



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO**

**MARCOS FERREIRA REBEL**

**CAMINHANDO COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: UM PANORAMA  
RETROSPECTIVO E ATUAL DA IMPORTÂNCIA DO USO DA ÓRTESE TORNOZELO-PÉ  
PARA O ADIAMENTO DA PERDA DA MARCHA**

**RIO DE JANEIRO**

**2024**

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO**  
**PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CLÍNICA MÉDICA**

MARCOS FERREIRA REBEL

**CAMINHANDO COM Distrofia Muscular de Duchenne: um panorama retrospectivo e atual da importância do uso da órtese tornozelo-pé para o adiamento da perda da marcha**

Tese de Doutorado apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Clínica Médica, Área de Concentração em Saúde da Criança e do Adolescente, Universidade Federal do Rio de Janeiro. Como parte dos requisitos à obtenção do Título de Doutor em Ciências.

Orientadores:

Prof. Dr. Flavio Roberto Sztajn bok

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Alexandra Pruber de Queiroz Campos

Araújo

Rio de Janeiro

2024

## CIP - Catalogação na Publicação

R289c Rebel, Marcos Ferreira  
Caminhando com distrofia muscular de Duchenne: um panorama retrospectivo e atual da importância do uso da órtese tornozelo-pé para o adiamento da perda da marcha / Marcos Ferreira Rebel. -- Rio de Janeiro, 2024.  
177 f.

Orientador: Flavio Roberto Sztajnbok.  
Coorientadora: Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo.  
Tese (doutorado) - Universidade Federal do Rio de Janeiro, Faculdade de Medicina, Programa de Pós Graduação em Clínica Médica, 2024.

1. Distrofia muscular de Duchenne. 2. Doenças neuromusculares. 3. Órtese de pé. 4. Marcha. I. Sztajnbok, Flavio Roberto, orient. II. Araújo, Alexandra Prufer de Queiroz Campos, coorient. III. Título.

Elaborado pelo Sistema de Geração Automática da UFRJ com os dados fornecidos pelo(a) autor(a), sob a responsabilidade de Miguel Romeu Amorim Neto - CRB-7/6283.

**MARCOS FERREIRA REBEL**

**CAMINHANDO COM Distrofia Muscular de Duchenne: Um Panorama Retrospectivo e Atual da Importância do uso da Órtese Tornozelo-Pé para o adiamento da perda da marcha**

ORIENTADORES: Prof. Dr. FLAVIO ROBERTO SZTAJNBOK

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> ALEXANDRA PRUFER DE QUEIROZ CAMPOS ARAÚJO

Tese de Doutorado apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Clínica Médica, Área de Concentração em Saúde da Criança e do Adolescente, Universidade Federal do Rio de Janeiro – UFRJ, Como parte dos requisitos necessários à obtenção do título de Doutor em Ciências.

Aprovada por:

Presidente, Prof. Dr. Flavio Roberto Sztajnbok

---

Prof. Dr. Flavio Roberto Sztajnbok  
Universidade Federal do Rio de Janeiro

---

Prof. Dr. Clemax Couto Sant'Anna  
Universidade Federal do Rio de Janeiro

---

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Aline Chacon Pereira  
Universidade Federal do Rio de Janeiro

---

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Nelbe Nesi Santana  
Fundação Oswaldo Cruz

---

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Clarisse Pereira Dias Drumond Fortes  
Centro Universitário de Volta Redonda

Rio de Janeiro

2024

Tenho ao meu lado a estrela mais brilhante que eu poderia ter.  
Eu sinto muito a sua partida, meu querido sobrinho João  
Stanzani,  
mas também sinto que tenho a sua presença em todos os  
momentos do meu dia,  
e isso é muito confortante.  
Ainda bem que pude passar bons anos da vida ao seu lado,  
sentir a sua energia boa e o seu amor.  
Agradeço por tudo que vivi junto a ti, meu querido sobrinho!  
Seu tio sempre lhe amará independente de onde esteja.  
Que a luz e a paz reinem sempre entre nós.  
Saudades!!!

## AGRADECIMENTOS

A todos os pacientes que se doaram para que este estudo pudesse ser concretizado.

A todos os meus alunos, em especial aos meus alunos do Programa de Iniciação Científica (PINC), tão presentes neste momento.

A Jocilia Ferreira Rebel, José Carlos Longo Rebel, Márcio Ferreira Rebel, Marcelo Ferreira Rebel, Tânia Cristina Pessanha Ferreira, Mariana Rebel, Rafaela Monteiro Carvalho, Ana Paula Rosa e Jullye Rebel. Quando pensava em desistir, vocês me apoiaram, mesmo quando eu acreditava que não tinha mais forças. Vocês foram a base firme para meus sonhos.

A amizade é a dádiva que nos impulsiona e nos faz enxergar os desafios com mais força, por isso sou grato a estas pessoas especiais:

Celso Gayoso, meu querido gênio, você é tudo para mim.

Amigo Jean Wyllys, que muito apoiou nosso serviço e me ajuda em suas palavras e gestos.

Flavia Santos, que, com sua risada, torna os meus dias mais suaves.

Ian Araujo, que sempre esteve apto a me ouvir carinhosamente.

Viviane Paes, como você é especial e primordial na minha vida.

Christiane Almeida e Maria Lígia de Almeida, que me acompanharam neste processo, me apoiando dia a dia.

Maria das Dores Zacarias e Vera Lucia Ferreira, quantos momentos bons que vivemos e ainda viveremos.

Pátricia Barreto, minha grande amiga e mãe da minha sobrinha, sempre presente na minha vida.

Keila Cassiano, sua dedicação é invejável.

Cristiane R. de Almeida Afonso, obrigado pela força e carinho, sempre confiando no meu trabalho.

Gratidão à minha tia-mãe Jane Maria Ferreira e à minha mãe Ana! Sem vocês nada disso existiria.

Meu querido primo Luiz Felipe Perinei. Você é uma estrela de brilho intenso. Obrigado pelas conversas intermináveis, com toques de filosofia.

Meu amado Wagner Zacarias, como você é importante, gratidão por ter você, meu amor eterno.

Minha querida irmã Kelly Cristina Rangel, que, com sua força e trabalho, me inspira todo dia, e meu sobrinho Miguel Stanzani, seu tio lhe ama muito.

Minha amiga Jaqueline Almeida, companheira de trabalho por tantos anos. Com o passar do tempo, nosso olhar fala e compreende. Espero continuar ao seu lado sempre nesta jornada e não esqueçamos nunca das gargalhadas e viagens pelo mundo.

Prof.<sup>a</sup> Alexandra Prufer, que tornou tudo isso possível desde o início; sem sua mente brilhante não conseguiria chegar até aqui.

Prof. Flavio, muito obrigado, meu orientador, em você encontrei apoio e só tenho que agradecer pelas suas respostas rápidas e objetivas.

Prof. Clynton Correia, meu grande amigo, que sempre esteve me acalmando e indicando o melhor caminho.

Meus amigos Antônio Werneck e Tamara Checcacci, toda semana vocês me ajudaram dando apoio para este projeto.

Minha Rainha Tania Guarino, obrigado pelos conselhos.

Meus amigos Rey de Souza e Ivo Sartori, muito me espelho em vocês que conquistaram o mundo. Vocês merecem tudo isso e muito mais.

Jocelene Landgraf, você é um presente em minha vida! Ofereceu-me todo seu conhecimento para me ajudar nesta empreitada, sempre ao meu lado.

Prof.<sup>a</sup> Flavia Nardes, muito obrigado por me ajudar todos os dias que estivemos juntos no ambulatório.

Muito obrigado a todas as residentes do Serviço de Neuropediatria.

Obrigado aos amigos do Núcleo de Reabilitação e Desenvolvimento Neuropsicomotor (RDN) que muito me apoiam, sempre respeitando meu trabalho, equipe com quem trabalho há 23 anos: Sandro Dorf, Lívia Borgneth, Alice Hassano, Mariângela e demais profissionais.

## RESUMO

REBEL, Marcos Ferreira. **Caminhando com distrofia muscular de Duchenne: um panorama retrospectivo e atual da importância do uso da órtese tornozelo-pé para o adiamento da perda da marcha.** 177 f. Tese (Doutorado em Ciências) – Programa de Pós-Graduação em Clínica Médica, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2024.

**Introdução:** A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença progressiva que leva à degeneração das fibras musculares e fibrose dos tecidos contráteis. **Objetivo:** Analisar o uso de órtese tornozelo-pé (AFO) nos pacientes com DMD atendidos numa instituição de referência do estado do Rio de Janeiro. **Método:** Estudo observacional, retrospectivo e atual. Para a fase retrospectiva, os dados foram coletados nos prontuários. Para a amostra atual, os dados foram coletados por meio de entrevista com o cuidador, e foram utilizados a Medida de Função Motora (MFM), a goniometria e o teste de caminhada de 6 minutos (TC 6m). **Resultados:** A amostra retrospectiva foi composta de 181 pacientes, predominantemente na faixa etária de 15 a 23 anos; e a amostra atual contou com 68 pacientes, predominantemente na faixa etária de 7 a 11 anos. A AFO teve maior indicação e adesão na amostra atual, quando comparada à amostra retrospectiva, e para ambas o uso típico foi noturno. Foi possível verificar mais detalhadamente as informações do uso da AFO na amostra atual. Dessa forma, observou-se que a AFO foi confeccionada quase sempre em instituições públicas. No que concerne ao tipo de AFO, a não articulada foi a mais usada pelos pacientes. Após os primeiros sintomas, estima-se, em média, que o paciente que não usa AFO, perde a marcha em 4,8 anos; o que usa AFO com baixa frequência (menos que 5.160 horas) perde a marcha em 6 anos; e o que usa AFO com alta frequência (mais que 5.160 horas) perde a marcha em 9,2 anos. Além disso, a função motora dos pacientes que usaram AFO em alta frequência foi significativamente melhor do que a função motora dos pacientes que não a usaram ou a usaram em baixa frequência. Na goniometria, a perda da marcha impactou significativamente o grau de angulação partindo da plantiflexão para a dorsiflexão. Para o TC 6m, os resultados demonstraram que crianças na faixa etária de 4 a 8 anos que usaram AFO caminharam mais que crianças na mesma faixa etária que não usaram AFO. **Conclusão:** Para que a perda da marcha seja adiada na DMD, o uso de AFO deve ocorrer em alta frequência.

**Palavras-chave:** Distrofia muscular de Duchenne; Doenças neuromusculares; Órtese de pé; Marcha.

## ABSTRACT

REBEL, Marcos Ferreira. **Walking with Duchenne muscular dystrophy**: a retrospective and contemporary analysis of the role of ankle-foot orthoses in prolonging ambulation. 177 f. Tese (Doutorado em Ciências) – Programa de Pós-Graduação em Clínica Médica, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2024.

**Introduction:** Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a progressive disease that leads to the degeneration of muscle fibers and fibrosis of contractile tissues. **Purpose:** This study aims to evaluate the application of ankle-foot orthoses (AFOs) among DMD patients receiving treatment at a renowned healthcare facility in Rio de Janeiro. **Methodology:** Observational, retrospective and current study. In the retrospective phase, patient data was collected from medical records. The current phase involved caregiver interviews, along with assessments using the Motor Function Measure (MFM), goniometry, and the 6-minute walk test (6MWT). **Results:** The retrospective cohort consisted of 181 patients, primarily aged 15 to 23, while the current cohort comprised 68 patients, primarily aged 7 to 11. AFO usage was more prevalent and consistent in the current cohort compared to the retrospective cohort, with typical use being nocturnal in both cohorts. Detailed AFO usage data was more readily available in the current cohort. Notably, AFOs were predominantly fabricated in public institutions. Patients most frequently employed non-articulated AFOs. Patients not using AFOs typically lost ambulatory ability within 4.8 years post-symptom onset. In contrast, low-frequency AFO users (less than 5,160 hours) retained ambulation for approximately 6 years and high-frequency users (over 5,160 hours) for about 9.2 years. Moreover, high-frequency AFO usage was associated with significantly better motor function compared to non-use or low-frequency use. Goniometric analysis revealed a significant impact of ambulation loss on the range of ankle plantarflexion to dorsiflexion. The 6mWT indicated that children aged 4 to 8 using AFOs exhibited superior walking abilities compared to the non-AFO users from the same demographic. **Conclusion:** High-frequency AFO usage is crucial for delaying ambulatory loss in DMD patients.

**Keywords:** Duchenne muscular dystrophy; Neuromuscular diseases; Ankle-foot orthosis; Ambulation.

## LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Regeneração muscular normal e fibrótica.....	24
Figura 2 – Recessivo ligado ao X.....	26
Figura 3 – Quando suspeitar de distrofia muscular de Duchenne .....	33
Figura 4 – Divisões do ciclo da marcha .....	37
Figura 5 – Órteses de pé .....	40
Figura 6 – Órteses tornozelo-pé .....	40
Figura 7 – Órteses de joelho .....	41
Figura 8 – Órteses joelho-tornozelo-pé .....	42
Figura 9 – Órteses quadril-joelho-tornozelo.....	42
Figura 10 – Medida de função motora – item 17 .....	52
Figura 11 – Medida de função motora – item 26 .....	53
Figura 12 – Teste de caminhada de 6 minutos .....	54
Figura 13 – Goniometria – flexão plantar .....	55
Figura 14 – Goniometria – dorsiflexão .....	55
Figura 15 – Materiais.....	56

## LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1 – Evolução da mediana dos escores relativos da escala MFM, por domínio e global, de acordo com a fase da doença .....	73
Gráfico 2 – Evolução da mediana dos escores relativos da escala MFM, por domínio e global, de acordo com a frequência do uso de AFO .....	74
Gráfico 3 – Mediana do grau de angulação dos pés esquerdo e direito nas diferentes fases da doença.....	76
Gráfico 4 – Mediana da angulação dos pés esquerdo e direito nas diferentes fases da doença.....	76
Gráfico 5 – Mediana do grau de angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo o uso de AFO .....	78
Gráfico 6 – Mediana da angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo o uso de AFO .....	79
Gráfico 7 – Mediana do grau de angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo a frequência do uso de AFO.....	79
Gráfico 8 – Mediana da angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo a frequência do uso de AFO.....	79
Gráfico 9 – Medianas do TC 6m nos grupos definidos segundo o uso de AFO, subdivididos por faixa etária .....	81
Gráfico 10 – Gráfico de dispersão conjunta entre o tempo de uso de AFO e a idade de perda da marcha, na amostra atual e na análise retrospectiva .....	82
Gráfico 11 – Média de idade dos pacientes na perda da marcha nos grupos definidos segundo a indicação de AFO, amostra atual .....	86
Gráfico 12 – Média de idade dos pacientes na primeira consulta nos grupos definidos segundo a indicação de AFO, amostra retrospectiva .....	86
Gráfico 13 – Média de idade dos pacientes na perda da marcha nos grupos definidos segundo a indicação de AFO, amostra retrospectiva .....	87
Gráfico 14 – Incidência de perda da marcha no período de acompanhamento, segundo a classificação do tempo de uso de AFO .....	88
Gráfico 15 – Gráfico de dispersão conjunta entre o tempo de uso de AFO antes da perda da marcha e a idade de perda da marcha .....	89
Gráfico 16 – Análise da curva ROC para determinar ponto de corte para o tempo de uso de AFO que maximiza a chance de adiamento da perda da marcha .....	90

Gráfico 17 – Curva de deambulação até a perda da marcha .....	91
Gráfico 18 – Impacto do uso de AFO da deambulação até a perda da marcha.....	93
Gráfico 19 – Impacto do uso de AFO em alta frequência da deambulação até a perda da marcha .....	94

## **LISTA DE QUADROS**

Quadro 1 – Materiais .....	56
Quadro 2 – Descrição das variáveis coletadas no estudo atual .....	57
Quadro 3 – Descrição das variáveis coletadas no estudo retrospectivo .....	59

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Distribuição de frequências das variáveis que caracterizam os pacientes com distrofia muscular de Duchenne nas amostras atual e retrospectiva .....	64
Tabela 2 – Distribuição de frequências de fatores característicos dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne nas amostras atual e retrospectiva .....	65
Tabela 3 – Distribuição de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO nas amostras atual e retrospectiva .....	66
Tabela 4 – Distribuições de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO que foram avaliadas somente na amostra atual .....	67
Tabela 5 – Distribuição da faixa etária dos pacientes dos grupos não deambulantes, nas amostras atual e retrospectiva .....	69
Tabela 6 – Principais estatísticas das distribuições das variáveis quantitativas observadas.	70
Tabela 7 – Principais estatísticas dos escores relativos MFM, por domínio e global.....	72
Tabela 8 – Principais estatísticas dos escores relativos MFM, por domínio e global, nos grupos definidos segundo o uso de AFO enquanto deambulantes.....	73
Tabela 9 – Principais estatísticas dos escores relativos MFM, por domínio e global, nos grupos definidos segundo a frequência do uso de AFO enquanto deambulantes.....	74
Tabela 10 – Principais estatísticas das medidas feitas nos pés dos pacientes, por fase da doença.....	75
Tabela 11 – Resultados dos testes de Wilcoxon comparando medidas dos pés esquerdo e direito .....	77
Tabela 12 – Principais estatísticas das medidas feitas nos pés dos pacientes, segundo o uso de AFO.....	77
Tabela 13 – Principais estatísticas das medidas feitas nos pés dos pacientes, segundo a frequência do uso da AFO.....	78
Tabela 14 – Estatísticas do TC 6m nos grupos definidos segundo o uso de AFO, subdivididos por faixa etária .....	80
Tabela 15 – Análise da associação entre indicação de AFO e variáveis quantitativas na amostra atual .....	85
Tabela 16 – Análise da associação entre indicação de AFO e variáveis quantitativas na amostra retrospectiva.....	85
Tabela 17 – Comparação entre os primeiros sintomas e a perda da marcha.....	90

Tabela 18 – Tábua de deambulação até a perda da marcha a partir dos primeiros sintomas..	92
Tabela 19 – Estimativas da média e mediana do tempo de deambulação desde os primeiros sintomas até a perda da marcha .....	92
Tabela 20 – Estimativas da média e mediana do tempo de deambulação desde os primeiros sintomas até a perda da marcha, nos grupos definidos segundo o uso de AFO enquanto deambulante .....	93
Tabela 21 – Estimativas da média e mediana do tempo de deambulação desde os primeiros sintomas até a perda da marcha, nos grupos definidos segundo a frequência do uso de AFO enquanto deambulante.....	95
Tabela 22 – Tabela geral dos dados da pesquisa atual .....	125
Tabela 23 – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva .....	137
Tabela 24 – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual .....	145
Tabela 25 – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra retrospectiva .....	157

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AFO	Órtese tornozelo-pé ( <i>Ankle-foot orthosis</i> )
ASO	Oligonucleotídeos antisense
AUC	Área sob a curva ROC
Ca <sup>2+</sup>	Concentração de cálcio
CAAE	Certificado de Apresentação de Apreciação Ética
CD	Disco compacto
CK	Creatina quinase
CRISPR-Cas9	<i>Clustered regularly interspaced short palindromic repeats and CRISPR-associated protein 9</i>
CV	Coefficiente de variação
DEXA	Absorciometria bifotônica de raio X
DGC	Complexo glicoproteico associado à distrofina
DMB	Distrofia muscular de Becker
DMD	Distrofia muscular de Duchenne
DNA	Ácido desoxirribonucleico
DP	Desvio padrão
DRGE	Doença do refluxo gastroesofágico
ECA	Enzima conversora da angiotensina
F	Frequência
FO	Órtese de pé ( <i>Foot orthosis</i> )
HKAFO	Órtese quadril Joelho-tornozelo ( <i>Hip-knee-ankle-foot-orthosis</i> )
IC	Intervalo de confiança
IPPMG	Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira
KAFO	Órtese joelho-tornozelo-pé ( <i>Knee-ankle-foot orthosis</i> )
KO	Órtese de joelho ( <i>Knee orthosis</i> )
MFM	Medida de Função Motora
MLPA	Amplificação de sonda dependente de conexão multiplex
nc	Não computável
OR	Razão de chances

Pb	Pares de bases
PCR	Reação em cadeia da polimerase
PINC	Programa de Iniciação Científica
RDN	Núcleo de Reabilitação e Desenvolvimento Neuropsicomotor
RNA	Ácido ribonucleico
RNAm	RNA mensageiro
ROC	<i>Receiver operating characteristic</i>
ROS	Espécies reativas de oxigênio
SPSS	<i>Statistical Package for the Social Sciences</i>
TALE	Termo de Assentimento
TC 6m	Teste de caminhada de 6 minutos
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TDAH	Transtorno de déficit de atenção
TEA	Transtorno do espectro autista
Teste KS	Teste de Kolmogorov-Smirnov
Teste SW	Teste de Shapiro-Wilk
TOC	Transtorno obsessivo-compulsivo
UFRJ	Universidade Federal do Rio de Janeiro

## SUMÁRIO

<b>1.</b>	<b>INTRODUÇÃO.....</b>	<b>19</b>
<b>2.</b>	<b>REVISÃO DA LITERATURA.....</b>	<b>21</b>
<b>2.1</b>	<b>História da distrofia muscular de Duchenne.....</b>	<b>21</b>
<b>2.2</b>	<b>Definição .....</b>	<b>22</b>
<b>2.3</b>	<b>Incidência da distrofia muscular de Duchenne.....</b>	<b>23</b>
<b>2.4</b>	<b>Etiopatogenia.....</b>	<b>23</b>
<b>2.5</b>	<b>A genética por trás da distrofia muscular de Duchenne .....</b>	<b>25</b>
<b>2.6</b>	<b>Apresentação clínica na distrofia muscular de Duchenne .....</b>	<b>27</b>
<b>2.7</b>	<b>Fatores multissistêmicos na distrofia muscular de Duchenne.....</b>	<b>29</b>
<b>2.8</b>	<b>Cognição e distrofia muscular de Duchenne .....</b>	<b>31</b>
<b>2.9</b>	<b>Diagnóstico na distrofia muscular de Duchenne.....</b>	<b>32</b>
<b>2.10</b>	<b>Tratamento .....</b>	<b>33</b>
2.10.1	Reabilitação na distrofia muscular de Duchenne.....	35
<b>2.11</b>	<b>Marcha.....</b>	<b>36</b>
2.11.1	Fases da marcha .....	37
<b>2.12</b>	<b>Tipos de órtese para membros inferiores e sua aplicabilidade na distrofia muscular de Duchenne .....</b>	<b>39</b>
<b>3.</b>	<b>JUSTIFICATIVA .....</b>	<b>44</b>
<b>4.</b>	<b>OBJETIVOS .....</b>	<b>46</b>
<b>4.1</b>	<b>Objetivo geral.....</b>	<b>46</b>
<b>4.2</b>	<b>Objetivos específicos .....</b>	<b>46</b>
<b>5.</b>	<b>MÉTODOS.....</b>	<b>48</b>
<b>5.1</b>	<b>Local do estudo .....</b>	<b>48</b>
<b>5.2</b>	<b>Tipo de estudo .....</b>	<b>48</b>
<b>5.3</b>	<b>Amostra .....</b>	<b>48</b>
<b>5.4</b>	<b>Crterios de elegibilidade .....</b>	<b>49</b>
5.4.1	Crterios de incluso .....	49
5.4.2	Crterios de exclusão.....	49

