concluir que as pessoas com DM condizentes com a literatura apresentaram queixas compatíveis com os distúrbios de disartria e disfagia e estas alterações não tiveram relação com a idade de início dos sintomas, bem como ainda, em sua maioria, não impactaram demasiadamente no bem-estar destes pacientes, embora quase 50% da amostra tenha relatado algum tipo de dificuldade de deglutição, o que denotou a necessidade de adaptações. O estudo também confirma que a Distrofia Muscular de Duchenne é a mais predominante entre as demais, seguida por Distrofia Muscular das Cinturas e Distrofia Muscular Fascioescapuloumeral.

Sugere-se a continuação do estudo presencialmente, a fim de ser realizada a avaliação fonoaudiológica e ter dados mais objetivos e robustos sobre as alterações manifestadas e principalmente pela dificuldades que devido ao desconhecimento e as falhas de auto percepção possam não ter sido relatadas, podemos concluir que os participantes e em especial os responsáveis forneceram dados que denotam uma dificuldade de identificação das alterações características das DM e pouco conhecimento da linha de cuidados da fonoaudiologia para pacientes com DM.

Por fim, os resultados observados nesta pesquisa sugerem a relevância do tema, demonstrando a importância da fonoaudiologia e a necessidade de mais estudos e de mais acesso à informação sobre a função do fonoaudiólogo na avaliação, diagnóstico e na reabilitação de pacientes com DMs.

REFERÊNCIAS

ABU-BAKER, A.; ROULEAU, G. A. Oculopharyngeal muscular dystrophy: Recent advances in the understanding of the molecular pathogenic mechanisms and treatment strategies. **Biochimica et Biophysica Acta - Molecular Basis of Disease**, v. 1772, n. 2, p. 173–185, 2007.

ALBUQUERQUE, K. M. DE F. et al. Disfunções na motricidade orofacial em pacientes com Distrofia Muscular de Cinturas R2 por deficiência de disferlina. **VITTALLE - Revista de Ciências da Saúde**, v. 32, n. 3, p. 128–133, 2020.

AUDAG, N. et al. Screening and evaluation tools of dysphagia in adults with neuromuscular diseases: a systematic review. **Therapeutic Advances in Chronic Disease**, v. 10, p. 1–15, 2019.

BERGGREN, K. N. et al. Orofacial strength, dysarthria, and dysphagia in congenital myotonic dystrophy. **Muscle & Nerve**, v. 58, n. 3, p. 413–417, set. 2018.

BRASIL. **Portaria Nº 370, de 4 de julho de 2008, Dispõe Sobre as Doenças Neuromusculares**. Brasil, 2008.: [s.n.].

BRASIL. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. **Ministerio da Saude - Portaria**, n. 1, p. 1–41, 2014.

CFFA, R. RESOLUÇÃO CFFa nº 492, de 7 de abril de 2016: Dispõe sobre a regulamentação da atuação do profissional fonoaudiólogo em disfagia e dá outras providências. n. 32, 2016.

CHEN, T. H.; WU, Y. Z.; TSENG, Y. H. Early-onset infantile facioscapulohumeral muscular dystrophy: A timely review. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 21, n. 20, p. 1–17, 2020.

CHU, M. L.; MORAN, E. The Limb–Girdle Muscular Dystrophies: Is Treatment on the Horizon? **Neurotherapeutics**, v. 15, n. 4, p. 849–862, 2018.

DE FREITAS, ALESSANDRA ELIAS; CARNEIRO, M. A. S. P. Atuação fonoaudiológica em pacientes disfágicos que apresentam Distrofia Miotônica de Steinert : revisão literatura. p. 1–7, 2014.

ERCOLIN, B. et al. Oral motor movements and swallowing in patients with myotonic dystrophy type 1. **Dysphagia**, v. 28, n. 3, p. 446–454, 2013.

FORTES; KOILLER; ARAÚJO. Cuidados com a pessoa com distrofia muscular de Duchenne: revisando as recomendações TT - Reviewing recommendations to Duchenne muscular dystrophy managment. **Rev. bras. neurol**, v. 54, n. 2, p. 5–13, 2018.

JESUS, M. S. DE. CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DO SISTEMA ESTOMATOGNÁTICO NA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: DESCRIÇÃO DE SÉRIE DE CASOS. n. May, p. 31–48, 2016.

KHADILKAR, S. V.; PATEL, B. A.; LALKAKA, J. A. Making sense of the clinical spectrum of limb girdle muscular dystrophies. **Practical neurology**, v. 18, n. 3, p. 201–

210, 2018.

KOOI-VAN ES, M. et al. Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study. **Journal of Neuromuscular Diseases**, v. 7, n. 3, p. 287–295, 2020.

KROON, R. H. M. J. M. et al. Swallowing, Chewing and Speaking: Frequently Impaired in Oculopharyngeal Muscular Dystrophy. **Journal of Neuromuscular Diseases**, v. 7, n. 4, p. 483–494, 2020.

LAGARDE, M. L. J. et al. Orofacial muscles may be affected in early stages of Becker muscular dystrophy: A preliminary study. **Muscle and Nerve**, v. 61, n. 2, p. 213–217, 2020.

LOONEN, T. G. J. et al. Characterizing the face in facioscapulohumeral muscular dystrophy. **Journal of Neurology**, v. 268, n. 4, p. 1342–1350, 2021.

LU, J. et al. Management strategies in facioscapulohumeral muscular dystrophy. **Intractable and Rare Diseases Research**, v. 8, n. 1, p. 9–13, 2019.

ORSINI, M. et al. Cognitive impairment in neuromuscular diseases: A systematic review. **Neurology International**, v. 10, n. 2, p. 3–12, 2018.

ORTEZ, C. et al. Medicina (Buenos Aires) Avanços no tratamento da distrofia de Duchenne. p. 1–6, 2019.

PILZ, W. et al. Swallow-related quality of life and oropharyngeal dysphagia in myotonic dystrophy. **European Archives of Oto-Rhino-Laryngology**, v. 277, n. 8, p. 2357–2362, 2020.

SANTOS, V. B. DOS. Correlação entre dados clínicos e o perfil de pacientes com Distrofia Muscular Facioescapuloumeral. 2020.

SILVA, I. S. et al. Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease. **Cochrane Database of Systematic Reviews**, v. 2019, n. 9, 2019.

STOKES, M. et al. Clinical and genetic characteristics of childhood-onset myotonic dystrophy. **Muscle and Nerve**, v. 60, n. 6, p. 732–738, 2019.

TABOR, L. C. et al. Oropharyngeal dysphagia profiles in individuals with oculopharyngeal muscular dystrophy. **Neurogastroenterology and Motility**, v. 30, n. 4, p. 1–6, 2018.

TOUSSAINT, M. et al. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management. **Disability and Rehabilitation**, v. 38, n. 20, p. 2052–2062, 2016.