<b>5.5</b>	<b>Coleta de dados .....</b>	<b>49</b>
<b>5.6</b>	<b>Avaliações e questionários .....</b>	<b>50</b>
5.6.1	Detalhamento dos instrumentos utilizados .....	50
<b>5.7</b>	<b>Material de consumo .....</b>	<b>56</b>
<b>5.8</b>	<b>Questões éticas .....</b>	<b>60</b>
<b>6.</b>	<b>ANÁLISE DOS DADOS .....</b>	<b>61</b>
<b>7.</b>	<b>RESULTADOS .....</b>	<b>63</b>
<b>7.1</b>	<b>Análise descritiva das amostras.....</b>	<b>63</b>
<b>7.2</b>	<b>Análise da função motora – amostra atual.....</b>	<b>71</b>
<b>7.3</b>	<b>Análise da goniometria.....</b>	<b>75</b>
<b>7.4</b>	<b>Análise do teste de caminhada de 6 minutos (amostra atual).....</b>	<b>80</b>
<b>7.5</b>	<b>Análise de correlação.....</b>	<b>81</b>
<b>7.6</b>	<b>Análise de associação com a indicação do uso de AFO .....</b>	<b>84</b>
<b>7.7</b>	<b>Análise da associação do uso de AFO com a perda da marcha.....</b>	<b>87</b>
<b>7.8</b>	<b>Análise de deambulação dos primeiros sintomas até a perda da marcha .....</b>	<b>91</b>
<b>8.</b>	<b>DISCUSSÃO .....</b>	<b>96</b>
<b>9.</b>	<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS .....</b>	<b>107</b>
<b>10.</b>	<b>CONCLUSÃO .....</b>	<b>109</b>
<b>11.</b>	<b>SUGESTÃO DE TRABALHOS FUTUROS.....</b>	<b>110</b>
	<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>111</b>
	<b>APÊNDICE 1 – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO .....</b>	<b>120</b>
	<b>APÊNDICE 2 – TERMO DE ASSENTIMENTO .....</b>	<b>122</b>
	<b>APÊNDICE 3 – FICHA PARA COLETA DE DADOS – DMD .....</b>	<b>124</b>
	<b>APÊNDICE 4 – TABELA GERAL DOS DADOS DA PESQUISA ATUAL.....</b>	<b>125</b>
	<b>APÊNDICE 5 – TABELA GERAL DOS DADOS DA PESQUISA RETROSPECTIVA.....</b>	<b>137</b>

<b>APÊNDICE 6 – MATRIZ DE CORRELAÇÃO ENTRE AS VARIÁVEIS QUANTITATIVAS E ORDINAIS DA AMOSTRA ATUAL .....</b>	<b>145</b>
<b>APÊNDICE 7 – MATRIZ DE CORRELAÇÃO ENTRE AS VARIÁVEIS QUANTITATIVAS E ORDINAIS DA AMOSTRA RETROSPECTIVA .....</b>	<b>157</b>
<b>APÊNDICE 8 – ARTIGO PUBLICADO NA REVISTA FISIOTERAPIA EM MOVIMENTO.....</b>	<b>158</b>
<b>ANEXO 1 – FOLHA DE ESCORE – MEDIDA DA FUNÇÃO MOTORA .....</b>	<b>166</b>
<b>ANEXO 2 – PARECER CONSUBSTANCIADO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA .....</b>	<b>172</b>
<b>ANEXO 3 – CARTA DE ACEITE DA REVISTA FISIOTERAPIA EM MOVIMENTO.....</b>	<b>176</b>

## 1. INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença progressiva que leva à degeneração das fibras musculares e fibrose dos tecidos contráteis. Tendo sua incidência de 1 a cada 3.500 meninos nativos, é uma doença neuromuscular de origem genética recessiva ligada ao cromossomo X (Diniz; Lasmar; Giannetti, 2012) com mutações no *locus* Xp21.2, o que resulta na ausência da proteína distrofina e culmina em degeneração irreversível do tecido muscular (Araujo *et al.*, 2017; Emery, 1991; Hoffman; Brown Junior; Kunkel, 1987). Essa mutação vinda do gene que produz a distrofina causa uma desordem na estrutura e função das miofibrilas, e com isso afeta o crescimento e a manutenção do tecido muscular, além de acometer outros sistemas como o cardiovascular e o respiratório, iniciando-se uma degeneração progressiva e rápida.

A condição do paciente com DMD é caracterizada pela perda progressiva da força muscular, com atraso no desenvolvimento motor e, em alguns casos, deficiência intelectual. O diagnóstico de DMD acontece em média aos 5 anos de idade, quando se observa uma disparidade na função motora entre meninos da mesma idade com e sem DMD.

Os primeiros sintomas são vistos tipicamente por volta dos 3 anos de idade, quando a criança apresenta dificuldades para levantar do chão (presença do sinal de Gowers, em que a criança se escala para conseguir alcançar a postura de pé), pular, subir escadas, correr, e uma grande incidência de queda, a depender da velocidade de progressão da doença (Crisafulli *et al.*, 2020). Normalmente, o diagnóstico é feito por meio de testes genéticos de laboratório e avaliação médica. A fase crítica ocorre aos 8-9 anos de idade, com a possibilidade de perda da marcha. Além disso, é possível observar disfunção cognitiva e dificuldade na linguagem em alguns desses meninos (Martini *et al.*, 2018; Rinaldi *et al.*, 2020).

Crianças com DMD tendem a apresentar movimentos compensatórios, alternativos aos movimentos comuns feitos em uma atividade funcional, mas que se tornaram impossíveis de serem realizados por conta da fraqueza muscular. Pode ocorrer também diminuição da amplitude dos movimentos das articulações para compensar a fraqueza muscular, ou por desequilíbrio entre musculatura agonista e antagonista, ou ainda por posturas viciosas. Isso impacta a estabilidade postural, pois os pacientes desenvolvem contraturas, por meio de alterações miotendíneas intrínsecas e extrínsecas, acarretando perda completa de amplitude do movimento da articulação, posicionamento estático da articulação, e desequilíbrio muscular, que envolve a infiltração de tecido adiposo nos tecidos musculares. Essas contraturas nas articulações dos membros inferiores afetarão negativamente a manutenção da marcha,

levando à obliquidade pélvica e, futuramente, à escoliose. Por isso, a prevenção das contraturas que ocorrem com a progressão da doença é essencial para manter a capacidade funcional e qualidade de vida aceitável, sobretudo em estágio avançado, em que a gravidade e frequência dessas contraturas são maiores (Choi *et al.*, 2018; Martini *et al.*, 2018).

A deambulação e a terapia com corticoides demonstram reduzir a progressão da escoliose, cujo monitoramento deve ser realizado para que se obtenha um tratamento apropriado (Suthar; Sankhyan, 2018; Yiu; Kornberg, 2015). Estudos mostram que, até pouco tempo, o glicocorticoide era o único fármaco capaz de retardar o declínio da DMD, sendo muito importante para uma função sistêmica adequada e estabilização desses pacientes (Suthar; Sankhyan, 2018; Yiu; Kornberg, 2015). Quanto à deambulação, sua manutenção é desejada, visto que irá prevenir o desenvolvimento de contraturas e escolioses e garantir uma melhor independência a esses indivíduos. Alongamentos passivos devem ser feitos 4 a 6 vezes por semana, além do uso de órteses, principalmente no início dessa desordem, pois ajudarão a manter a funcionalidade e a retardar as limitações causadas pela DMD. No entanto, apesar desses esforços, contraturas frequentemente se desenvolvem, e a cirurgia às vezes é necessária.

Poucos são os estudos com enfoque na indicação e uso da órtese tornozelo-pé (AFO) na DMD. Artigo de consenso de cuidados na DMD aponta os instrumentos a serem utilizados na avaliação motora e articular, e traz a indicação de órtese curta ou AFO a partir da fase 2 da doença (Araujo *et al.*, 2017). Portanto, é fundamental conhecer como os pacientes têm sido orientados na prática, bem como as facilidades e dificuldades em seguir as recomendações condizentes com esse aspecto do cuidado.

Decorre disso a elaboração deste estudo descritivo de um grupo de meninos e rapazes com DMD acompanhados em ambulatório de referência.

## 2. REVISÃO DA LITERATURA

### 2.1 História da distrofia muscular de Duchenne

A DMD teve seus primeiros registros históricos no século XIX. Por volta de 1830, o médico inglês Charles Bell escreveu, em seu livro *Case of partial paralysis of the lower extremity*, um ensaio sobre uma doença que causava fraqueza progressiva em meninos. Posteriormente, Conte e Gioja descobriram dois irmãos que, entre 8 e 10 anos de idade, desenvolveram fraqueza muscular progressiva, além de fraqueza generalizada e hipertrofia de múltiplos grupos musculares (Conte; Gioja, 1836; Huml, 2015; Meryon, 1852). A descrição completa da doença ocorreu em 1852, quando o médico Edward Meryon relatou o caso de uma família com quatro meninos, em que todos apresentavam alterações musculares significativas, porém sem anormalidades presentes no sistema nervoso central. Meryon observou que se tratava de uma doença hereditária e que só acometia pessoas do sexo masculino, e concluiu ser uma doença que atingia apenas o tecido muscular, e não um distúrbio neurológico (Emery, 1993; Tyler, 2003).

Em 1861, o neurologista francês Guillaume Benjamin Amand Duchenne descreveu, no livro *Paraplegie hypertrophique de l'enfance de cause cerebrale* (1861 *apud* Duchenne, 2013), seu primeiro caso de distrofia muscular e, um ano depois, apresentou fotos de pacientes e relatos num segundo livro intitulado *Recherches sur la paralysie musculaire pseudo-hypertrophique ou paralysie myo-sclérosique* (Duchenne, 1868), em que estabeleceu a doença como sendo derivada de uma fraqueza progressiva, perda gradativa dos movimentos atingindo primeiro os membros inferiores e, com o passar do tempo, os membros superiores, contendo hipertrofia dos músculos associada a aumento de tecido adiposo em estágios mais avançados (Duchenne, 1868, 2013; Huml, 2015; Tyler, 2003).

Willian Gowers, em 1879, relatou sobre a hereditariedade, ao abordar a manifestação da doença em indivíduos do sexo masculino com herança genética vinculada à mãe. Ademais, observou o que seria denominado “manobra ou sinal de Gowers”, realizada pelo paciente com DMD para se levantar do chão, em que a criança, para se levantar, apoia-se sucessivamente, com a ajuda das mãos, em diferentes segmentos dos membros inferiores de baixo para cima até alcançar a postura de pé (Gowers, 1879; Huml, 2015).

## 2.2 Definição

A distrofinopatia, grupo de distúrbios hereditários causados por uma mutação no gene da DMD localizado no cromossomo X, leva à ausência ou a defeitos estruturais da proteína distrofina, que exibe consequências miopáticas, como a variação no tamanho das fibras, focos de necrose e regeneração, fibras hipertróficas, núcleos internalizados, divisão de fibras e tecido conjuntivo aumentado; fibras arredondadas e opacas (Brandsema; Darras, 2015). A DMD é a forma mais comum e grave das distrofinopatias (Hoffman; Brown Junior; Kunkel, 1987). A doença é caracterizada por fraqueza muscular progressiva, sintomas respiratórios e alterações cardíacas, além de perda considerável de fibras musculares e deposição de gordura, havendo a substituição do tecido muscular por tecido conjuntivo (Brandsema; Darras, 2015; LaPelusa; Kentris, 2023).

De acordo com LaPelusa e Kentris (2023), a transmissão da mutação do gene da DMD tem herança autossômica recessiva ligada ao cromossomo X, porém a distrofia muscular feminina é inativada, portanto a doença afeta apenas indivíduos do sexo masculino que receberam o cromossomo X com a mutação da proteína. Os meninos com DMD geralmente apresentam os primeiros sintomas entre 3 e 5 anos de idade, dentre eles: atraso do desenvolvimento motor grosseiro; anormalidades e lentidão na marcha como, por exemplo, andar na ponta dos pés/marcha anserina; dificuldade em se levantar do chão e quedas frequentes. Outro sintoma comum é o aumento do nível da enzima creatina quinase (CK) em exames laboratoriais realizados como parte de investigação do atraso motor grosso e/ou atraso do desenvolvimento global. Dentre as características comuns na DMD, estão marcha anserina; dificuldade de subir escadas, correr e pular; hipertrofia do gastrocnêmio; e sinal de Gowers positivo, momento em que se observa a diminuição da força muscular e a progressão da doença.

Entre 6 e 11 anos de idade, e à medida que a função motora é perdida progressivamente, a fraqueza muscular leva à maior dependência de uso de órteses estabilizadoras das articulações para a deambulação e, posteriormente, à perda da marcha e à necessidade do uso de cadeira de rodas para locomoção (Brandsema; Darras, 2015; Yiu; Kornberg, 2015).

Segundo Nigro *et al.* (1990), a cardiomiopatia começa a ser detectada após os 10 anos de idade e é agravada com a progressão da doença. O início ocorre com quadro clínico sem sintomas ou sinais relevantes e evolui com característica de hipertrofia cardíaca, em consequência secundária provocada por deformidades tóraco-lombares progressivas e

disfunção respiratória. Os estudos de Khirani *et al.* (2013) e Yiu e Kornberg (2015) colaboram com a ideia de que o envolvimento precoce dos músculos inspiratórios e do diafragma prejudica a capacidade respiratória vital, como também indica maiores alterações respiratórias após o início da escoliose, devido à deformidade da parede torácica, resultando em doença pulmonar restritiva.

### **2.3 Incidência da distrofia muscular de Duchenne**

A incidência mundial estimada de DMD é de aproximadamente 1:3.500 nascidos vivos do sexo masculino (Emery, 1991). Crisafulli *et al.* (2020) alertam quanto ao número baixo de estudos identificados em cada continente e que a maioria deles foi publicado antes de 2005. Chamam atenção, também, para a prevalência global agrupada, sugerindo que sejam 5,3 casos por 100.000 homens.

### **2.4 Etiopatogenia**

Após a identificação de variações patogênicas no gene da DMD em 1986, surgiram as correlações genótipo/fenótipo subjacentes, e o papel da proteína distrofina foi elucidado nos músculos esquelético, liso e cardíaco, bem como no cérebro. Quando essa proteína está ausente, ou quantitativa ou qualitativamente modificada, o músculo não consegue sustentar o estresse de contrações repetidas. Desse modo, a distrofina atua como uma proteína de ligação e ancoragem entre o sarcômero e o sarcolema, e sua ausência ou redução gera danos musculares graves que eventualmente não podem ser reparados, com sua substituição final por tecido conjuntivo e adiposo (Fortunato *et al.*, 2021).

O gene da DMD é o maior gene descrito em seres humanos. Abrange mais de 2,5 milhões de pares de bases (pb) de sequência genômica, que correspondem a cerca de 0,1% do genoma humano total ou cerca de 1,5% de todo o cromossomo X. Noventa e nove por cento do gene da distrofina são constituídos de íntrons, e a sequência de codificação é de 86 éxons (incluindo sete promotores ligados a primeiros éxons únicos).

O ácido ribonucleico mensageiro (RNAm) de 14.000 pb de comprimento total transcrito do gene da distrofina é predominantemente expresso no músculo esquelético e cardíaco, com pequenas quantidades expressas no cérebro. Reconhecem-se três isoformas de comprimento total que têm o mesmo número de éxons, mas que são derivados de três promotores independentes no cérebro, músculo e neurônios cerebelares de Purkinje. Esses três

promotores consistem em primeiros éxons únicos unidos a um conjunto comum de 78 éxons, e os nomes, em cada caso, referem-se aos locais de expressão principal, mas não são exclusivos (Muntoni; Torelli; Ferlini, 2003).

A distrofina é uma proteína em forma de bastonete que conecta o citoesqueleto das miofibrilas à matriz extracelular através do complexo glicoproteico associado à distrofina (DGC) (Dumont *et al.*, 2015). Em sua ausência, as miofibrilas são extremamente suscetíveis a lesões, o que desencadeia múltiplos ciclos de degeneração e regeneração, que, por sua vez, causam inflamação elevada, fibrose e eventual perda progressiva de massa e função muscular, como mostra a Figura 1 (Serrano *et al.*, 2011).

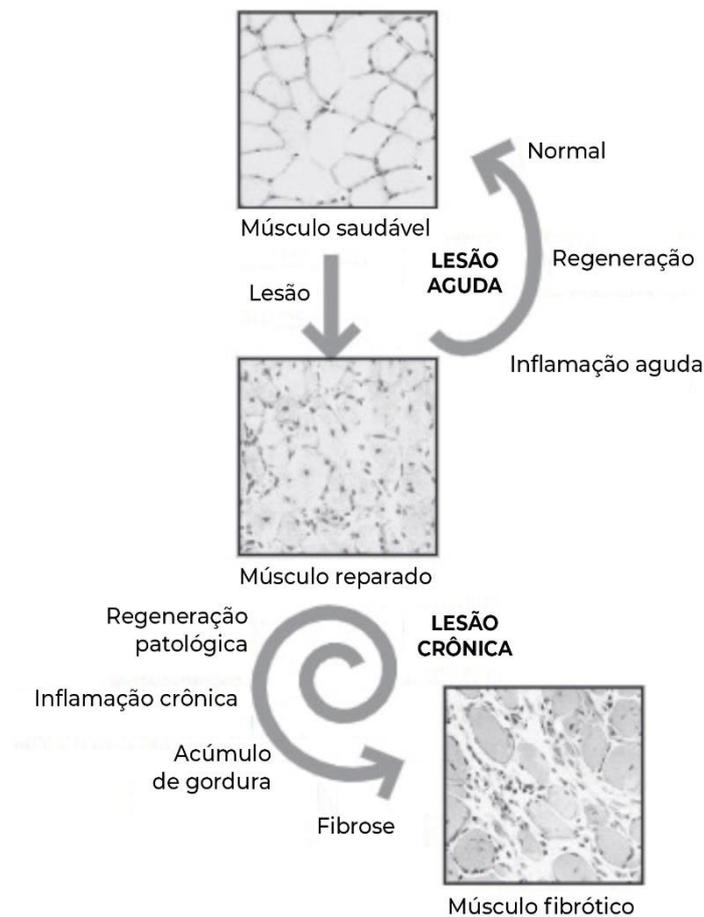


Figura 1 – Regeneração muscular normal e fibrótica

Nota: A imagem superior representa uma lesão em um músculo saudável, mostrando o processo de recuperação inflamatório que remove miofibras mortas e ativa células satélites, resultando na substituição do músculo lesado (imagem do centro). A imagem inferior representa uma condição de lesão crônica, em que o processo inflamatório crônico gera um acúmulo de matriz extracelular, que impossibilita o reparo miogênico eficiente e leva à substituição do músculo por tecido cicatricial.

Fonte: Adaptado de Serrano *et al.*, 2011.

Uma das principais funções do complexo distrofina-glicoproteína é estabilizar o sarcolema e proteger as fibras musculares de danos e necrose induzidos por contração em longo prazo, de modo que mutações nos genes que codificam várias dessas proteínas causam diversos tipos de distrofias musculares. Além de sua função mecânica, recentemente foi sugerido que esse complexo desempenha um papel na comunicação celular, atuando como um complexo de sinalização transmembrana. Essa hipótese é baseada no fato de que os mecanismos de morte celular, devido a mutações nos genes do complexo distrofina-glicoproteína, podem estar relacionados à interrupção das vias de sobrevivência celular e dos mecanismos de defesa celular que são regulados por cascatas de sinalização (Fortunato *et al.*, 2021).

Com a deficiência de distrofina, ocorre dano do sarcolema por forças contráteis, especialmente nos exercícios excêntricos, aumentando a permeabilidade de íons e pequenas moléculas. De fato, a homeostase do cálcio (concentração de cálcio  $[Ca^{2+}]$ ) é desregulada no músculo distrófico, uma vez que foi observado aumento da entrada de íons cálcio nas fibras musculares que ativam a degradação de proteínas e níveis mais altos de espécies reativas de oxigênio (ROS). Isso determina ciclos contínuos de degeneração e regeneração muscular que eventualmente não podem ser compensados pela capacidade regenerativa das células satélites, resultando na substituição do músculo por tecido fibrótico, conjuntivo e gordura (Fortunato *et al.*, 2021).

A distrofina também é produzida transitoriamente nas células satélites (células-tronco musculares quiescentes localizadas sob a lâmina basal da fibra muscular), onde é responsável pelo controle de sua polaridade e divisão assimétrica. Portanto, a falta de distrofina nas células satélites afeta a divisão simétrica, reduzindo a geração de novos progenitores miogênicos e prejudicando a regeneração muscular (Dumont *et al.*, 2015). Isso indica que a progressão da doença na DMD não se deve à depleção de células-tronco musculares, mas é causada pela disfunção intrínseca das células satélites (Fortunato *et al.*, 2021).

## 2.5 A genética por trás da distrofia muscular de Duchenne

A DMD segue um padrão de herança recessiva ligada ao sexo, ou seja, a mutação precisa estar presente em ambos os cromossomos X para que a doença se manifeste. Como os meninos têm apenas um cromossomo X, se herdarem a mutação do gene DMD, desenvolverão a doença. As meninas possuem dois cromossomos X e podem ser portadoras da mutação sem apresentar sintomas (Sheikh; Yokota, 2021) (Figura 2).

Há diferentes tipos de mutações no gene DMD que podem causar a doença, sendo a deleção de um ou mais éxons a mais comum. Essas deleções provocam um desequilíbrio na leitura do código genético, resultando na produção de uma proteína truncada e não funcional. Outras mutações incluem duplicações, inserções ou substituições de nucleotídeos (Sheikh; Yokota, 2021) (Figura 2).

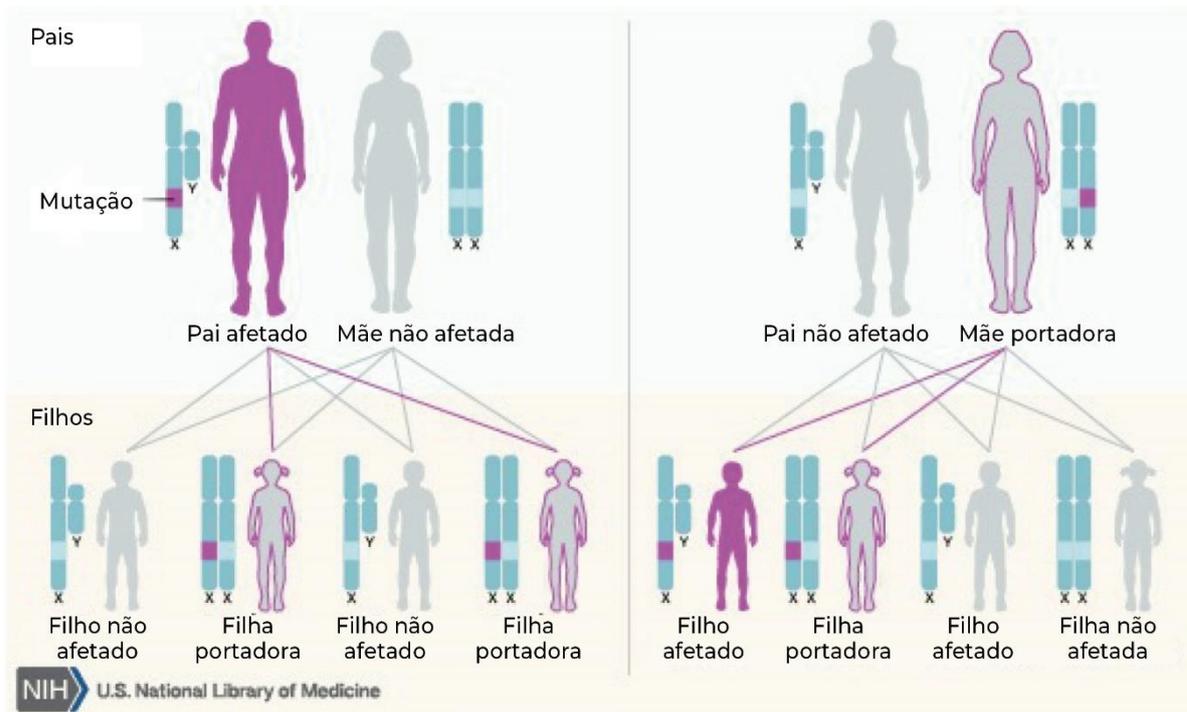


Figura 2 – Recessivo ligado ao X

Fonte: U.S. National Center for Advancing Translational Sciences, 2023.

Segundo Wang *et al.* (2017), mutações que resultam na produção parcial de distrofina podem levar a uma forma mais branda da doença, conhecida como distrofia muscular de Becker (DMB). A identificação dessas mutações é fundamental para o diagnóstico da DMD e pode ser feita por meio de técnicas como a análise de reação em cadeia da polimerase (PCR) multiplex e sequenciamento do gene DMD. O diagnóstico pré-natal e pré-implantacional também é possível com o auxílio do teste genético, permitindo que os pais tomem decisões informadas.

Pesquisas têm se concentrado em corrigir ou contornar as mutações no gene DMD e restaurar a produção de distrofina funcional. Uma das estratégias terapêuticas em análise é a terapia gênica, na qual um gene funcional de distrofina é introduzido nas células musculares para compensar a mutação no gene DMD, usando vetores virais modificados que transportam o gene para as células-alvo. A terapia gênica tem apresentado resultados promissores em

estudos pré-clínicos e clínicos iniciais, mas ainda está em fase de desenvolvimento. A terapia com oligonucleotídeos antisense (ASO), em que pequenas moléculas são projetadas para direcionar especificamente a região mutada do gene DMD e se ligarem ao RNAm defeituoso, permitindo a leitura correta do código genético e a produção de uma forma mais funcional da distrofina, está sendo testada em ensaios clínicos e tem mostrado benefícios significativos na produção de distrofina e melhoria da função muscular em pacientes com DMD (Sheikh; Yokota, 2021).

Além disso, a tecnologia de edição genética, como o conjunto de repetições palindrômicas regularmente espaçadas e proteína 9 associada à CRISPR (*clustered regularly interspaced short palindromic repeats and CRISPR-associated protein 9* [CRISPR-Cas9]), está sendo investigada como uma possível abordagem para corrigir as mutações diretamente no gene DMD. Essa técnica permite a modificação precisa do ácido desoxirribonucleico (DNA), podendo restaurar a produção normal de distrofina. A edição genética, contudo, ainda está em estágios iniciais de desenvolvimento e requer mais pesquisas antes de ser aplicada clinicamente (Wang *et al.*, 2017).

Por fim, ainda que não haja uma cura definitiva para a DMD, os avanços na compreensão da genética da doença estão abrindo caminho para o desenvolvimento de tratamentos que visam melhorar a qualidade de vida desses pacientes (Verhaart; Aartsma-Rus, 2019).

## **2.6 Apresentação clínica na distrofia muscular de Duchenne**

Embora os sinais clínicos da DMD não estejam presentes durante o nascimento, eles se iniciam gradualmente nos primeiros 4 anos de vida (Falzarano *et al.*, 2015; Tsuda, 2018). O paciente com DMD desenvolve fraqueza e perda de massa muscular, que começa nos músculos proximais e posteriormente afeta os músculos distais (Mercuri; Muntoni, 2013). A criança apresenta quedas frequentes, alterações na marcha e dificuldades ao subir escadas e se levantar, e a maioria dos pacientes se torna dependente de cadeira de rodas na faixa dos 10 anos, necessitando de ventilação assistida aos 20 anos de idade.

A expectativa de vida de pacientes com DMD está entre 20 e 40 anos de idade, e o óbito acontece majoritariamente por complicações cardíacas e insuficiência respiratória (Duan *et al.*, 2021). Ao atingir a adolescência, o caráter progressivo da doença começa a ficar mais evidente, pois o funcionamento de múltiplos órgãos é afetado (Tsuda, 2018).

A doença possui um padrão estereotipado e progride através de 5 estágios conhecidos:

**Estágio 1** – Pré-sintomático (nascimento até 2 anos): as crianças com DMD não apresentam sintomas e são aparentemente sem alterações neurofuncionais (Tsuda, 2018). Os pais podem perceber atraso no desenvolvimento motor da criança, cuja idade média para caminhar é por volta dos 18 meses (Suthar; Sankhyan, 2018).

**Estágio 2** – Deambulatório precoce (2~6 anos): este é o estágio ideal para se fazer o diagnóstico da doença, pois é quando os sintomas se fazem mais evidentes (Duan *et al.*, 2021; Falzarano *et al.*, 2015; Fox *et al.*, 2020). Os sintomas vão ser notados progressivamente à medida que a condição piora, sendo eles: fraqueza muscular, quedas frequentes, marcha prejudicada, sinal de Gowers, dificuldade ao subir escadas, pular, correr e se levantar (Suthar; Sankhyan, 2018; Yiu; Kornberg, 2015).

**Estágio 3** – Deambulatório tardio (6~11 anos): a fraqueza muscular se torna mais agressiva, dificultando ainda mais o ato de se levantar do chão (Suthar; Sankhyan, 2018). Para a deambulação, os pacientes vão depender de aparelhos ortopédicos, e eventualmente de uma cadeira de rodas (Duan *et al.*, 2021). A criança também apresentará escoliose e contraturas dos tendões de Aquiles, tensor da fáscia lata e isquiotibiais (Suthar; Sankhyan, 2018; Yiu; Kornberg, 2015). Em países desenvolvidos, a idade média para a perda de deambulação é de 13~14 anos, enquanto em países com menos recursos é entre 9~11 anos (Suthar; Sankhyan, 2018).

**Estágio 4** – Não deambulatório precoce (10~15 anos): a perda da deambulação agrava a situação do paciente, aumentando a incidência de contraturas e escoliose. Essa deformidade na coluna vertebral impacta diretamente a capacidade vital respiratória (Suthar; Sankhyan, 2018; Yiu; Kornberg, 2015).

**Estágio 5** – Não deambulatório tardio (após 15 anos): neste estágio ocorre uma piora significativa da força muscular, caracterizada por fraqueza muscular de membros superiores e contraturas de membros inferiores (Suthar; Sankhyan, 2018). Também há presença de cardiomiopatia grave (Falzarano *et al.*, 2015; van Westering; Betts; Wood, 2015). A fraqueza muscular progressiva prejudica fortemente a respiração, causando hipercarbia e hipoxemia, sendo necessária ventilação assistida por volta de 20 anos de idade (Duan *et al.*, 2021; Suthar; Sankhyan, 2018). A expectativa de vida dos pacientes está em torno dos 20 anos, ao final da adolescência, e a morte geralmente ocorre por problemas respiratórios e cardíacos (Duan *et al.*, 2021).

## 2.7 Fatores multissistêmicos na distrofia muscular de Duchenne

A criança com DMD vai apresentar falhas em múltiplos sistemas do corpo. Durante o acompanhamento, é importante haver interação de profissionais de várias áreas de saúde, para que possam ser providenciados cuidados em todos os sistemas afetados (Topaloglu, 2021).

Esses pacientes possuem mais chances de terem o sistema respiratório prejudicado. A criança pode sofrer de complicações como fadiga muscular respiratória, tamponamento mucoso, atelectasia, pneumonia e insuficiência respiratória (Birnkrant *et al.*, 2018a). Caso não seja tratada, há o risco de dispneia grave e de internações hospitalares prolongadas devido à atelectasia ou à pneumonia. Em casos mais graves, pode ocorrer parada respiratória ou arritmias cardíacas, levando a óbito (Birnkrant *et al.*, 2018a).

É necessária a avaliação constante da função pulmonar e a realização de polissonografia (teste da qualidade do sono) para detectar possíveis danos respiratórios, que têm maior chance de ocorrer na fase não deambulatoria (Finder *et al.*, 2004). O tratamento pode aumentar a deambulação do paciente, através de cuidados como a tosse assistida, recrutamento do volume pulmonar, ventilação assistida noturna e ventilação não invasiva contínua. Ademais, a vacinação é essencial (Birnkrant *et al.*, 2018a).

No coração, a deficiência de distrofina se manifesta como uma cardiomiopatia grave que atinge os pacientes durante o estágio avançado e não deambulatorio, acarretando complicações, como arritmias e insuficiência cardíaca (Duan *et al.*, 2021; Topaloglu, 2021), que estão entre os principais motivos de mortalidade relacionada a essa doença.

Conforme a doença piora, o miocárdio não consegue atender às demandas fisiológicas e desenvolve-se a insuficiência cardíaca (Birnkrant *et al.*, 2018a). Os sinais e sintomas de insuficiência cardíaca no indivíduo não deambulador são frequentemente sutis e negligenciados; em vista disso, é importante o monitoramento do sistema cardíaco, pois, devido à imobilidade, a criança pode ser assintomática durante a progressão da doença. O monitoramento pode ser feito por ecocardiograma, ressonância magnética cardíaca e exame Holter 24 horas. O uso de medicações pode ser iniciado pelos cardiologistas precocemente para a prevenção das complicações cardíacas, por exemplo, podem ser usados fármacos inibidores da enzima conversora da angiotensina (ECA) e betabloqueadores (Topaloglu, 2021).

Pacientes de DMD também costumam desenvolver fraturas patológicas vertebrais ou de ossos longos, em função do uso de esteroides. Mesmo que não sejam aparentes, deve ser mantida uma constante investigação para verificar se há fraturas vertebrais assintomáticas em

pacientes tratados com o uso de esteroides, utilizando-se absorciometria bifotônica de raio X (DEXA) semestral e radiografias da coluna ou radiografias laterais com DEXA (Topaloglu, 2021). O monitoramento endocrinológico deve atentar ao crescimento prejudicado, à saúde óssea, ao metabolismo da glicose e da gordura e ao atraso da puberdade, fatores comprometidos em pacientes afetados pelos glicocorticosteroides (Birnkranz *et al.*, 2018b; Topaloglu, 2021). Assim, um endocrinologista pode atuar na equipe para controlar a intolerância à glicose e a obesidade, assim como avaliar a necessidade de bifosfato intravenoso e orientar a suplementação de cálcio e vitamina D (Topaloglu, 2021).

São comuns os casos de contraturas musculares dos membros (encurtamento dos músculos que causa deformidade) e escoliose (Case *et al.*, 2018; Duan *et al.*, 2021; Kieny *et al.*, 2013). Uma característica bem conhecida da doença é o metabolismo ósseo prejudicado pela mineralização óssea reduzida, a qual é afetada negativamente pela corticoterapia, podendo predispor os indivíduos a fraturas por compressão (Duan *et al.*, 2021). Problemas musculoesqueléticos requerem a atenção de uma equipe multidisciplinar, incluindo fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, especialistas em recuperação, órtese e cirurgia (Duan *et al.*, 2021). O paciente poderá passar por cirurgias ou intervenções ortopédicas, caso sejam indicadas pela equipe multidisciplinar. Em pacientes deambuladores, o foco dos cuidados ortopédicos consiste na prevenção de encurtamento dos tendões de Aquiles, flexores de joelho e quadril e bandas iliotibiais, por meio de fisioterapia e uso de órteses para preservar a estabilidade e a capacidade de deambular. Já nos não deambuladores, o cuidado se concentrará na manutenção da postura sentada, a fim de prevenir escoliose e contraturas nos membros inferiores e superiores (Duan *et al.*, 2021).

O paciente pode apresentar disfagia (problemas na deglutição) como efeito do tratamento crônico com corticosteroides. É ideal iniciar a terapia gastroprotetora assim que o sintoma aparece. A alteração da motilidade gástrica pode levar posteriormente à colocação de tubo de gastrostomia para a desnutrição, disfagia e aspiração (Birnkranz *et al.*, 2018b; Topaloglu, 2021). Sinais clínicos de envolvimento da musculatura lisa visceral serão mais aparentes em adultos com DMD. Outras complicações, como constipação e doença do refluxo gastroesofágico (DRGE), são frequentes (Duan *et al.*, 2021).

Além disso, indivíduos com DMD correm o risco de desenvolver disfunção vesical e do trato urinário, dissinergia vesical hiper-reflexiva e esfínteriano detrusor (distúrbio da coordenação muscular), resultando em urgência urinária, retenção e hesitação de fluxo, sintomas que requerem monitoramento do sistema urológico. Pacientes com DMD avançada vão apresentar complicações frequentes relacionadas à disfunção renal, agravada pela

ingestão inadequada de líquidos e pelo uso de diuréticos (que podem ser prescritos por cardiologistas para o monitoramento da insuficiência cardíaca associada ao edema); nesses casos, devem ser encaminhados a um especialista renal (Duan *et al.*, 2021).

## 2.8 Cognição e distrofia muscular de Duchenne

Os meninos acometidos pela DMD possuem o dobro de incidência de problemas cognitivos e neuropsiquiátricos comparados com a população em geral. Cerca de 30% das crianças com a doença têm deficiência intelectual, transtorno do espectro autista (TEA), transtorno de déficit de atenção (TDAH), ansiedade, transtorno obsessivo-compulsivo (TOC), e em estágios avançados da doença, há registros de defeitos estruturais cerebrais (Duan *et al.*, 2021; Hendriksen; Vles, 2008; Mercuri; Muntoni, 2013).

A comorbidade neurocomportamental mais comum associada à DMD é o TDAH. Em um estudo piloto de Steele *et al.* (2008) com 10 crianças e adolescentes com DMD, a porcentagem de indivíduos com TDAH entre os pacientes foi de até 50%. Nenhuma relação foi encontrada entre TDAH e o nível de deambulação e regime de corticosteroides (Banihani *et al.*, 2015).

Também tem sido relatada em meninos com DMD uma incidência de TEA de 4% a 37% (Banihani *et al.*, 2015), bem como uma associação entre TEA e mutações da DMD (Wu *et al.*, 2005). Em estudo coorte realizado por Wu *et al.* (2005) com 158 pacientes com DMD, 62,5% apresentaram TEA em mutações que interrompem a isoforma da distrofina Dp140 (éxon 45-55). Assim, o risco de problemas emocionais, como ansiedade e depressão, tem o dobro de incidência do que em crianças sem DMD (Banihani *et al.*, 2015).

Pelo comprometimento cognitivo, pode haver atraso na fala e no aprendizado (Duan *et al.*, 2021). Alguns estudos evidenciam que crianças com DMD possuem mais dificuldade durante a aprendizagem, pois demonstram fraquezas na consciência/processamento fonológico, combinadas com problemas na memória verbal de curto prazo (40% têm problemas de leitura). Evidências apontam que as áreas de escrita e matemática também podem ser afetadas (Banihani *et al.*, 2015).

Diante disso, deve ser dada atenção ao monitoramento de distúrbios do neurodesenvolvimento e neuropsicológicos (Duan *et al.*, 2021; Topaloglu, 2021). Assim que há o diagnóstico de DMD, deve-se encaminhar o paciente para avaliações neuropsicológicas e, a depender dos resultados desses testes, pode ser necessário o apoio educacional à criança, cada vez mais realizado como parte da rotina de cuidados (Duan *et al.*, 2021).

## 2.9 Diagnóstico na distrofia muscular de Duchenne

O diagnóstico geralmente começa na primeira infância, quando há a percepção dos primeiros sinais, como fraqueza muscular, alteração da marcha, sinal de Gowers, dificuldade para subir escadas e se levantar ((Birnkrant *et al.*, 2018b; Duan *et al.*, 2021). É importante evitar o atraso no diagnóstico, encaminhando-se o paciente a um especialista neuromuscular (Birnkrant *et al.*, 2018b). O diagnóstico considera o atraso no desenvolvimento ou aumento das concentrações de enzimas séricas, como alanina aminotransferase, aspartato aminotransferase, lactato desidrogenase ou CK. Ocasionalmente, um aumento da concentração de alanina aminotransferase, aspartato aminotransferase ou lactato desidrogenase leva a um foco inadequado na disfunção hepática, retardando o diagnóstico de DMD (Birnkrant *et al.*, 2018b).

Em geral, o primeiro teste confirmatório será o de deleção e duplicação do gene da distrofina, pois 70% dos pacientes com a doença têm deleção ou duplicação de um éxon nesse gene. O teste será feito por amplificação de sonda dependente de conexão multiplex (MLPA) ou hibridização genômica comparativa. A técnica de PCR só pode detectar deleções, sendo assim, a identificação dos limites de uma mutação de deleção ou duplicação por MLPA ou hibridização genômica comparativa pode indicar se a mutação é prevista para preservar ou interromper o quadro de leitura (Birnkrant *et al.*, 2018b). Se ambos os testes forem negativos, deve ser realizado o sequenciamento genético para rastrear tipos restantes de mutações atribuídas à DMD (aproximadamente 25%-30%). Também deve ser feita a biópsia muscular (somente será indicada se o sequenciamento genético não encontrar mutação) para verificar a presença da distrofina por exame imuno-histoquímico de criossecções teciduais, ou por teste *Western Blot* de um extrato de proteína muscular (Birnkrant *et al.*, 2018b; Sun *et al.*, 2020).

Birnkrant *et al.* (2018b) sugerem a utilização do esquema exibido na Figura 3 quando houver suspeita de um caso de DMD.

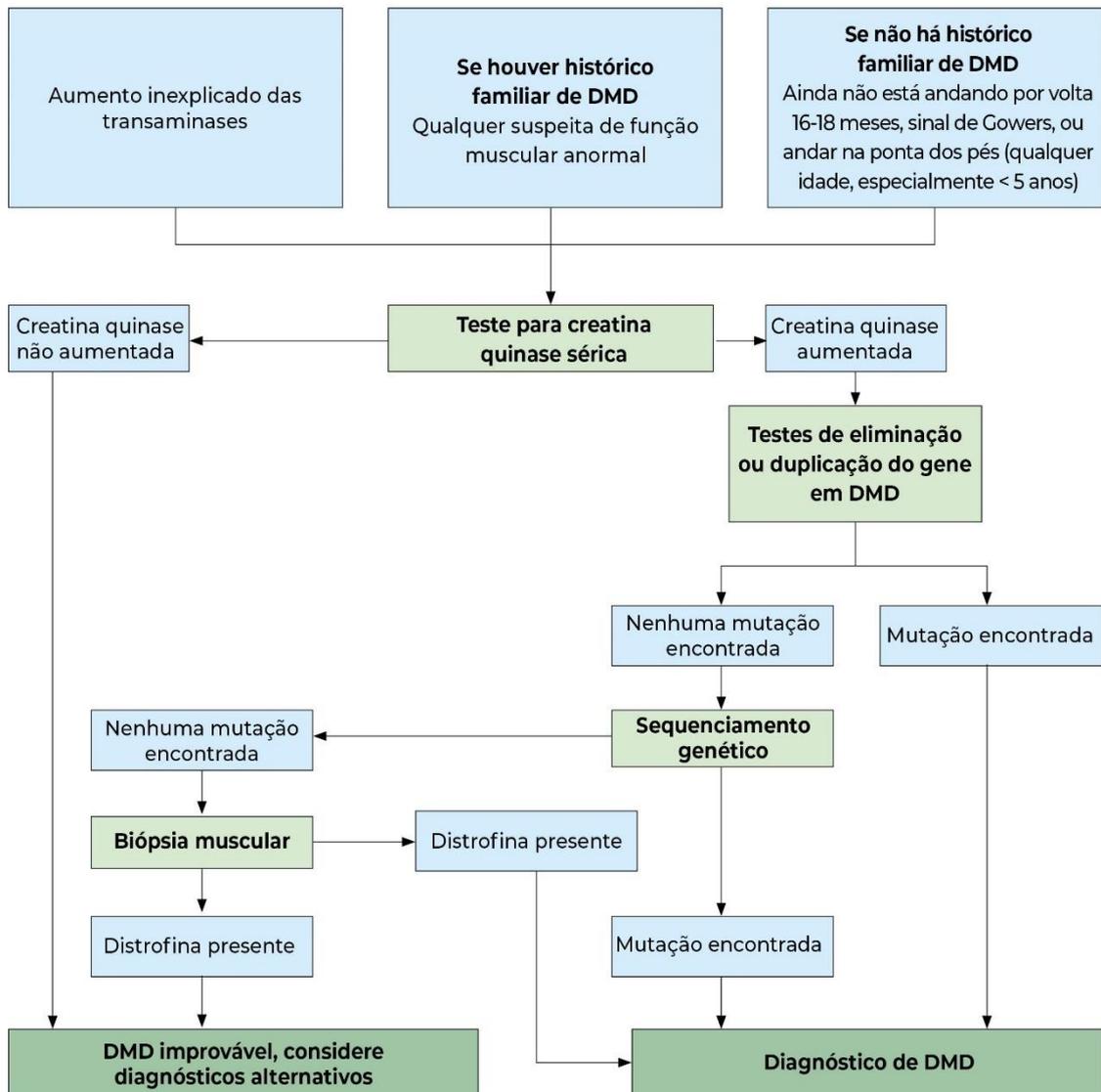


Figura 3 – Quando suspeitar de distrofia muscular de Duchenne

Legenda: DMD – Distrofia muscular de Duchenne.

Fonte: Adaptado de Birnkrant *et al.*, 2018b.

## 2.10 Tratamento

O tratamento consiste no alívio dos sintomas e retardo das eventuais complicações, sendo idealmente realizado por uma equipe multidisciplinar (Duan *et al.*, 2021; Sun *et al.*, 2020). Devido à cardiomiopatia grave, a presença de um cardiologista é essencial desde o diagnóstico. Fonoaudiólogos também exercem um papel importante, pois os meninos com DMD podem apresentar problemas cognitivos e comprometimento na fala. Outros especialistas, como pneumologistas, também vão acompanhar a criança no tratamento (Birnkrant *et al.*, 2018a, 2018b; Duan *et al.*, 2021).

A terapia com glicocorticoides é considerada o padrão-ouro para o retardo da progressão da doença, resultando em prolongamento do estágio de deambulação, melhora da função muscular, retardo da escoliose, dos problemas respiratórios e da cardiomiopatia. Esse tratamento, porém, está associado a uma série de efeitos colaterais, como o ganho de peso, puberdade atrasada, crescimento reduzido, risco aumentado de fraturas e alterações comportamentais (Falzarano *et al.*, 2015), os quais podem ser reduzidos ao se encontrar o padrão ideal da terapia. Por isso, deve-se estar ciente e preparado para as adversidades, e a equipe multidisciplinar, mesmo depois que o paciente perde a deambulação, tem a missão de manter sua função muscular e evitar contraturas (Birnkranz *et al.*, 2018b; Falzarano *et al.*, 2015).

O uso de glicocorticoides é a única terapia à base de agentes farmacológicos que possui seus benefícios documentados, tendo sido sugerida pela primeira vez em 1975 e testada para definição da dose ideal, idade de início e frequência. Os glicocorticoides mais usados no tratamento de DMD são a Prednisona/Prednisolona e o Deflazacort, que podem ser administrados de forma diária ou intermitente. Ambos os fármacos são eficientes em curto prazo, melhorando força e função muscular (Balaban *et al.*, 2005; Moxley *et al.*, 2010).

Após recentes testes de farmacoterapia em doenças raras, o uso do medicamento Translarna (atalureno) foi aprovado por vários países, sob alguns regulamentos, como parte do tratamento para cerca de 10% dos pacientes com DMD (Hoffman, 2020). Sob a forma de uma molécula oral tomada diariamente, o atalureno é uma terapia que busca reverter as mutações genéticas da DMD por meio de uma correção durante a transcrição da proteína distrofina: o atalureno fará o *readthrough* ribossômico do RNAm desse códon, permitindo a formação completa da proteína distrofina (Falzarano *et al.*, 2015; Hoffman, 2020). Ressalta-se que o atalureno é classificado como uma “molécula modificadora de doença”, sendo assim, não é considerada uma cura (Topaloglu, 2021). O tratamento em longo prazo com esse fármaco não é uma opção, pois ainda não há evidências de eficácia clínica, e outros compostos químicos estão sendo examinados para se identificar um medicamento de *readthrough* com um perfil de segurança e eficácia comprovado (Duan *et al.*, 2021; Hoffman, 2020). Assim, a farmacoterapia mais comumente utilizada na DMD ainda são os corticosteroides diários, apesar de seus efeitos colaterais (Hoffman, 2020).

### 2.10.1 Reabilitação na distrofia muscular de Duchenne

O tratamento fisioterápico na DMD consiste em alongamentos para prevenir ou minimizar contratura. Na fase inicial dos sintomas da doença, dos 2 aos 7 anos de idade, deve-se indicar e estabelecer um programa de alongamentos preventivos, do tipo ativos, ativo-assistidos e/ou passivos nas articulações do tornozelo, quadril e joelho, com constância de 4 a 6 dias por semana, podendo ser realizados em domicílio ou por profissionais em clínicas, porém a prática de exercícios excêntricos ou exercícios de resistência máxima ou alta acelera a progressão da doença e induz ao risco de lesão da fibra muscular e dano estrutural. A atividade muscular na reabilitação da DMD deve ser planejada considerando o tipo de exercício, a frequência e a intensidade mais benéficos para a prevenção da atrofia por desuso. As atividades devem ser limitadas à manutenção do equilíbrio postural, da força e da função, e à boa resposta motora à informação sensório-motora (Araujo *et al.*, 2018; Case *et al.*, 2018).

Estudos indicam a recomendação do uso da AFO desde a fase 2 da DMD, e salientam sua importância na reabilitação durante a deambulação e após a perda da deambulação, pois dá suporte à posição do pé para o alongamento passivo prolongado, auxiliando a manter o alinhamento postural. O uso noturno da AFO durante o repouso promove o alongamento, dessa forma, previne e minimiza contraturas progressivas nos pés. Conclui-se que o uso da AFO melhora o alinhamento biomecânico, previne contraturas musculares e deformidades ósseas (Araujo *et al.*, 2018; Case *et al.*, 2018; Jansen *et al.*, 2013; Lott *et al.*, 2021).

Durante a transição entre a fase em que os sintomas se acentuam e o início da perda da deambulação, é preconizado o uso de cadeira de rodas para locomoção, a fim de minimizar o gasto energético e evitar quedas. Isso se dá antes da perda completa da marcha, quando o paciente ainda tem a capacidade de deambular, mas apresenta marcha domiciliar ou apenas para curtas distâncias. Nesse momento, maior atenção deve ser dada às avaliações respiratórias e cardiológicas para melhor se investigar sintomas silenciosos, como os distúrbios do sono, porque, após a primeira década, os meninos com DMD sofrem um declínio considerável e podem precisar de intervenção ventilatória (Araujo *et al.*, 2018; LoMauro; D'Angelo; Aliverti, 2017; Williamson *et al.*, 2019).

Com a progressão da doença na fase tardia, como a escoliose se faz presente na grande maioria dos meninos e rapazes com DMD, é necessária a aquisição de uma cadeira de rodas motorizada, com apoio para os braços e assento personalizado. A fraqueza muscular progressiva é notada também na musculatura respiratória, o que se observa pela diminuição do volume corrente, hipoventilação, dessaturação noturna e tosse ineficiente. Nessa fase, é

iniciado o uso da ventilação mecânica invasiva para prevenir os distúrbios respiratórios do sono (Araujo *et al.*, 2018; LoMauro; D'Angelo; Aliverti, 2017).

Jansen *et al.* (2013) destacaram, em seu estudo, a importância do treinamento assistido de bicicleta para membros superiores e inferiores, indicando que o treinamento, quando realizado durante 24 semanas, atrasa significativamente a deterioração funcional secundária e é seguro para indivíduos deambulantes e não deambulantes. A prática de atividades ou exercícios aeróbicos de intensidade submáxima e regular, como a natação, a hidroterapia ou o ciclismo assistido em bicicleta ergométrica, tem recomendação na literatura por mostrar resultados positivos e seguros para a manutenção funcional dos pacientes com DMD, desde que se respeite a necessidade de descanso e conservação de energia e sejam evitados os exercícios excêntricos e de alta resistência (Hammer *et al.*, 2022; Jansen *et al.*, 2013; Sherief; Abd; Ali, 2021).

## **2.11 Marcha**

A marcha pode ser caracterizada como o padrão de movimento que permite que uma pessoa se desloque de um lugar para outro. É um processo complexo que requer a integração adequada de vários músculos, nervos e articulações, e consiste em uma sucessão de ações físicas que envolvem o movimento dos membros inferiores. Dessa forma, o ciclo da marcha é o intervalo entre dois toques de calcanhar sucessivos do mesmo pé (passo) (Barnett, 1956; Cicirelli *et al.*, 2022).

Também é conhecida como passada e basicamente compreende duas grandes fases: a fase de apoio e a fase de balanço, que se alternam para cada perna (Figura 4).

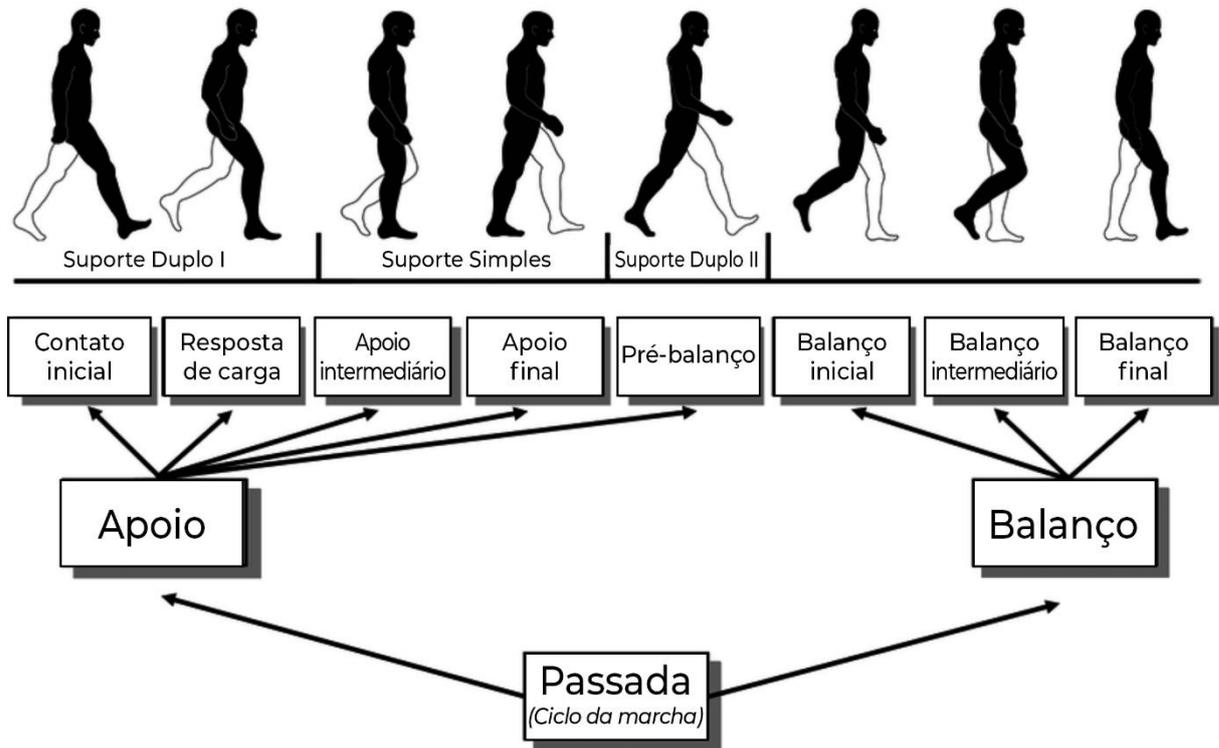


Figura 4 – Divisões do ciclo da marcha  
 Fonte: Perry e Burnfield, 1992.

### 2.11.1 Fases da marcha

A fase de apoio inicial, ou fase de contato inicial, começa quando o calcanhar toca o chão. Nesse momento, o corpo está sendo apoiado pelo pé e o músculo quadríceps inicia a contração para controlar a descida do pé. Depois, vem a fase de apoio médio, na qual o peso do corpo é transferido do calcanhar para a região central do pé – os músculos da panturrilha, como o gastrocnêmio e o sóleo, contraem-se para impulsionar o corpo para frente. A fase seguinte é a de apoio final, quando o calcanhar sai do chão e a maior parte do peso é transferida para a parte anterior do pé, e os músculos da panturrilha continuam a se contrair para fornecer força adicional ao movimento. Logo após, ocorre a fase de balanço inicial, na qual a perna oposta ao pé que está no chão começa a se mover para frente. Assim, o quadríceps controla a extensão do joelho, enquanto os músculos flexores do quadril, como o iliopsoas e o reto femoral, auxiliam o levantar da perna. Inicia-se, então, a fase de balanço médio, em que a perna é levada para frente e passa pelo ponto mais distante da marcha; nesse ponto, os músculos flexores do quadril continuam a se contrair para elevar a perna e os músculos extensores do joelho ajudam a controlar o movimento. Por último, tem-se a fase de balanço final, que ocorre no instante em que a perna está se movendo para frente e se prepara

para tocar o chão; novamente, os músculos flexores do quadril relaxam e os músculos extensores do joelho e dorsiflexores do tornozelo (como o tibial anterior) iniciam a contração para posicionar o pé adequadamente para o contato com o solo (Barnett, 1956; Cicirelli *et al.*, 2022).

Segundo Contini, Gage e Drillis (1965), o humano tem seu centro de massa geralmente acima do eixo de suporte equivalente e está constantemente em um estado de equilíbrio instável, sendo dependente de ações musculares reflexas para manter sua posição vertical. Se manter-se nessa posição é difícil, caminhar é uma atividade ainda mais complexa; é um processo sequencial de queda e recuperação.

A locomoção humana envolve a transformação de uma série de movimentos angulares controlados que ocorrem simultaneamente nas várias articulações. Também se preocupa com a transformação dessas rotações nas articulações no que é essencialmente movimento de translação do centro de gravidade do corpo como um todo. Normalmente, cada movimento tem uma estrutura harmoniosa de padrão que pode ser analisada em termos de tempo, espaço, velocidade, aceleração e força. O padrão temporal da marcha, por exemplo, consiste em duas ou mais fases distintas que compõem cada ciclo. As subdivisões – a fase de balanço ou propulsiva e a fase de apoio ou postura – criam um padrão fixo de marcha (Contini; Gage; Drillis, 1965, p. 426).

Meninos com DMD, na primeira infância, entre 3 e 5 anos de idade, apresentam alterações na marcha, causadas pela fraqueza nos músculos das pernas e dos quadris. As fases da marcha e o ciclo da marcha como um todo são comprometidos a partir dos 8 anos de idade e, com a progressão da doença, os pacientes podem desenvolver a marcha anserina, na qual o quadril se move para frente e o tronco é levado para trás, o que ajuda a compensar a fraqueza muscular (Sienko Thomas *et al.*, 2010). Em estágios mais avançados, muitos pacientes são incapazes de caminhar de maneira independente e podem precisar, para garantir a segurança e a eficiência na locomoção, de dispositivos de auxílio à mobilidade, comumente cadeiras de rodas (Kiefer *et al.*, 2019).

Os músculos envolvidos na marcha são afetados de forma desigual na DMD. Os músculos da panturrilha, essenciais para o movimento do tornozelo e para impulsionar o corpo para frente durante a marcha, são os mais afetados precocemente na doença. Em decorrência da fraqueza dos músculos extensores do quadril e joelho, há também perda de força muscular durante a fase de apoio e oscilações articulares excessivas durante a fase de balanço, o que reduz a estabilidade e o controle durante o movimento da perna na deambulação (Sienko Thomas *et al.*, 2010).

Já a marcha em equino (*tip-toe gait*) é caracterizada por um aumento da flexão plantar do pé. Pode ocorrer devido à fraqueza dos músculos dorsiflexores do tornozelo, resultando em uma postura na ponta dos pés durante a marcha (Goudriaan *et al.*, 2017).

Sendo assim, a análise da marcha em pacientes com DMD é fundamental para compreender a fase da doença, avaliar o impacto de intervenções terapêuticas (uso de órteses e cadeiras de rodas, além de medicamentos específicos, como corticosteroides) e identificar alterações específicas que visam retardar a progressão da doença e melhorar a qualidade de vida dos pacientes (D'Angelo *et al.*, 2009).

## **2.12 Tipos de órtese para membros inferiores e sua aplicabilidade na distrofia muscular de Duchenne**

Os meninos com DMD apresentam deformidades em membros inferiores como consequência da degeneração muscular progressiva e das contraturas musculares que levam à queda do pé e à deformidade em equino. Essa posição equina do pé pode ocasionar maior contato do antepé com o chão, aumentando a contratura muscular e a deformidade óssea devido ao impedimento do contato total do calcanhar. Conseqüentemente, ocorrem compensações na marcha em razão da alteração da linha da gravidade e das forças de reação no solo que atuam nas articulações do joelho e do quadril (Alemdaroğlu *et al.*, 2014; Tiwari; Tiwari, 2022).

As órteses de membros inferiores são importantes para auxiliar na marcha, na manutenção da postura adequada, na estabilidade articular e no alinhamento biomecânico, prevenindo contraturas musculares e deformidades ósseas, além de ajudar os pacientes ambulatoriais a alcançarem padrões de marcha próximos do normal (Gupta *et al.*, 2016; Souza *et al.*, 2016). A recomendação do uso de órtese leva em consideração a fase em que o paciente se encontra, podendo ser indicada para manutenção da marcha, correção de pé equino, suporte à deambulação (fazendo a distribuição do peso sobre o pé) e no pós-operatório da cirurgia de alongamento de tendão, quando necessário (Alemdaroğlu *et al.*, 2014; Do, 2002; Nazha *et al.*, 2023).

Existem diversas órteses disponíveis para membros inferiores que podem ser utilizadas em pacientes com DMD. Cada tipo é nomeado pela primeira letra das articulações ou segmentos anatômicos que abrangem. As órteses para membros inferiores são categorizadas da seguinte forma:

**Órteses de pé (FOs):** a FO se estende da parte de trás do pé até um ponto imediatamente além das cabeças metatarsais. Esse dispositivo é utilizado para ajustar o pé anormal, restaurando a biomecânica do membro inferior. Conceitualmente, existem três tipos principais de FO: dispositivos macios ou acomodativos, dispositivos semirrígidos ou intermediários, e dispositivos rígidos ou corretivos (Tiwari; Tiwari, 2022) (Figura 5).



Figura 5 – Órteses de pé  
Fonte: Adaptado de Tiwari e Tiwari, 2022.

**Órteses tornozelo-pé (AFOs):** são usadas para diminuir o peso e reparar anormalidades. Para Gupta *et al.* (2016), as principais funções das AFOs são: suporte e estabilidade: fornecer suporte e estabilidade ao tornozelo e pé, ajudando a controlar os movimentos excessivos e evitando a instabilidade articular; controle da marcha: auxiliar na melhoria da marcha, fornecer suporte adequado para os músculos enfraquecidos e compensar a fraqueza muscular; prevenção de quedas: ajudar a evitar quedas, fornecendo suporte e melhorando a estabilidade do tornozelo e pé durante a marcha; correção de deformidades: corrigir deformidades que aparecem em alguns casos, como pé equino (ponta do pé voltada para baixo) ou pé plano (arco do pé reduzido); melhoria da eficiência da marcha: fornecer suporte adequado, aumentando a eficiência da marcha e reduzindo o gasto energético durante a locomoção (Figura 6).



Figura 6 – Órteses tornozelo-pé  
Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.  
Fonte: Adaptado de Gupta *et al.*, 2016.

**Órteses de joelho (KOs):** as KOs aliviam o peso da articulação do joelho. As principais indicações das KOs são para estabilização, ou prevenção de movimentos indesejados. São agrupadas de acordo com a função pretendida: a profilática diminui as chances de lesão do joelho para as pessoas que participam de atividades de alto risco ou têm histórico de disfunção do joelho; a reabilitadora protege um joelho lesionado ou tratado cirurgicamente até que haja cicatrização tecidual suficiente; as funcionais do joelho mantêm a estabilidade biomecânica durante atividades regulares quando os ligamentos são incapazes de realizá-lo. Estas órteses são usadas para fornecer suporte ao joelho e ajudar a estender a perna durante a marcha. Podem auxiliar na prevenção de contraturas musculares e na melhoria da mobilidade (Tiwari; Tiwari, 2022) (Figura 7).



Figura 7 – Órteses de joelho  
 Fonte: Adaptado de Tiwari e Tiwari, 2022.

**Órteses joelho-tornozelo-pé (KAFOs):** são projetadas para substituir deficiências biomecânicas do pé, tornozelo e joelho. São confeccionadas com plástico e plástico-metal, ou plástico e plástico-couro, e podem ser usadas unilateralmente ou bilateralmente. Abrangem o joelho, tornozelo e pé, fornecendo suporte, estabilidade e controle adequado aos membros inferiores. As KAFOs desempenham um papel importante no tratamento e gerenciamento de condições que afetam a função dos membros inferiores, proporcionando maior mobilidade e qualidade de vida ao paciente (Tiwari; Tiwari, 2022) (Figura 8).



Figura 8 – Órteses joelho-tornozelo-pé  
 Legenda: KAFO – Órtese joelho-tornozelo-pé.  
 Fonte: Adaptado de Tiwari e Tiwari, 2022.

**Órteses quadril-jelho-tornozelo (HKAFOs):** as HKAFOs são dispositivos ortopédicos abrangentes que fornecem suporte, estabilidade e controle às articulações do quadril, joelho e tornozelo. Auxiliam no tratamento e gerenciamento de condições neuromusculares, permitindo uma mobilidade mais funcional e melhorando a qualidade de vida dos indivíduos que as utilizam (Tiwari; Tiwari, 2022) (Figura 9).



Figura 9 – Órteses quadril-jelho-tornozelo  
 Legenda: HKAFO – Órtese quadril-jelho-tornozelo.  
 Fonte: Adaptado de Tiwari e Tiwari, 2022.

As AFOs e KAFOs são os tipos de órtese de membros inferiores mais utilizados para fornecer suporte e estabilidade ao joelho, tornozelo e pé. A AFO é frequentemente prescrita em estágios iniciais da DMD, quando a fraqueza muscular começa a afetar a estabilidade e a função do tornozelo e do pé (Eagle, 2002).

Outras órteses para membros inferiores podem ser indicadas conforme a progressão da doença e as necessidades específicas de cada paciente, como as citadas anteriormente. A

escolha da órtese mais adequada é feita por um profissional de saúde especializado (Souza; Cezarani; Mattiello-Sverzut, 2015).

O uso correto das órteses no tempo ideal da doença propicia alinhamento corporal e estabilidade dos membros, controlando passivamente tanto a postura quanto a marcha do paciente. O estudo de Alemdaroğlu *et al.* (2014) evidenciou que o uso da AFO melhora o desempenho da distribuição de peso do pé por meio de um contato da plantiflexão durante a deambulação, o que foi demonstrado em testes de desempenho cronometrados que avaliaram a limitação da capacidade dos músculos flexores dorsais do tornozelo, os quais têm bastante importância na transferência do peso do corpo para a frente.

Um ponto a ser destacado refere-se ao uso diurno ou noturno. As AFOs de repouso para uso diurno ou noturno ajudam a manter ou retardar a perda do comprimento dos músculos flexores plantares do tornozelo, portanto são imprescindíveis no cuidado a meninos e rapazes com DMD (Townsend; Tamhane; Gross, 2015).

O uso noturno da AFO ajuda na redução do declínio funcional e a capacidade de marcha é prolongada, pois retarda o desenvolvimento de contratura em flexão plantar do tornozelo nesses pacientes (Hyde *et al.*, 1982; Scott *et al.*, 1981).

Quanto aos graus de articulação, existem dois tipos de AFO: articuladas e não articuladas (fixas). As AFOs articuladas são dispositivos de duas peças compostas de termoplásticos leves ou compósitos de carbono conectados por juntas, e as não articuladas são peças únicas feitas com materiais termoformáveis leves, como polietileno ou polipropileno. A AFO articulada permite o movimento controlado do tornozelo, enquanto a AFO não articulada é mais rígida, fornecendo um suporte estático (Nazha *et al.*, 2023).

### 3. JUSTIFICATIVA

A DMD é a forma mais comum e grave das distrofinopatias (Hoffman; Brown Junior; Kunkel, 1987). A doença é caracterizada por fraqueza muscular progressiva, sintomas respiratórios e alterações cardíacas, além de perda considerável de fibras musculares e deposição de gordura, ocorrendo a substituição do tecido muscular por tecido conjuntivo (Brandsema; Darras, 2015; LaPelusa; Kentris, 2023).

Dentre as características comuns na DMD, estão a marcha anserina, dificuldade de subir escadas, correr e pular, a hipertrofia do gastrocnêmio e o sinal de Gowers positivo. A presença deste último marca o momento em que se observa a diminuição da força muscular e a progressão da doença (LaPelusa; Kentris, 2023).

Entre 6 e 11 anos de idade, a fraqueza muscular leva à maior dependência de uso de órteses estabilizadoras das articulações para a deambulação e, posteriormente, ocorre a perda da marcha e a necessidade do uso de cadeira de rodas (Brandsema; Darras, 2015; Yiu; Kornberg, 2015).

De acordo com a literatura, as AFOs ajudam a manter uma pisada adequada enquanto os pacientes caminham e trazem benefícios quanto aos danos na pele e nas articulações, desde que o paciente esteja deambulando.

Contudo, apesar da importância dessa ferramenta terapêutica, após ampla busca de publicações sobre DMD x AFO, em diversos bancos de dados, foram encontrados poucos artigos que tratassem de aspectos essenciais relativos ao uso da AFO. Essa escassez de literatura, bem como a larga experiência clínica do autor e seus orientadores, tornam este projeto de grande relevância para a comunidade científica.

Por fazer parte do grupo de pesquisa clínica em doenças neuromusculares da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) há 15 anos, pela observação das alterações de marcha e da piora no prognóstico quando o paciente perde a deambulação (e, por consequência, a postura ortostática), e pelo envolvimento do autor e seus orientadores nos cuidados e acompanhamento dos pacientes com doenças neuromusculares, há suspeita de que essa intervenção (uso de AFO) não venha sendo seguida de forma adequada.

Com este estudo, pretende-se minimizar dúvidas primordiais dos profissionais, para que identifiquem e utilizem da melhor forma possível os auxílios terapêuticos que a ciência hoje possibilita, melhorando, assim, a qualidade de vida do paciente com DMD.

Portanto, justificamos o presente trabalho devido à escassez de informações na literatura, à necessidade de melhor compreender a restrição da amplitude das articulações e a

conduta do uso da órtese, à disponibilidade de pacientes com DMD no Centro de Referência para Doenças Neuromusculares do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG)/UFRJ, e à necessidade de instrumentalização para o desenvolvimento de novos estudos.

## 4. OBJETIVOS

### 4.1 Objetivo geral

Analisar o uso de órtese tornozelo-pé (AFO) nos pacientes com distrofia muscular de Duchenne (DMD) atendidos numa instituição de referência do estado do Rio de Janeiro.

### 4.2 Objetivos específicos

- 1) Descrever o perfil dos pacientes com DMD no que se refere à idade cronológica, idade da marcha independente, idade dos primeiros sintomas, idade da primeira consulta, idade do diagnóstico, idade da perda da marcha, tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha, tempo entre o diagnóstico e a perda da marcha, uso de corticosteroide ou outra indicação e fase atual da DMD;
- 2) Descrever como ocorre a obtenção (local onde a AFO é confeccionada e tempo de confecção da AFO) e o uso da AFO a partir das variáveis: tipo de AFO, fase da doença em que a AFO é indicada, período em que a AFO é usada, tempo de uso de AFO em meses, tempo de uso de cada tipo de AFO, tempo de uso da AFO em cada período do dia, tempo total do uso de AFO em horas, tempo total do uso de AFO enquanto deambula e tempo total do uso de AFO após a perda da marcha;
- 3) Descrever a frequência semanal de fisioterapia dos pacientes com DMD;
- 4) Descrever a avaliação funcional e estrutural dos pacientes com DMD a partir da escala Medida de Função Motora (MFM) (global e por domínio) em cada fase da doença;
- 5) Descrever a resistência ao esforço dos pacientes com DMD a partir do teste de caminhada de 6 minutos (TC 6m);
- 6) Descrever a goniometria dos pacientes a partir da angulação e grau de angulação do tornozelo, partindo da plantiflexão para a dorsiflexão dos pés direito e esquerdo;
- 7) Descrever a relação entre a funcionalidade, a resistência ao esforço e a goniometria de pacientes que não usam (usaram) AFO enquanto deambulantes e de pacientes que usam (usaram) AFO enquanto deambulantes;
- 8) Descrever a relação entre a funcionalidade, a resistência ao esforço e a goniometria de pacientes dos três grupos: que não usam (usaram) AFO enquanto deambulantes,

que usam (usaram) AFO em baixa frequência enquanto deambulantes, e que usam (usaram) AFO em alta frequência enquanto deambulantes;

- 9) Descrever a correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais do estudo;
- 10) Descrever a associação de variáveis quantitativas com a indicação de AFO;
- 11) Descrever a associação do uso de AFO enquanto deambulante com a perda da marcha;
- 12) Descrever o impacto do uso da AFO em alta frequência na deambulação dos pacientes com DMD, desde os primeiros sintomas até a perda da marcha;
- 13) Estimar a frequência relativa global de pacientes com DMD que apresentam TEA ou TDAH; a frequência relativa global de pacientes com DMD em tratamento que perderam a marcha (não deambulam); e a frequência relativa global de pacientes com DMD com indicação de AFO pelo profissional de saúde;
- 14) Estimar a frequência relativa de pacientes com DMD que usam AFO (global e dentre os que tiveram indicação do uso de AFO);
- 15) Estimar a frequência relativa global de pacientes com DMD com orientação para fisioterapia pelo profissional de saúde e a frequência relativa de pacientes com DMD que fazem fisioterapia regularmente (global e dentre os que tiveram orientação para fazer fisioterapia);
- 16) Estimar a frequência relativa global de tratamento cirúrgico dos membros inferiores;
- 17) Estimar a incidência de óbito de pacientes com DMD no período de acompanhamento.

## **5. MÉTODOS**

### **5.1 Local do estudo**

Ambulatório de Neuropediatria do IPPMG, pertencente à UFRJ, que funciona como um Centro de Referência em Doenças Neuromusculares, participa de estudos clínicos nacionais e internacionais e possui equipe treinada na condução de avaliações clínicas e funcionais. A aplicação da avaliação MFM e da goniometria foi realizada no Núcleo de Reabilitação e Desenvolvimento Neuropsicomotor (RDN).

### **5.2 Tipo de estudo**

Estudo transversal e descritivo. Primeira etapa: coleta de informações nos prontuários de pacientes com DMD do banco de dados do serviço (projeto banco de dados de doença neuromuscular). Segunda etapa: avaliação presencial dos pacientes através do MFM (32 ou 20), medida do ângulo de dorsiflexão utilizando goniômetro, TC 6m, com verificação de informações adicionais (a partir de questionário estruturado voltado ao cuidador).

### **5.3 Amostra**

Primeira etapa: retrospectiva – análise de 181 prontuários disponíveis no arquivo do IPPMG e que faziam parte do banco de dados do Serviço de Neuropediatria do mesmo instituto. A coleta dos dados dos prontuários foi realizada nos meses de janeiro e fevereiro de 2020.

Segunda etapa: atual – pacientes com DMD que concordaram em participar após lerem e assinarem o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (APÊNDICE 1) e o Termo de Assentimento (TALE) (APÊNDICE 2). Todos os pacientes acompanhados no Ambulatório de Neuropediatria do IPPMG foram incluídos na pesquisa. Os dados foram coletados entre os meses de março e dezembro de 2022.

## **5.4 Critérios de elegibilidade**

### **5.4.1 Critérios de inclusão**

Crianças com diagnóstico clínico de DMD, confirmado por pesquisa molecular ou biópsia muscular, acompanhadas no Serviço de Neuropediatria do IPPMG, e que aceitassem participar do estudo mediante assinatura do TCLE (APÊNDICE 1) e do TALE (APÊNDICE 2).

### **5.4.2 Critérios de exclusão**

Crianças incapazes de compreender as orientações para a execução dos testes, em função de deficiência mental grave, de acordo com avaliação prévia registrada em prontuário, ou submetidas à cirurgia recente nos membros inferiores.

## **5.5 Coleta de dados**

As crianças e adolescentes do sexo masculino com DMD e seus respectivos responsáveis foram convidados a participar do estudo quando vieram à consulta de rotina. Foram entregues o TCLE (APÊNDICE 1) e o TALE (APÊNDICE 2) em duas vias. O paciente e seu responsável tiveram oportunidade de fazer perguntas sobre a pesquisa e, somente após a sua compreensão, puderam consentir/assentir ou não.

Aqueles que consentiram/assentiram foram avaliados, após a consulta da neuropediatria, no Ambulatório de Fisioterapia do Núcleo RDN, localizado no mesmo andar, onde há todo o equipamento necessário para a aplicação dos testes. As primeiras avaliações foram o MFM e a gonometria, em que os pacientes começavam deitados (deambulantes e não deambulantes). Depois, os que não deambulavam seguiam os testes na cadeira de rodas; e os deambulantes, na cadeira e de pé, finalizando com o TC 6m. A entrevista com os cuidadores ocorreu após a finalização dos testes, utilizando-se a ficha de coleta de dados (APÊNDICE 3).

## 5.6 Avaliações e questionários

### 5.6.1 Detalhamento dos instrumentos utilizados

#### 5.6.1.1 Medida de função motora (MFM-32)

A avaliação com o MFM-32 é realizada nas posturas supino, sentado e de pé, seguindo o protocolo estabelecido. Inclui um total de 32 itens (estáticos e dinâmicos) organizados em sequência lógica, os quais foram preenchidos na folha de escore (ANEXO 1).

Os itens do MFM-32 são classificados em 3 domínios:

D1 – Em pé e transferências;

D2 – Função motora axial e proximal;

D3 – Função motora distal.

Cada item é graduado em uma escala de 4 pontos com instruções precisas:

0 – Não executa a tarefa ou não mantém a posição inicial;

1 – Inicia a tarefa;

2 – Realiza o movimento incompleto, ou completamente, mas imperfeito (utiliza compensações, movimentos insuficientes, posição mantida por tempo insuficiente);

3 – Realiza a tarefa completamente (movimento controlado, direcionado, em velocidade contínua).

O escore total dos itens foi colocado no final da escala aplicada, cujo valor máximo é de 96 pontos. Os escores dos 32 itens, expressos em porcentagem, foram somados, e a soma dividida por 96 e multiplicada por 100.

Vale frisar que o autor principal desta pesquisa possui treinamento específico para a aplicação deste teste.

Os seguintes movimentos foram solicitados à criança (MFM-32):

- 1) Manter a cabeça na linha média, virá-la para a direita e depois para a esquerda;
- 2) Levantar a cabeça e manter na posição;

- 3) Trazer um dos joelhos ao peito;
- 4) Executar uma dorsiflexão máxima de todo o pé;
- 5) Tocar o ombro oposto com a mão;
- 6) Ficar em supino e depois elevar a pelve;
- 7) Rolar liberando os membros superiores que estão debaixo do corpo;
- 8) Sentar-se;
- 9) Manter a posição sentado e depois manter as mãos em contato na frente do tronco;
- 10) Inclinando o tronco para frente para tocar uma bola e depois retornar à posição inicial sentado;
- 11) Levantar-se do chão;
- 12) Sentar-se na cadeira;
- 13) Manter a posição sentado o mais alinhado possível;
- 14) Sentado em uma cadeira, levantar a cabeça e mantê-la na posição levantada por 5 segundos;
- 15) Sentado na cadeira, colocar as duas mãos sobre a cabeça;
- 16) Sentado, tocar um lápis na mesa em frente;
- 17) Pegar 10 moedas uma após a outra com uma mão e armazená-la na própria mão;
- 18) Circular a borda de um disco compacto (CD) com um dedo;
- 19) Pegar o lápis e desenhar dentro do retângulo;
- 20) Rasgar a folha em pelo menos 4 cm;
- 21) Pegar a bola de tênis, levantá-la e depois virar a mão;
- 22) Colocar dedos no desenho do centro para a extremidade;
- 23) Colocar as duas mãos sobre a mesa;
- 24) Levantar-se de uma cadeira;
- 25) Permanecer de pé alinhado;
- 26) Liberar-se do apoio e levantar um dos pés;
- 27) De pé, abaixar e tocar o solo e levantar-se em seguida;
- 28) Andar 10 passos sobre os calcanhares;
- 29) Andar sobre uma linha marcada no chão – máximo 10 passos;
- 30) Correr 10 metros;
- 31) Pular em um pé só no mesmo lugar – máximo 10 vezes;
- 32) Agachar-se e levantar-se em seguida.

As Figuras 10 e 11 mostram dois meninos fazendo os itens 17 (pegar 10 moedas) e 26 (liberar-se do apoio e levantar um dos pés) do MFM.



Figura 10 – Medida de função motora – item 17  
Fonte: Acervo pessoal.



Figura 11 – Medida de função motora – item 26  
Fonte: Acervo pessoal.

#### 5.6.1.2 Teste de caminhada de 6 minutos (TC 6m)

O teste foi realizado em corredor no IPPMG com medida mínima de 30 metros de comprimento e 1 metro e meio de largura. O percurso de 25 metros foi marcado no chão com fita adesiva, posicionando-se um cone em cada extremidade (Figura 12). Ao paciente foi solicitado que andasse por 6 minutos, de preferência de forma ininterrupta. Foi utilizado um cronômetro para contagem do tempo desde a passagem do primeiro cone até a passagem do segundo cone, encerrando-se após 6 minutos. Foram anotados os tempos dos minutos 1 e 6. O avaliador permaneceu ao lado do paciente para estimulá-lo verbalmente a realizar a tarefa da maneira mais eficiente possível.



Figura 12 – Teste de caminhada de 6 minutos  
Fonte: Acervo pessoal.

### 5.6.1.3 Goniometria

Um goniômetro foi posicionado na lateral da articulação tibiotársica, e ao paciente em supino, com pernas em flexão, foi solicitada a máxima dorsiflexão do pé e a realização de três medidas, tendo sido contabilizada a maior medida do ângulo máximo que o paciente conseguiu executar (Figuras 13 e 14).



Figura 13 – Goniometria – flexão plantar  
Fonte: Rachkidi *et al.*, 2009.



Figura 14 – Goniometria – dorsiflexão  
Fonte: Rachkidi *et al.*, 2009.

## 5.7 Material de consumo

Não foi necessário material para as avaliações, além de papel e dos formulários do banco de dados. O pesquisador já possuía os materiais que seriam utilizados nos testes motores, de modo que não houve ônus para o IPPMG (Figura 15 e Quadro 1).

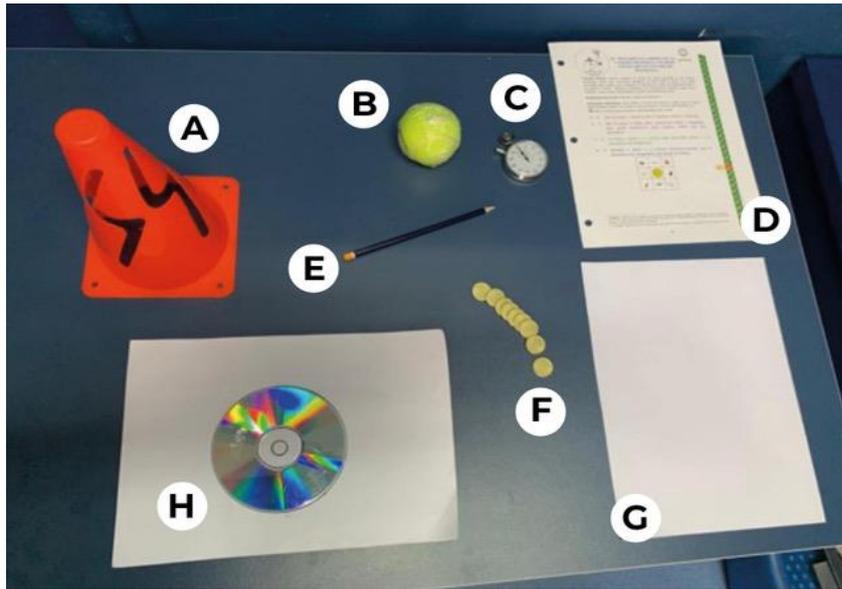


Figura 15 – Materiais

Legenda: A – Cone; B – Bola de tênis; C – Cronômetro; D – Manual de medida de função motora; E – Lápis; F – 10 moedas; G – Folha de papel; H – Disco compacto (CD) colado numa folha de papel.

Fonte: Acervo pessoal.

Quadro 1 – Materiais

Item	Unidade
Bola de tênis	1
Moedas padronizadas	10
Cronômetro	1
Lápis	2
Cone de marcação	2
Fita para marcação no chão	1
Trena de 50 metros	1
Goniômetro	1
CD colado numa folha de papel	1

Legenda: CD – Disco compacto.

O Quadro 2 apresenta a descrição das variáveis coletadas no estudo atual.

Quadro 2 – Descrição das variáveis coletadas no estudo atual (continua)

n	Variável	Tipo	Descrição	Resposta/Unidade de medida
1	<b>Fase atual da DMD</b>	Qualitativa ordinal	Fase atual da DMD	1, 2, 3, 4 ou 5
2	<b>Deambula</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente deambula no momento da coleta de dados	Não (0) ou Sim (1)
3	<b>Teve orientação para fisioterapia</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente fez fisioterapia regularmente	Não (0) ou Sim (1)
4	<b>Fisioterapia regular</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente teve orientação para fisioterapia	Não (0) ou Sim (1)
5	<b>Quantas vezes por semana</b>	Quantitativa discreta	Número de vezes que o paciente faz fisioterapia por semana	Número inteiro
6	<b>TEA ou TDAH</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente tem TEA ou TDAH	Não (0) ou Sim (1)
7	<b>Idade cronológica</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente no momento da coleta de dados	Número real maior ou igual a 0 / anos
8	<b>Idade dos primeiros sintomas</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente nos primeiros sintomas da DMD	Número real maior ou igual a 0 / anos
9	<b>Idade da primeira consulta</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente na primeira consulta sobre os sintomas da DMD	Número real maior ou igual a 0 / anos
10	<b>Idade do diagnóstico</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente quando recebeu o diagnóstico de DMD	Número real maior ou igual a 0 / anos
11	<b>Idade da marcha independente</b>	Quantitativa contínua	Idade em que o paciente conquistou a marcha independente	Número real maior ou igual a 0 / anos
12	<b>Idade da perda da marcha</b>	Quantitativa contínua	Idade em que paciente perdeu a marcha	Número real maior ou igual a 0 / anos
13	<b>Usa corticoide</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente usa corticosteroide ou outra medicação	Não (0) ou Sim (1)
14	<b>Recebeu indicação de AFO</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente recebeu indicação de AFO	Não (0) ou Sim (1)
15	<b>Fase da doença em que a AFO foi indicada</b>	Qualitativa ordinal	Fase da doença em que a AFO foi indicada	1, 2, 3, 4 ou 5
16	<b>Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO</b>	Quantitativa contínua	Tempo decorrido entre o diagnóstico e a indicação de AFO	Número real maior ou igual a 0 / meses
17	<b>Confeccionou a AFO</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente confeccionou a AFO	Não (0) ou Sim (1)
18	<b>Local: público</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente confeccionou a AFO em instituição pública	Não (0) ou Sim (1)
19	<b>Local: privado</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente confeccionou a AFO em instituição privada	Não (0) ou Sim (1)
20	<b>Tempo de confecção da AFO</b>	Quantitativa contínua	Tempo gasto para confecção da AFO	Número real maior ou igual a 0 / anos

Quadro 2 – Descrição das variáveis coletadas no estudo atual (continuação)

n	Variável	Tipo	Descrição	Resposta/Unidade de medida
21	<b>Usou AFO</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente usa ou já usou AFO	Não (0) ou Sim (1)
22	<b>Usou AFO articulada</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente usa/usou AFO articulada	Não (0) ou Sim (1)
23	<b>Tempo de uso da AFO articulada</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente no momento da coleta de dados	Número real maior ou igual a 0 / anos
24	<b>Usou AFO não articulada</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente usa/usou AFO não articulada	Não (0) ou Sim (1)
25	<b>Tempo de uso da AFO não articulada</b>	Quantitativa contínua	Tempo que o paciente usou a AFO não articulada	Número real maior ou igual a 0 / meses
27	<b>Tempo de uso da AFO</b>	Quantitativa contínua	Tempo que o paciente usou a AFO	Número real maior ou igual a 0 / anos
28	<b>Tempo de uso da AFO diurna</b>	Quantitativa contínua	Tempo que o paciente usa a AFO durante o dia	Número real maior ou igual a 0 / horas
29	<b>Tempo de uso da AFO noturna</b>	Quantitativa contínua	Tempo que o paciente usa a AFO durante a noite	Número real maior ou igual a 0 / horas
30	<b>Tempo total de uso da AFO diurna + noturna</b>	Quantitativa contínua	Tempo que o paciente usa a AFO diariamente, somando tempo diurno e noturno	Número real maior ou igual a 0 / horas
31	<b>Tempo total de uso da AFO</b>	Quantitativa contínua	Tempo total do uso de AFO em horas	Número real maior ou igual a 0 / horas
32	<b>Deambulantes: tempo de uso de AFO</b>	Quantitativa contínua	Tempo total do uso de AFO em horas enquanto deambulante	Número real maior ou igual a 0 / horas
33	<b>Não deambulantes: tempo de uso de AFO</b>	Quantitativa contínua	Tempo total do uso de AFO em horas após perder a marcha	Número real maior ou igual a 0 / horas
34	<b>Cirurgia de membros inferiores</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente fez cirurgia nos membros inferiores	Não (0) ou Sim (1)
35	<b>MFMD-1 (em pé e transferências)</b>	Quantitativa discreta	Escore MFMD percentual no domínio 1	Número inteiro
36	<b>MFMD – Escore D1</b>	Quantitativa contínua	Escore MFMD no domínio 1	Número real maior ou igual a 0 e menor que 100/ porcentagem
37	<b>MFMD-D2 (função motora axial e proximal)</b>	Quantitativa discreta	Escore MFMD percentual no domínio 2	Número inteiro
38	<b>MFMD – Escore D2</b>	Quantitativa contínua	Escore MFMD no domínio 2	Número real maior ou igual a 0 e menor que 100/ porcentagem
39	<b>MFMD-D3 (função motora distal)</b>	Quantitativa discreta	Escore MFMD percentual no domínio 3	Número inteiro
40	<b>MFMD – Escore D3</b>	Quantitativa contínua	Escore MFMD no domínio 3	Número real maior ou igual a 0 e menor que 100/ porcentagem
41	<b>MFMD-total (D1 + D2+ D3)</b>	Quantitativa discreta	Escore MFMD-total percentual	Número inteiro
42	<b>MFMD – Escore total</b>	Quantitativa contínua	Escore MFMD-total	Número real maior ou igual a 0 e menor que 100/ porcentagem

Quadro 2 – Descrição das variáveis coletadas no estudo atual (conclusão)

n	Variável	Tipo	Descrição	Resposta/Unidade de medida
43	<b>Total dos subitens de D1 (11, 12, 24 e 25) – Não deambulantes</b>	Quantitativa discreta	Escore MFM parcial para não deambulantes	Número inteiro
44	<b>Escore dos subitens de D1 (11, 12, 24 e 25) – Não deambulantes</b>	Quantitativa contínua	Escore parcial MFM para deambulantes	Número real maior ou igual a 0 e menor que 100/ porcentagem
45	<b>TC 6m</b>	Quantitativa contínua	Distância da caminhada no TC 6m	Número real maior ou igual a 0 / metros
46	<b>Goniometria Dorsiflexão E</b>	Quantitativa contínua	Grau de dorsiflexão da tíbio társica do pé esquerdo	Número real maior ou igual a 0 / graus
47	<b>Goniometria Plantiflexão E</b>	Quantitativa contínua	Grau de plantiflexão da tíbio társica do pé esquerdo	Número real maior ou igual a 0 / graus
48	<b>Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)</b>	Quantitativa contínua	Diferença entre o grau de plantiflexão e o grau de dorsiflexão da tíbio társica do pé esquerdo	Número real maior ou igual a 0 / graus
49	<b>Angulação do pé E não tem movimento</b>	Quantitativa contínua	Angulação do pé esquerdo dos pacientes não deambulantes que não tinham grau de angulação	Número real maior ou igual a 0 / graus
50	<b>Goniometria Dorsiflexão D</b>	Quantitativa contínua	Grau de dorsiflexão da tíbio társica do pé direito	Número real maior ou igual a 0 / graus
51	<b>Goniometria Plantiflexão D</b>	Quantitativa contínua	Grau de plantiflexão da tíbio társica do pé direito	Número real maior ou igual a 0 / graus
52	<b>Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)</b>	Quantitativa contínua	Diferença entre o grau de plantiflexão e o grau de dorsiflexão da tíbio társica do pé direito	Número real maior ou igual a 0 / graus
53	<b>Angulação do pé D</b>	Quantitativa contínua	Angulação do pé direito dos pacientes não deambulantes que não tinham grau de angulação	Número real maior ou igual a 0 / graus

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; DMD – Distrofia muscular de Duchenne; MFM – Medida de função motora; TDAH – Transtorno de déficit de atenção; TEA – Transtorno do espectro autista; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

O Quadro 3 reúne a descrição das variáveis coletadas no estudo retrospectivo.

Quadro 3 – Descrição das variáveis coletadas no estudo retrospectivo (continua)

n	Resposta	Tipo	Descrição	Resposta/Unidade de medida
1	<b>Idade cronológica</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente no momento da coleta de dados	Número real maior ou igual a 0 / anos
2	<b>Idade da primeira consulta</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente na primeira consulta sobre os sintomas da DMD	Número real maior ou igual a 0 / anos
3	<b>Idade dos primeiros sintomas</b>	Quantitativa contínua	Idade do paciente nos primeiros sintomas da DMD	Número real maior ou igual a 0 / anos
4	<b>Recebeu indicação de AFO</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente recebeu indicação de AFO	Não (0) ou Sim (1)
5	<b>Usou AFO</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente usa ou já usou AFO	Não (0) ou Sim (1)

Quadro 3 – Descrição das variáveis coletadas no estudo retrospectivo (conclusão)

n	Resposta	Tipo	Descrição	Resposta/Unidade de medida
6	<b>Tempo de uso da AFO</b>	Quantitativa contínua	Tempo que o paciente usou AFO	Número real maior ou igual a 0 / anos
7	<b>Período de uso</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação do período que o paciente usa/usou AFO	Diurno e/ou Noturno
8	<b>Idade da marcha independente</b>	Quantitativa contínua	Idade em que o paciente conquistou a marcha independente	Número real maior ou igual a 0 / anos
9	<b>Idade da perda da marcha</b>	Quantitativa contínua	Idade em que paciente perdeu a marcha	Número real maior ou igual a 0 / anos
10	<b>Perda da marcha primeiros sintomas</b>	Idade em que o paciente teve os primeiros sintomas da perda da marcha	Idade em que o paciente teve os primeiros sintomas da perda da marcha	1, 2, 3, 4 ou 5
11	<b>Usa corticoide</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente usa corticosteroide ou outra medicação	Não (0) ou Sim (1)
12	<b>Cirurgia de membros inferiores</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente fez cirurgia nos membros inferiores	Não (0) ou Sim (1)
13	<b>Óbito</b>	Qualitativa nominal (categórica)	Informação se o paciente foi a óbito	Não (0) ou Sim (1)

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; DMD – Distrofia muscular de Duchenne.

## 5.8 Questões éticas

Este trabalho está em consonância com o estabelecido na Resolução nº 466/12 (Conselho Nacional de Saúde, 2013) e suas complementares, e com o Código de Ética Médica (Conselho Federal de Medicina, 1988, art. 122-130), tendo sido aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do IPPMG, em 23 de setembro de 2021, sob o Certificado de Apresentação de Apreciação Ética (CAAE) 43515421.8.0000.5264 e Parecer nº 4.993.050.

Os riscos envolveram a permanência dos participantes por mais de 40 minutos após a consulta de rotina; e a possibilidade de quebra do anonimato, para o qual todos os esforços foram tomados para minimizá-lo – não identificação dos dados coletados, sendo todos computados por um número gerado consecutivamente na pesquisa. Considera-se que os riscos foram mínimos para os sujeitos estudados.

Já os benefícios serão indiretos, visto que, pelo conhecimento adquirido com este estudo, podem vir a ser implementadas melhorias na assistência de meninos e rapazes com DMD, uma vez que será possível entender como funciona a adesão e confecção de AFO, o que permitirá eventuais mudanças na assistência a esses pacientes, objetivando a melhora da indicação e orientação de AFO e, conseqüentemente, da qualidade de vida dessas crianças.

## 6. ANÁLISE DOS DADOS

Todos os registros foram dispostos em uma planilha eletrônica, construindo-se, assim, o banco de dados da pesquisa, que foi analisado pelo programa *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS), versão 22.0, e pelo aplicativo Microsoft Excel 2007.

A análise descritiva foi feita com base em distribuições de frequências e cálculo de estatísticas descritivas das variáveis quantitativas (proporções de interesse, mínimo, máximo, média, quartil 1, mediana, quartil 3, desvio padrão [DP], coeficiente de variação [CV]). Teve como objetivo sintetizar e caracterizar o comportamento das variáveis e traçar o perfil dos participantes. A variabilidade da distribuição de uma variável quantitativa foi considerada baixa se  $CV \leq 0,20$ ; moderada se  $0,20 < CV \leq 0,40$ ; e alta se  $CV > 0,40$ .

A distribuição de frequências em classes de uma variável quantitativa foi obtida para classes de interesse dos autores ou para classes determinadas, empregando-se o método de Sturges, em que o número de classes é dado por  $n_c = 1 + 3,32 \log n$  e a amplitude de classes dada por  $R = \frac{Range}{n_c}$ , onde *Range* é a amplitude máxima dos dados. Seguindo a nomenclatura internacional de distribuição contínua de classes, a classe representada como “a † b” não contém o valor a e contém o valor b; e a classe “a |– b” contém o valor a e não contém o valor b.

Na análise inferencial exploratória, foram feitos testes de significância estatística para verificar se são significativas as diferenças encontradas entre distribuições de grupos independentes. A associação entre duas variáveis qualitativas (ou entre um fator e um desfecho) foi analisada pelo teste qui-quadrado. Uma vez identificada a significância da associação entre um fator e um desfecho, a medida usada para estimar o risco foi a razão de chances (OR). A significância da OR foi avaliada pelo intervalo de confiança (IC) da OR ao nível de 95% de confiança. A significância da OR é atestada se seu IC não contiver o valor 1. Na análise inferencial das variáveis quantitativas, a normalidade da distribuição das variáveis foi investigada pelos teste de Kolmogorov-Smirnov (teste KS) e pelo teste de Shapiro-Wilk (teste SW). Para todas as variáveis quantitativas deste estudo, a análise conjunta desses dois testes de normalidade levou à conclusão de que as variáveis não seguiam distribuição normal (para pelo menos um dos testes, o p-valor resultante foi menor que 5%). Por isso, a análise inferencial envolvendo as variáveis quantitativas foi feita por abordagem não paramétrica: teste de Mann-Whitney para comparação da distribuição de dois grupos independentes, teste de Kruskal-Wallis para comparação da distribuição de três grupos independentes, teste de

Wilcoxon para comparação de medidas pareadas, e análise de correlação baseada no coeficiente de correlação de ordem de Spearman ( $\rho$ ) para análise de correlação entre duas variáveis quantitativas. A significância do coeficiente de correlação foi analisada pelo teste  $t$  de significância do coeficiente de correlação. A correlação entre duas variáveis foi considerada forte se  $|\rho| > 0,7$  e moderada se  $0,6 < |\rho| \leq 0,7$ . Uma vez encontrada alta correlação entre variáveis de interesse, foi estimado o modelo de regressão linear para descrever a associação entre as duas variáveis.

Quando identificada a associação de uma variável quantitativa com um desfecho, para encontrar o ponto de corte da variável quantitativa que maximiza o risco para o desfecho, foi realizada a análise da curva *receiver operating characteristic* (ROC). A validação do ponto de corte encontrado se deu pelo atestado da significância da área sob a curva ROC (AUC). A significância da AUC, por sua vez, foi avaliada pelo IC da AUC, que não pode conter o valor 0,5, e pelo p-valor do teste de significância da AUC.

Considerando o desfecho “perda da marcha” e o tempo compreendido entre a idade dos primeiros sintomas até a idade da perda da marcha para os casos de ocorrência de desfecho, e o tempo entre a idade dos primeiros sintomas e a idade atual para os casos censurados, que não perderam a marcha, foi feita a análise de deambulação até a perda da marcha dos pacientes com DMD. As estimativas das taxas de deambulação foram obtidas pelo método de Kaplan-Meier. As curvas de deambulação de grupos independentes foram comparadas pelos testes Log-Rank, Breslow e Tarone-Ware.

Todas as discussões acerca dos testes de significância foram realizadas considerando o nível de significância máximo de 5% (0,05), ou seja, foi adotada a seguinte regra de decisão nos testes estatísticos: rejeição da hipótese nula sempre que o p-valor associado ao teste fosse menor que 0,05. Detalhes da metodologia proposta de estatística descritiva e inferencial podem ser encontrados em Triola (2008), Fávero *et al.* (2009) e Medronho *et al.* (2009).

## 7. RESULTADOS

### 7.1 Análise descritiva das amostras

Os resultados desta tese basearam-se em dados de duas amostras de pacientes com DMD atendidos na instituição que sediou esta pesquisa. A Amostra 1 foi obtida num estudo atual com 68 pacientes (APÊNDICE 4) e a Amostra 2 num estudo retrospectivo com 181 pacientes (APÊNDICE 5). Na amostra retrospectiva, para algumas variáveis, ocorreram dados faltantes por ausência de informação nos prontuários. Logo, o tamanho  $n$  da amostra de referência, para o qual foram calculados os percentuais de cada distribuição, foi diferente para cada variável, sem perdas de generalidade das proporções estimadas. Na amostra retrospectiva, além dos 181 pacientes descritos nesta análise, havia registro de outros 12 pacientes não incluídos no estudo, pois seus dados estavam em arquivo externo (local em que são arquivados os prontuários não utilizados por longa data).

A Tabela 1 traz a distribuição de frequências de variáveis que caracterizam os pacientes das duas amostras. As frequências mais importantes estão marcadas em negrito e, a partir destas, foi possível traçar o seguinte perfil do paciente com DMD atendido na instituição de pesquisa: tipicamente na faixa etária de 7 a 11 anos (54,4% na amostra atual) e de 15 a 23 anos (59,1% na amostra retrospectiva); alcançou o marco do desenvolvimento da marcha independente na faixa de 0,5 a 1,5 anos (55,9% na amostra atual e 71,2% na retrospectiva); os primeiros sintomas da DMD foram percebidos principalmente entre 1,5 e 4,5 anos (66,2% na amostra atual e 54,9% na retrospectiva); o paciente teve a primeira consulta na faixa de 0 (zero) a 6 anos de idade (83,8% na amostra atual) e mais tardiamente na amostra retrospectiva, dos 6 aos 12 anos (69,7%). O diagnóstico ocorreu entre 6 e 9 anos (54,4% na amostra atual). A perda da marcha foi um desfecho típico para esta doença (58,8% na amostra atual e 70,7% na retrospectiva), mais comum na faixa etária de 8 a 12 anos (para 65,0% dos que perderam a marcha na amostra atual e para 70,3% dos que perderam a marcha na amostra retrospectiva). O tempo entre a aparição dos primeiros sintomas e a perda da marcha foi tipicamente compreendido entre 3,0 e 7,5 anos (77,5% dos que perderam a marcha na amostra atual e para 63,4% dos que perderam a marcha na amostra retrospectiva), e o tempo entre o diagnóstico e a perda da marcha foi tipicamente compreendido entre 0 (zero) e 5,0 anos (75,0% da amostra atual).

Tabela 1 – Distribuição de frequências das variáveis que caracterizam os pacientes com distrofia muscular de Duchenne nas amostras atual e retrospectiva

Variável	Categoria	Amostra atual ( $n_1$ )		Amostra retrospectiva ( $n_2$ )	
		F	%*	F	%*
Idade cronológica (anos; $n_1=68$ ; $n_2=181$ )	3   7	6	8,80%	8	4,4%
	<b>7   11</b>	<b>23</b>	<b>33,8%</b>	19	10,5%
	<b>11   15</b>	<b>14</b>	<b>20,6%</b>	32	17,7%
	15   19	15	22,1%	<b>61</b>	<b>33,7%</b>
	19   23	8	11,8%	<b>46</b>	<b>25,4%</b>
	23   27	2	2,9%	8	4,4%
	27   31	6	8,80%	6	3,3%
	31   35	23	33,8%	1	0,6%
Idade da marcha independente (anos; $n_1=68$ ; $n_2=146$ )	<b>0,5   1,5</b>	<b>38</b>	<b>55,9%</b>	<b>104</b>	<b>71,2%</b>
	1,5   2,5	25	36,8%	35	24,0%
	2,5   3,5	4	5,9%	6	4,1%
	3,5   4,5	1	1,5%	1	0,7%
Idade dos primeiros sintomas (anos; $n_1=68$ ; $n_2=162$ )	0   1,5	5	7,4%	26	16,0%
	<b>1,5   3,0</b>	<b>14</b>	<b>20,6%</b>	<b>36</b>	<b>22,2%</b>
	<b>3,0   4,5</b>	<b>31</b>	<b>45,6%</b>	<b>53</b>	<b>32,7%</b>
	4,5   6,0	11	16,2%	23	14,2%
	6,0   7,5	7	10,3%	18	11,1%
	7,5   9,0	7	10,3%	6	3,7%
Idade da primeira consulta (anos; $n_1=68$ ; $n_2=168$ )	<b>0   3</b>	<b>16</b>	<b>23,5%</b>	10	6,0%
	<b>3   6</b>	<b>41</b>	<b>60,3%</b>	37	22,0%
	<b>6   9</b>	11	16,2%	<b>73</b>	<b>43,5%</b>
	<b>9   12</b>	0	0,0%	<b>44</b>	<b>26,2%</b>
	12   15	0	0,0%	4	2,4%
Idade do diagnóstico (anos; $n_1=68$ )	0   3	5	7,4%		
	3   6	24	35,3%	NA	
	<b>6   9</b>	<b>37</b>	<b>54,4%</b>		
	9   12	2	2,9%		
Teve perda da marcha ( $n_1=68$ ; $n_2=162$ )	Não	28	41,2%	53	29,3%
	<b>Sim</b>	<b>40</b>	<b>58,8%</b>	<b>128</b>	<b>70,7%</b>
Idade da perda da marcha (anos; $n_1=40$ ; $n_2=128$ )	2   4	0	0,0%	1	0,8%
	4   6	1	2,5%	1	0,8%
	6   8	9	22,5%	25	19,5%
	<b>8   10</b>	<b>15</b>	<b>37,5%</b>	<b>58</b>	<b>45,3%</b>
	<b>10   12</b>	<b>11</b>	<b>27,5%</b>	<b>32</b>	<b>25,0%</b>
	12   14	4	10,0%	8	6,3%
	14   16	0	0,0%	3	2,3%
Tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha (anos; $n_1=40$ ; $n_2=128$ )	0,0   1,5	0	0,0%	4	3,1%
	1,5   3,0	3	7,5%	7	5,5%
	<b>3,0   4,5</b>	<b>9</b>	<b>22,5%</b>	<b>23</b>	<b>18,0%</b>
	<b>4,5   6,0</b>	<b>11</b>	<b>27,5%</b>	<b>34</b>	<b>26,6%</b>
	<b>6,0   7,5</b>	<b>11</b>	<b>27,5%</b>	<b>24</b>	<b>18,8%</b>
	7,5   9,0	5	12,5%	20	15,6%
	9,0   10,5	0	0,0%	10	7,8%
	10,5   12,0	1	2,5%	6	4,7%
Tempo entre o diagnóstico e a perda da marcha (anos; $n_1=40$ )	-2,5   0	3**	7,5%		
	<b>0   2,5</b>	<b>13</b>	<b>32,5%</b>		
	<b>2,5   5,0</b>	<b>17</b>	<b>42,5%</b>	NA	
	5,0   7,5	6	15,0%		
	7,5   10	0	0,0%		
	10   12,5	1	2,5%		

Nota: \*Percentuais calculados com relação ao tamanho  $n$  da amostra de dados disponíveis para cada variável. \*\*Para 3 pacientes da amostra atual, a perda da marcha ocorreu antes do diagnóstico, por isso apresentaram tempo negativo entre o diagnóstico e a perda da marcha.

Legenda: F – Frequência; NA – Não analisado nesta amostra.

A Tabela 2 exibe a distribuição de frequência de outros fatores característicos dos pacientes das duas amostras. O paciente com DMD atendido no IPPMG estava tipicamente na fase 4 ou 5 da doença, ou seja, tipicamente não deambulava e estava na cadeira de rodas (58,8% na amostra atual e 70,7% na amostra retrospectiva). O paciente com DMD geralmente fez uso de corticoide (97,1% na amostra atual e 58,6% na retrospectiva); na amostra atual, os 2 pacientes que não usavam corticoide ainda não o faziam por terem diagnóstico recente. O estudo atual mostrou que foi típico que o paciente recebesse orientação para tratamento fisioterapêutico (85,3%), entretanto somente 17,6% dos pacientes faziam fisioterapia regularmente; dentre estes últimos, 58,3% declararam fazê-lo 2 vezes por semana. A partir dos dados atuais, estima-se que 8,8% dos pacientes com DMD apresentam manifestações de TEA ou TDAH. A cirurgia dos membros inferiores foi realizada em apenas 4,4% dos casos da amostra atual e em 2,2% dos casos da amostra retrospectiva. A incidência de óbito foi de 0,0% na amostra atual e de 9,4% na amostra retrospectiva.

Tabela 2 – Distribuição de frequências de fatores característicos dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne nas amostras atual e retrospectiva

Variável	Categoria	Amostra atual ( $n_1$ )		Amostra retrospectiva ( $n_2$ )	
		F	%	F	%
Fase atual da DMD ( $n_1=68$ ; $n_2=181$ )	2	4	5,9%	NA	
	3	24	35,3%		
	<b>4</b>	<b>15</b>	<b>22,1%</b>		
	<b>5</b>	<b>25</b>	<b>36,8%</b>		
Estado locomotor $n_1=68$ ; $n_2=181$ )	Deambula	28	41,2%	53	29,3%
	<b>Em cadeira de rodas</b>	<b>40</b>	<b>58,8%</b>	<b>128</b>	<b>70,7%</b>
Fatores observados ( $n_1=68$ ; $n_2=181$ )	<b>Uso de corticoide</b>	<b>66</b>	<b>97,1%</b>	<b>106</b>	<b>58,6%</b>
	<b>Teve indicação para fisioterapia</b>	<b>58</b>	<b>85,3%</b>	NA	
	Faz fisioterapia regular	12	17,6%	NA	
	1 vez/semana	3	25,0%	NA	
	<b>2 vezes/semana</b>	<b>7</b>	<b>58,3%</b>		
	3 vezes/semana	2	16,7%		
	TEA ou TDAH	6	8,8%	NA	
Cirurgia de membros inferiores	3	4,4%	4	2,2%	
Óbito	0	0,0%	17	9,4%	

Legenda: DMD – Distrofia muscular de Duchenne; F – Frequência; NA – Não analisado nesta amostra; TDAH – Transtorno de déficit de atenção; TEA – Transtorno do espectro autista.

Na Tabela 3, veem-se as distribuições de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO nas amostras atual e retrospectiva. A AFO foi tipicamente indicada para os pacientes com DMD (89,7% dos pacientes da amostra atual e 63,5% da amostra retrospectiva). A AFO foi usada por 82,4% dos pacientes da amostra atual (91,8% dos 61

pacientes que tinham indicação para usar a AFO) e por 38,1% dos pacientes da amostra retrospectiva (60,0% dos 115 pacientes que tinham indicação para usar a AFO). Logo, foi verificada maior indicação e maior adesão ao uso da AFO na amostra atual.

Os dados atuais e retrospectivos concordaram que o uso da AFO é tipicamente noturno (76,3% dos pacientes que usam AFO na amostra atual e 79,7% dos pacientes que usavam AFO na amostra retrospectiva fazem uso noturno). Quanto ao tempo de uso da AFO em anos (única variável de tempo de uso da AFO analisada nos dados retrospectivos), tem-se que, na amostra atual, os pacientes tipicamente usam a AFO por tempo de 0 (zero) a 2 anos (60,0%), e na amostra retrospectiva, os pacientes tipicamente usavam AFO por tempo de 2 a 6 anos (63,8%).

Tabela 3 – Distribuição de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO nas amostras atual e retrospectiva

Variável	Categoria	Amostra atual ( $n_1$ )		Amostra retrospectiva ( $n_2$ )	
		F	%*	F	%*
Fatores sobre a AFO ( $n_1=68$ ; $n_2=181$ )	<b>Indicação de AFO</b>	<b>61</b>	<b>89,7%</b>	<b>115</b>	<b>63,5%</b>
	<b>Confeccionou a AFO</b>	<b>55</b>	<b>80,9%</b>	69	38,1%
	<b>Local público</b>	<b>51</b>	<b>92,7%</b>	NA	
	Local privado	5	9,1%	NA	
	<b>Usou AFO</b>	<b>55</b>	<b>80,9%</b>	69	38,1%
Período de uso da AFO ( $n_1=55$ ; $n_2=69$ )	Diurno	13	23,6%	14	20,3%
	Noturno	<b>40</b>	<b>72,7%</b>	<b>47</b>	<b>68,1%</b>
	Ambos	2	3,6%	8	11,6%
Tempo de uso de AFO (anos, $n_1=55$ ; $n_2=69$ )	<b>0  -1</b>	14	25,5%	3	4,3%
	<b>1  -2</b>	11	20,0%	7	10,1%
	<b>2,0</b>	8	14,5%	<b>16</b>	<b>23,2%</b>
	<b>3,0</b>	7	12,7%	<b>18</b>	<b>26,1%</b>
	<b>4,0</b>	7	12,7%	<b>10</b>	<b>14,5%</b>
	<b>5,0</b>	2	3,6%	5	7,2%
	6,0	2	3,6%	7	10,1%
	7,0	1	1,8%	2	2,9%
	8,0	1	1,8%	1	1,4%
	13	1	1,8%	0	0,0%
	14	1	1,8%	0	0,0%

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; F – Frequência; NA – Não analisado nesta amostra.

Na Tabela 4, constam as distribuições de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO avaliadas somente na amostra atual. De acordo com os dados atuais, a AFO foi indicada mais comumente na fase 3 da doença (57,4%) e o tempo entre o diagnóstico e a indicação da AFO típico foi de 1 a 13 meses (62,3%). A AFO foi confeccionada quase sempre em instituições públicas (92,7%), e o tempo de espera típico para sua fabricação foi de 1 a 2 meses (63,6%). No que concerne ao tipo de AFO, a não articulada foi a mais usada pelos pacientes (76,5% dos pacientes; 94,5% dos que usam AFO), enquanto a articulada foi usada

por apenas 17,6% dos pacientes (21,8% dos que usam AFO). O tempo de uso típico da AFO articulada foi de 0 (zero) mês (82,4% dos pacientes) e o tempo de uso típico da AFO não articulada foi menor ou igual a 18 meses (55,9%).

Os dados atuais apontaram que o tempo de uso da AFO foi muito variado. Dentre os que usam AFO, o uso diurno típico foi de 0,0 (zero) hora (72,7%) e o uso noturno típico foi de 6 a 10 horas (56,4% dos que usam AFO), com o uso total diário típico de 6 a 10 horas (56,4%). Quando analisado o tempo total de uso da AFO, o tempo típico foi de 1.000 a 46.000 horas (67,7%). Para tal, o uso de AFO foi classificado por “nenhum uso” (19,1%); “uso de baixa frequência”, até 5.000 horas (39,7%); e “uso de alta frequência”, acima de 5.000 horas (41,2%). Quando avaliado o uso de AFO antes da perda da marcha, foi típico o uso menor que 5.000 horas (67,7%), com a seguinte distribuição de frequências em classificação: “nenhum uso” (32,4%); “uso regular”, até 5.000 horas (35,3%); e “uso de maior frequência”, acima de 5.000 horas (32,3%). Em relação ao uso de AFO após a perda da marcha, para os não deambulantes, foi típico o não uso de AFO (55,0%), com a seguinte distribuição de frequências em classificação: “nenhum uso” (55,0%); “uso regular”, até 5.000 horas (27,5%); e “uso de maior frequência”, acima de 5.000 horas (17,5%).

Tabela 4 – Distribuições de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO que foram avaliadas somente na amostra atual (continua)

Variável	Categoria	Amostra atual ( $n_1$ )	
		F	%*
Fase da doença em que a AFO foi indicada ( $n_1=61$ )	2	17	27,9%
	<b>3</b>	<b>35</b>	<b>57,4%</b>
	4	9	14,8%
Tempo entre o diagnóstico e a indicação da AFO (meses, $n_1=61$ )	Tinha indicação, mas não foi confeccionada	3	4,9%
	<b>1  – 5</b>	<b>18</b>	<b>29,5%</b>
	<b>5  – 9</b>	<b>10</b>	<b>16,4%</b>
	<b>9  – 13</b>	<b>10</b>	<b>16,4%</b>
	13  – 17	5	8,2%
	17  – 21	4	6,6%
	21  – 25	3	4,9%
28 meses ou mais	8	13,1%	
Local onde foi confeccionada a AFO ( $n_1=56$ )	<b>Local público</b>	<b>51</b>	<b>92,7%</b>
	Local privado	5	9,1%
Tempo de confecção da AFO (meses, $n_1=55$ )	Menos de 1	5	9,1%
	<b>1  – 3</b>	<b>35</b>	<b>63,6%</b>
	3  – 5	7	12,7%
	5  – 7	6	10,9%
	7  – 9	1	1,8%
30	1	1,8%	
Tipo de AFO utilizada ( $n_1=55$ )	<b>Não articulada</b>	<b>43</b>	<b>63,2%</b>
	Articulada	3	4,4%
	Ambas	9	13,2%

Tabela 4 – Distribuições de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO que foram avaliadas somente na amostra atual (continuação)

Variável	Categoria	Amostra atual ( $n_1$ )	
		F	%*
Tempo de uso da AFO articulada (meses, $n_1=68$ )	<b>0</b>	<b>56</b>	<b>82,4%</b>
	2	2	2,9%
	3	1	1,5%
	4	1	1,5%
	8	1	1,5%
	9	1	1,5%
	16	1	1,5%
	24	2	2,9%
	39	1	1,5%
	41	1	1,5%
	58	1	1,5%
Tempo de uso da AFO não articulada (meses, $n_1=68$ )	<b>0</b>	<b>16</b>	<b>23,5%</b>
	<b>0 + 6</b>	<b>10</b>	<b>14,7%</b>
	<b>6 + 12</b>	<b>7</b>	<b>10,3%</b>
	<b>12 + 18</b>	<b>5</b>	<b>7,4%</b>
	18 + 24	5	7,4%
	24 + 30	8	11,8%
	30 + 36	2	2,9%
	36 + 42	2	2,9%
	42 + 48	6	8,8%
	48 + 54	1	1,5%
	mais de 54	6	8,8%
Tempo de uso diurno da AFO (horas, $n_1=55$ )*	<b>0</b>	<b>40</b>	<b>72,7%</b>
	1	2	3,6%
	2	5	9,1%
	4	4	7,3%
	5	2	3,6%
	8	1	1,8%
	12	1	1,8%
Tempo de uso noturno da AFO (horas, $n_1=55$ )*	0	13	23,6%
	2	3	5,5%
	3	2	3,6%
	4	2	3,6%
	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>9,1%</b>
	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>1,8%</b>
	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>29,1%</b>
	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>10,9%</b>
	<b>10</b>	<b>3</b>	<b>5,5%</b>
	11	1	1,8%
	12	3	5,5%
Tempo total diário do uso da AFO (diurno + noturno, horas, $n_1=55$ )*	1	1	1,8%
	2	5	9,1%
	3	2	3,6%
	4	5	9,1%
	5	2	3,6%
	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>10,9%</b>
	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>3,6%</b>
	<b>8</b>	<b>13</b>	<b>23,6%</b>
	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>10,9%</b>
	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>7,3%</b>
	11	1	1,8%
12	7	12,7%	
18	1	1,8%	

Tabela 4 – Distribuições de frequências das variáveis que caracterizam o uso de AFO que foram avaliadas somente na amostra atual (conclusão)

Variável	Categoria	Amostra atual ( $n_1$ )	
		F	%*
Tempo total do uso da AFO antes da perda da marcha (horas, $n_1=68$ )	<b>0</b>	<b>22</b>	<b>32,4%</b>
	<b>120  – 1.000 horas</b>	<b>8</b>	<b>11,8%</b>
	<b>1.000  – 5.000</b>	<b>16</b>	<b>23,5%</b>
	5.000  – 10.000	10	14,7%
	10.000  – 46.000	12	17,6%
Tempo total do uso da AFO após perda da marcha (horas, $n_1=40$ )	<b>0</b>	<b>22</b>	<b>55,0%</b>
	120  – 1.000 horas	3	7,5%
	1.000  – 5.000	8	20,0%
	5.000  – 10.000	4	10,0%
	10.000  – 46.000	3	7,5%
Tempo total do uso da AFO (horas, $n_1=68$ )	0	13	19,1%
	120  – 1.000 horas	<b>9</b>	13,2%
	<b>1.000  – 5.000</b>	<b>18</b>	<b>26,5%</b>
	<b>5.000  – 10.000</b>	<b>13</b>	<b>19,1%</b>
	<b>10.000  – 46.000</b>	<b>15</b>	<b>22,1%</b>

Nota: \*Neste caso os percentuais foram calculados em relação ao total de pacientes que usam AFO, para estimar seu uso diário.

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; F – Frequência.

Na Tabela 5 encontra-se a distribuição da faixa etária dos pacientes não deambulantes, nas amostras atual e retrospectiva. Foram atípicas, na amostra retrospectiva, 2 crianças com idade menor que 7 anos que não deambulavam, as quais representaram 0,8% da amostra total composta pelas duas amostras; e 14,3% dos pacientes com menos de 7 anos. Logo, este estudo estima que 14,3% dos pacientes com DMD com menos de 7 anos são não deambulantes.

Tabela 5 – Distribuição da faixa etária dos pacientes dos grupos não deambulantes, nas amostras atual e retrospectiva

Grupo	Faixa etária (anos)	Amostra atual ( $n_1$ )		Amostra retrospectiva ( $n_2$ )	
		F	%*	F	%*
Não deambulantes (anos; $n_1=40$ ; $n_2=128$ )	0  – 7	0	0,0%	2	1,6%
	<b>7  – 14</b>	<b>14</b>	<b>35,0%</b>	<b>18</b>	<b>14,1%</b>
	<b>14  – 21</b>	<b>20</b>	<b>50,0%</b>	<b>79</b>	<b>61,7%</b>
	21  – 28	6	15,0%	23	18,0%
	28  – 34	0	0,0%	6	4,7%

Legenda: F – Frequência.

A Tabela 6 exibe as principais estatísticas das distribuições das variáveis quantitativas observadas nas duas amostras. De acordo com os valores dos coeficientes de variação, nenhuma variável obteve baixa variabilidade; todos os demais coeficientes de variação foram maiores que 0,20. As variáveis “tempo entre o diagnóstico e os primeiros sintomas”, “tempo

de confecção da AFO”, e as que trataram do “tempo de uso da AFO” apresentaram as maiores variabilidades entre os pacientes.

Em termos medianos, na amostra atual, o paciente com DMD atendido na instituição tinha 12,1 anos, conquistou marcha independente aos 1,4 anos, apresentou os primeiros sintomas da doença aos 3,5 anos, fez a primeira consulta aos 4,5 anos, recebeu o diagnóstico aos 6,1 anos, teve a indicação de AFO 10 meses após o diagnóstico, a AFO foi confeccionada em 1 mês, usou AFO não articulada por 13,5 meses, usou AFO articulada por 0,0 (zero) mês, usou AFO por 16,5 anos, usou AFO por 3.135,0 horas, usou AFO por 2.070,0 horas enquanto deambulantes, usou AFO por 0 (zero) hora após a perda da marcha, perdeu a marcha aos 8,8 anos (5,6 anos após os primeiros sintomas; 2,8 anos após o diagnóstico). O paciente que usou AFO, em termos medianos, usou AFO durante o dia por 0,0 (zero) hora e durante a noite por 8 horas, totalizando 8 horas diariamente.

Em termos medianos, na amostra retrospectiva, o paciente com DMD atendido na instituição tinha 16,8 anos, conquistou marcha independente aos 1,3 anos, apresentou os primeiros sintomas da doença aos 3,0 anos, teve a primeira consulta aos 7,3 anos, usou AFO por 3,0 anos, perdeu a marcha aos 9,0 anos (5,7 anos após os primeiros sintomas) (Tabela 6).

Tabela 6 – Principais estatísticas das distribuições das variáveis quantitativas observadas (continua)

Variável	Amostra	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor do teste Mann-Whitney
<b>Idade cronológica (anos)</b>	Atual	2,5	12,1	23,3	13,1	5,1	0,39	<b>&lt;0,001</b>
	Retrosp.	3,0	16,8	30	16,4	5,3	0,32	
<b>Idade da marcha independente (anos)</b>	Atual	0,8	1,4	4,0	1,5	0,5	0,37	0,817
	Retrosp.	0,7	1,3	3,5	1,4	0,5	0,35	
<b>Idade dos primeiros sintomas (anos)</b>	Atual	0,6	3,5	7,2	3,6	1,6	0,43	0,793
	Retrosp.	0,2	3,0	8,2	3,5	2,0	0,57	
<b>Idade da primeira consulta (em anos)</b>	Atual	0,2	4,5	7,5	4,3	1,7	0,40	<b>&lt;0,001</b>
	Retrosp.	0,4	7,3	12,8	7,2	2,6	0,37	
<b>Idade do diagnóstico (anos)</b>	Atual	0,2	6,1	11,6	5,9	2,0	0,34	-
<b>Tempo entre o diagnóstico e a indicação de AFO (meses, n=61)</b>	Atual	1,0	10,0	74,0	13,7	15,4	1,13	-
<b>Tempo de confecção da AFO (meses)</b>	Atual	0,0	1,0	30,0	2,2	3,9	1,78	-
<b>Tempo de uso da AFO não articulada (meses)</b>	Atual	0,0	13,5	170,0	24,2	32,8	1,35	-
<b>Tempo de uso da AFO articulada (meses)</b>	Atual	0,0	0,0	58,0	3,4	10,5	3,10	-

Tabela 6 – Principais estatísticas das distribuições das variáveis quantitativas observadas (conclusão)

Variável	Amostra	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor do teste Mann-Whitney
Tempo de uso da AFO diurna (horas)*	Atual	0,0	0,0	12,0	1,1	2,3	2,17	-
Tempo de uso da AFO noturna (horas)*	Atual	0,0	8,0	12,0	5,7	3,9	0,69	-
Tempo total diário de uso da AFO (horas)*	Atual	0,0	8,0	18,0	7,8	3,4	0,46	-
Tempo total de uso da AFO (em horas)	Atual	0,0	3.135,0	45.900,0	6.413,4	8.810,1	1,37	-
Tempo total de uso da AFO antes da perda da marcha (em horas)	Atual	0,0	2.070,0	28.080,0	4.674,1	6.212,5	1,33	-
Tempo total de uso da AFO após a perda da marcha (em horas) (n=40)	Atual	0,0	0,0	42.390,0	2.933,8	7.410,0	2,53	-
Tempo de uso da AFO (anos)	Atual	0,0	1,4	14,2	2,2	2,8	1,23	<0,001
	Retrosp.	0,0	3,0	8,0	3,2	1,8	0,56	
Idade da perda da marcha (anos) (n=40)	Atual	5,8	8,8	13,5	9,2	1,8	0,21	0,887
	Retrosp.	2	9,0	15,0	9,1	2,0	0,22	
Tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha (n=40)	Atual	1,8	5,6	12,0	5,4	2,0	0,40	0,803
	Retrosp.	0	5,7	12,0	5,9	2,5	0,43	
Tempo entre o diagnóstico e a perda da marcha (n=40)	Atual	-0,9	2,8	10,7	2,8	2,4	0,80	-

Nota: \*Estatísticas calculadas considerando somente o grupo que usou AFO (n=55).

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão.

## 7.2 Análise da função motora – amostra atual

A Tabela 7 relaciona, para cada fase da doença, as principais estatísticas dos escores relativos da escala MFM, por domínio e global. Observou-se, pelos valores dos coeficientes de variação, que houve completa homogeneidade, sem variabilidade alguma, no escore do domínio 2 para os 4 pacientes na fase 2 da doença. Em síntese, apresentaram baixa variabilidade (coeficientes de variação menores que 0,20). Para as demais distribuições, os dados mostraram alta variabilidade entre os escores dos pacientes. Logo, houve maior variabilidade para os escores dos pacientes nas fases 4 e 5. Como pode ser visto na Tabela 7 e

no Gráfico 1, para todos os escores avaliados, parciais e globais, é clara a diminuição dos valores das estatísticas dos escores à medida que aumenta a fase da doença, evidenciando como ocorre a perda de funcionalidade com o avanço da doença. A queda foi mais abrupta para o escore do domínio 1, como esperado, já que este domínio analisou funções em pé e transferências. Também foi calculado para não deambulantes um escore parcial dos itens 11, 12, 24 e 25 do domínio 1, e somente 1 paciente, que estava na fase 5, pontuou 35% deste escore parcial; todos os demais pacientes não deambulantes não pontuaram neste escore parcial.

A última coluna da Tabela 7 traz o p-valor do teste de Mann-Whitney, comparando as distribuições destas variáveis no grupo de não deambulantes (fase 4 ou 5) e no grupo de deambulantes (fase 2 ou 3). Os resultados desses testes demonstraram que os escores, em todos os domínios e no global, foram significativamente distintos nos dois grupos de deambulantes e não deambulantes (p-valores menores que 0,001), como esperado.

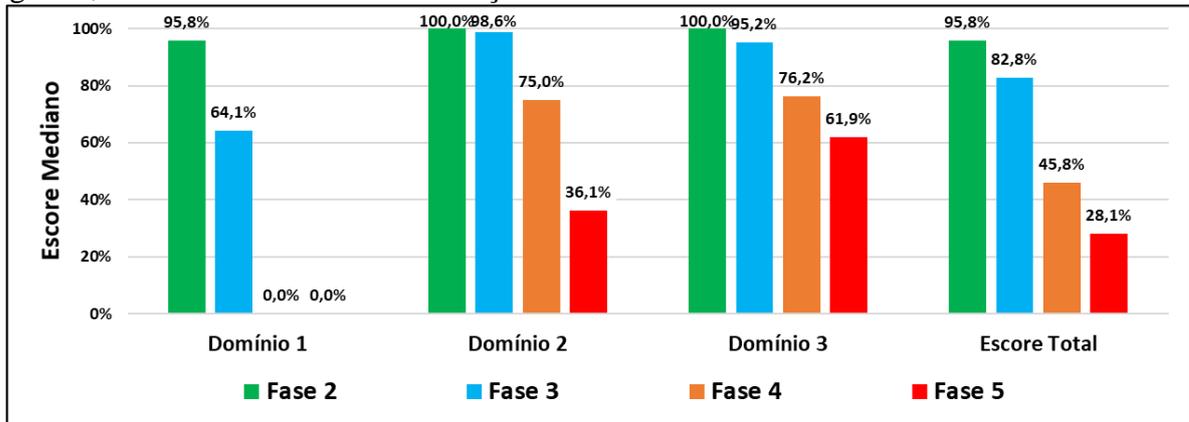
Tabela 7 – Principais estatísticas dos escores relativos MFM, por domínio e global

Domínio MFM	Fase da doença	n	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor*
Domínio 1	2	4	54,2%	95,8%	100,0%	86,5%	21,9%	0,25	<0,001
	3	24	25,6%	64,1%	100,0%	64,8%	21,0%	0,32	
	4	15	0,0%	0,0%	10,3%	2,4%	3,3%	1,37	
	5	25	0,0%	0,0%	7,7%	0,3%	1,5%	5,00	
Domínio 2	2	4	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	0,0%	0,00	<0,001
	3	24	87,5%	98,6%	100,0%	97,5%	3,4%	0,03	
	4	15	16,7%	75,0%	97,2%	70,9%	22,5%	0,32	
	5	25	13,9%	36,1%	77,8%	37,7%	16,0%	0,42	
Domínio 3	2	4	75,0%	100,0%	100,0%	93,8%	12,5%	0,13	<0,001
	3	24	50,0%	95,2%	100,0%	90,2%	11,7%	0,13	
	4	15	38,1%	76,2%	95,2%	76,8%	15,9%	0,21	
	5	25	19,0%	61,9%	100,0%	58,9%	18,9%	0,32	
Escore Total	2	4	81,7%	95,8%	100,0%	93,3%	8,7%	0,09	<0,001
	3	24	63,5%	82,8%	99,0%	82,7%	10,1%	0,12	
	4	15	14,6%	45,8%	60,4%	44,4%	12,0%	0,27	
	5	25	11,5%	28,1%	51,0%	27,1%	9,7%	0,36	

Nota: Teste de Mann-Whitney.

Legenda: CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão.

Gráfico 1 – Evolução da mediana dos escores relativos da escala MFM, por domínio e global, de acordo com a fase da doença



A Tabela 8 apresenta, para pacientes que usaram e que não usaram AFO enquanto deambulantes, as principais estatísticas dos escores relativos da escala MFM, por domínio e global. Pelos valores dos coeficientes de variação, nenhum dos escores apresentou baixa variabilidade (coeficientes de variação todos maiores que 0,20). O teste de Mann-Whitney, comparando as distribuições dos escores nos dois subgrupos, não acusou diferença entre as distribuições dos escores dos pacientes que usam/usaram e não usam/usaram AFO. Observa-se que a *performance* do paciente no MFM independe se ele usa/usou ou não usa/usou AFO enquanto deambulante.

Tabela 8 – Principais estatísticas dos escores relativos MFM, por domínio e global, nos grupos definidos segundo o uso de AFO enquanto deambulantes

Domínio MFM	Usou AFO enquanto deambulante	n	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor do teste de Mann-Whitney
Domínio 1	Não	22	0,0%	0,0%	100,0%	25,5%	38,7%	1,52	0,538
	Sim	46	0,0%	6,4%	100,0%	30,1%	35,0%	1,16	
Domínio 2	Não	22	16,7%	68,1%	100,0%	67,1%	29,4%	0,44	0,736
	Sim	46	13,9%	89,6%	100,0%	71,1%	30,9%	0,43	
Domínio 3	Não	22	47,6%	76,2%	100,0%	75,1%	16,0%	0,21	0,476
	Sim	46	19,1%	83,3%	100,0%	76,4%	23,0%	0,30	
Escore Total	Não	22	16,7%	39,6%	100,0%	52,0%	28,1%	0,54	0,758
	Sim	46	11,5%	55,7%	99,0%	55,6%	28,0%	0,50	

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão.

Entretanto, quando distinguido se o uso de AFO foi de alta frequência ou baixa frequência (Tabela 9), todos os testes mostraram diferença significativa entre os grupos. Comparando as estatísticas, observa-se que a função motora dos pacientes que usaram AFO

em alta frequência (mais que 5.000 horas) foi significativamente melhor (apresentou maiores escores) do que a função motora dos pacientes que não usaram AFO ou a usaram em baixa frequência. Como pode ser visto na Tabela 9 e no Gráfico 2, para todos os escores avaliados, parciais e globais, é claro o aumento dos valores das estatísticas dos escores à medida que o uso da AFO se torna mais frequente, evidenciando que ocorre o aumento da funcionalidade com o aumento da frequência do uso de AFO. Logo, o fato de usar a AFO não é associado à melhor função motora, mas sim o fato de usá-la em alta frequência.

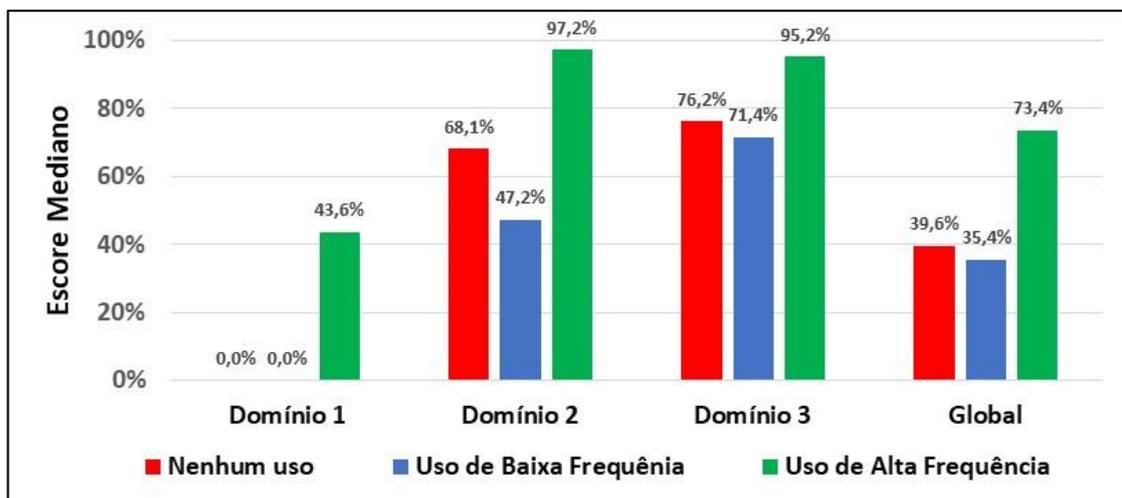
Tabela 9 – Principais estatísticas dos escores relativos MFM, por domínio e global, nos grupos definidos segundo a frequência do uso de AFO enquanto deambulantes

Domínio MFM	Frequência do uso da AFO	n	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor*
Domínio 1	Nenhuma	22	0,0%	0,0%	100,0%	25,5%	38,7%	1,52	<b>0,014</b>
	Baixa	24	0,0%	0,0%	84,6%	16,1%	27,8%	1,72	
	Alta	22	0,0%	43,6%	100,0%	45,3%	36,3%	0,80	
Domínio 2	Nenhuma	22	16,7%	68,1%	100,0%	67,0%	29,4%	0,44	<b>0,009</b>
	Baixa	24	13,9%	47,2%	100,0%	59,3%	31,1%	0,53	
	Alta	22	25,0%	97,2%	100,0%	84,0%	25,5%	0,30	
Domínio 3	Nenhuma	22	47,6%	76,2%	100,0%	75,1%	15,9%	0,21	<b>0,008</b>
	Baixa	24	19,0%	71,4%	100,0%	67,5%	23,8%	0,35	
	Alta	22	47,6%	95,2%	100,0%	86,0%	18,1%	0,21	
Escore Total	Nenhuma	22	16,7%	39,6%	100,0%	52,0%	28,1%	0,54	<b>0,008</b>
	Baixa	24	11,5%	35,4%	89,6%	43,5%	25,2%	0,58	
	Alta	22	19,8%	73,4%	99,0%	68,8%	25,3%	0,37	

Nota: \* Teste de Kruskal-Wallis.

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão.

Gráfico 2 – Evolução da mediana dos escores relativos da escala MFM, por domínio e global, de acordo com a frequência do uso de AFO



### 7.3 Análise da goniometria

A Tabela 10 traz as principais estatísticas das medidas de angulação feitas nos pés dos pacientes, por fase da doença.

Na última coluna da Tabela 10, tem-se o p-valor do teste de Mann-Whitney comparando as distribuições dessas variáveis no grupo de não deambulantes (fase 4 ou 5) e no grupo de deambulantes (fase 2 ou 3). São significativamente distintas as distribuições do grau de angulação partindo da plantiflexão para a dorsiflexão de pacientes deambulantes e não deambulantes (p-valor<0,001 para as medidas do pé esquerdo e para as medidas do pé direito). Comparando as estatísticas de tendência central, média e mediana, nota-se que o grau de angulação partindo da plantiflexão para a dorsiflexão de pacientes deambulantes é significativamente maior que o de pacientes não deambulantes. Logo, observa-se que a perda da marcha impacta significativamente o grau de angulação partindo da plantiflexão para a dorsiflexão.

Tabela 10 – Principais estatísticas das medidas feitas nos pés dos pacientes, por fase da doença

Variável	Fase da doença	n	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor*
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	2	4	40,0	49,0	98,0	59,0	26,7	0,45	<0,001
	3	24	28,0	58,0	75,0	55,3	12,7	0,23	
	4	15	0,0	36,0	88,0	30,1	28,5	0,94	
	5	25	0,0	0,0	52,0	10,1	19,1	1,89	
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	2	4	40,0	45,5	94,0	56,3	25,3	0,45	<0,001
	3	24	17,0	55,5	93,0	57,8	19,0	0,33	
	4	15	0,0	40,0	70,0	29,9	27,0	0,90	
	5	25	0,0	0,0	60,0	9,8	18,8	1,92	
Angulação do (pé E)	4	6	118,0	146,0	170,0	146,2	18,5	0,13	nc
	5	19	112,0	148,0	182,0	148,2	19,1	0,13	
Angulação do (pé D)	4	6	110,0	145,0	174,0	146,2	24,6	0,17	nc
	5	19	102,0	160,0	176,0	151,2	19,5	0,13	

Nota: \* Teste de Mann-Whitney comparando o grupo de não deambulantes (fase 4 ou 5) com o grupo de deambulantes (fase 2 ou 3).

Legenda: CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão; nc – Teste não computável devido ao pequeno tamanho de um dos subgrupos.

Os Gráficos 3 e 4 retratam a comparação das medianas. A distribuição da angulação do pé, tanto para o pé esquerdo como para o pé direito, também apresentou baixa

variabilidade e seguiu o padrão de aumentar à medida que a fase da doença avançava, em termos médios e medianos. Quanto ao grau de angulação partindo da plantiflexão para a dorsiflexão, esta variável, para os pés esquerdo e direito, obteve moderada ou alta variabilidade entre os pacientes e houve uma tendência de decrescimento das medidas de grau de angulação à medida que a fase da doença avançava. A angulação do pé, avaliada para os não deambulantes, mostrou uma tendência de aumentar a média e a mediana à medida que a fase da doença avançava.

Gráfico 3 – Mediana do grau de angulação dos pés esquerdo e direito nas diferentes fases da doença

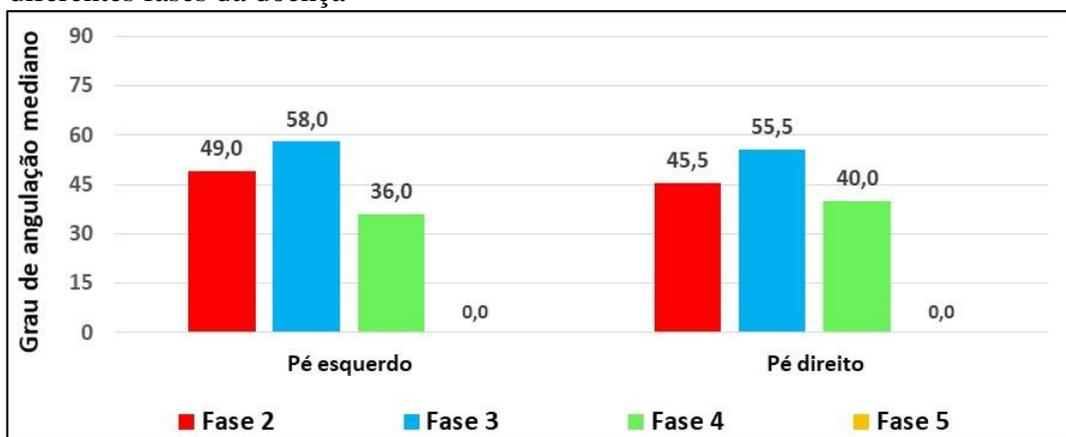
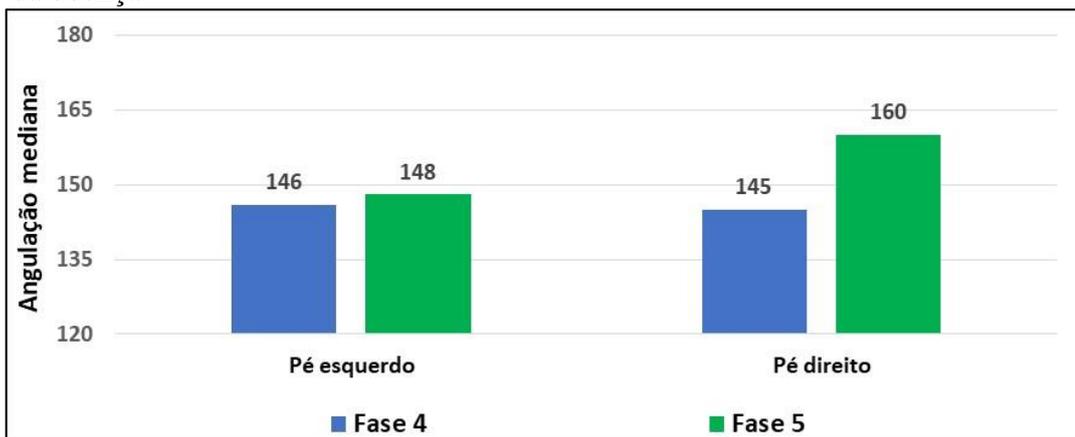


Gráfico 4 – Mediana da angulação dos pés esquerdo e direito nas diferentes fases da doença



Testes pareados de Wilcoxon foram feitos comparando as medidas dos pés esquerdo e direito (Tabela 11). Os p-valores resultantes desses testes, todos maiores que 5%, atestam que não houve diferença significativa entre as medidas dessas variáveis nos pés esquerdo e direito.

Tabela 11 – Resultados dos testes de Wilcoxon comparando medidas dos pés esquerdo e direito

Variável	p-valor do teste de Wilcoxon comparando medida do pé esquerdo com medida do pé direito
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsiflexão	0,753
Angulação do pé	0,370

Para pacientes que usaram e que não usaram AFO, as principais estatísticas das medidas do grau de angulação e angulação do pé (angulação do pé se aplicou aos pacientes que apresentavam o pé fixado devido à deformidade; nesse caso, a medida foi feita em ângulo fixo devido à impossibilidade de se ter grau de angulação por falta de movimento –  $n=25$  pacientes) (Tabela 12).

Tabela 12 – Principais estatísticas das medidas feitas nos pés dos pacientes, segundo o uso de AFO

Variável	Uso AFO	<i>n</i>	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor*
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	Não	13	0	44,0	98,0	43,7	26,5	0,61	0,243
	Sim	55	0	38,0	88,0	30,9	28,4	0,92	
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	Não	13	0	45,0	94,0	47,2	27,1	0,57	0,093
	Sim	55	0	38,0	93,0	30,8	29,7	0,97	
Angulação do (pé E)	Não	7	118,0	148,0	172,0	148,0	20,0	0,14	nc
	Sim	18	112,0	149,0	182,0	147,6	18,6	0,13	
Angulação do (pé D)	Não	7	110,0	160,0	170,0	149,3	20,7	0,14	nc
	Sim	18	102,0	155,0	176,0	150,2	20,9	0,14	

Nota: \* Teste de Mann-Whitney comparando os 2 grupos.

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão; nc – Teste não computável devido ao pequeno tamanho de um dos subgrupos.

As medidas do grau de angulação partindo da plantiflexão para dorsiflexão (p-valores são maiores que 5%) podem ser observadas na Tabela 12. Adicionalmente, na análise distinguindo se o uso de AFO foi de alta ou baixa frequência, realizada na Tabela 13, o teste de Kruskal-Wallis indicou diferença significativa no grau de angulação dos 3 grupos.

Tabela 13 – Principais estatísticas das medidas feitas nos pés dos pacientes, segundo a frequência do uso da AFO

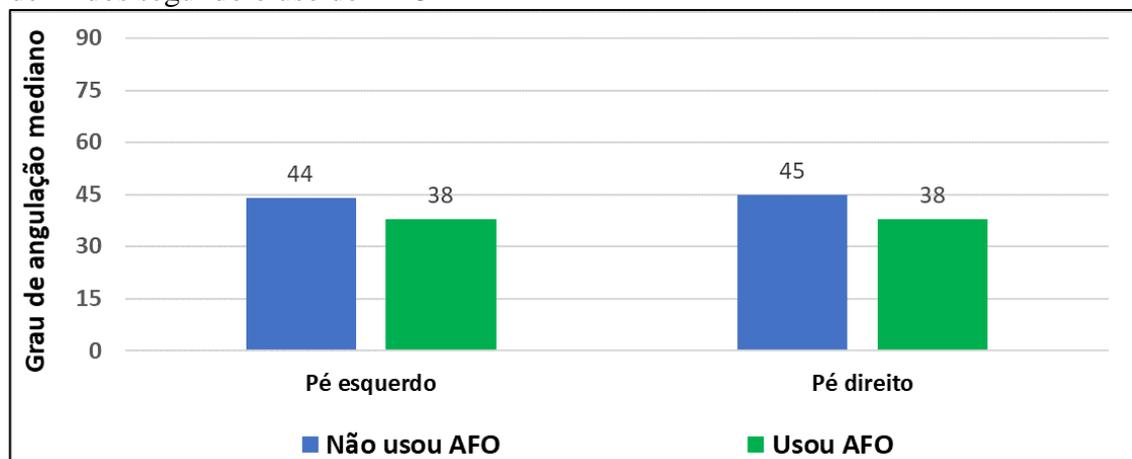
Variável	Frequência do uso de AFO	<i>n</i>	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV	p-valor*
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	Nenhuma	13	0	44,0	98	43,7	26,5	0,61	<b>0,042</b>
	Baixa	27	0	0,0	75	22,6	28,4	1,26	
	Alta	28	0	42,5	88	38,9	26,5	0,68	
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	Nenhuma	13	0	45,0	94	47,2	27,1	0,57	<b>0,006</b>
	Baixa	27	0	0,0	93	20,1	27,1	1,35	
	Alta	28	0	48,5	90	41,0	28,9	0,70	
Angulação do (pé E)	Nenhuma	2	160,0	164,0	168,0	164,0	5,7	0,03	nc
	Baixa	16	114,0	149,0	172,0	146,7	17,7	0,12	
	Alta	7	112,0	140,0	182,0	145,3	22,4	0,15	
Angulação do (pé D)	Nenhuma	2	160,0	162,0	164,0	162,0	2,8	0,02	nc
	Baixa	16	102,0	155,0	176,0	150,2	22,7	0,15	
	Alta	7	112,0	150,0	160,0	146,0	17,5	0,12	

Nota: \* Teste de Kruskal-Wallis comparando os 3 grupos.

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão; nc – Teste não computável devido ao pequeno tamanho de um dos subgrupos.

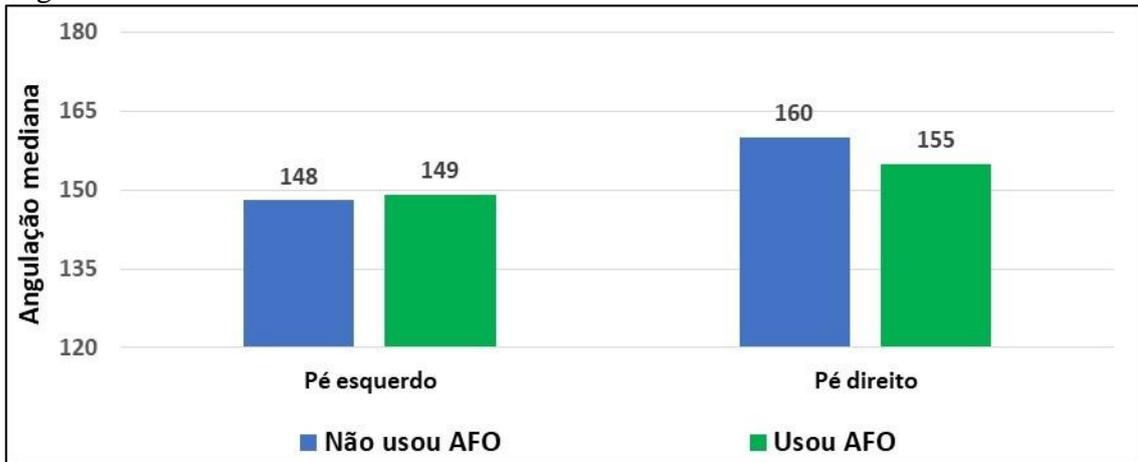
A partir das estatísticas, verificou-se que os pacientes que usaram a AFO em baixa frequência apresentaram menores graus de angulação do que os pacientes que a usaram em alta frequência ou que não a usaram. Os Gráficos 5 a 8 exibem as medianas dos graus de angulação e angulação dos pés esquerdo e direito nos grupos definidos segundo o uso de AFO.

Gráfico 5 – Mediana do grau de angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo o uso de AFO



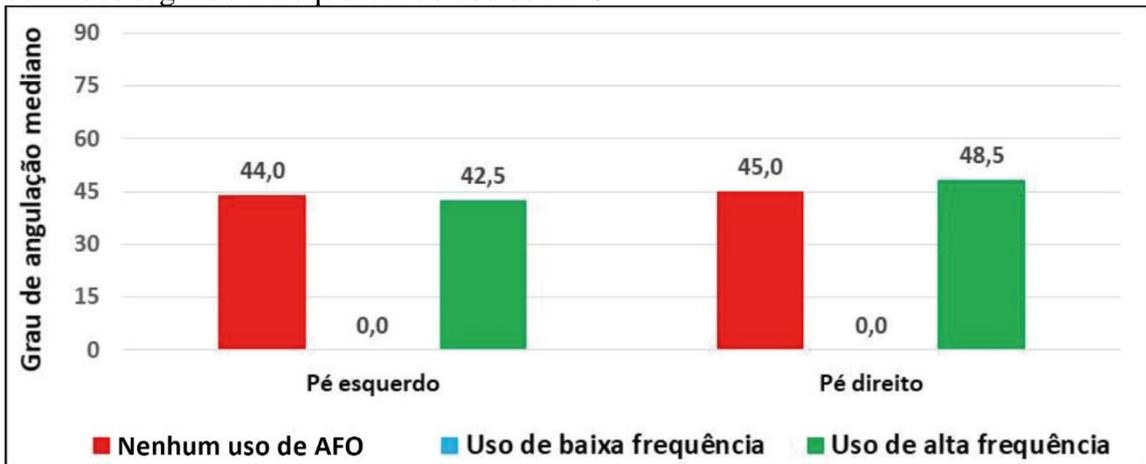
Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Gráfico 6 – Mediana da angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo o uso de AFO



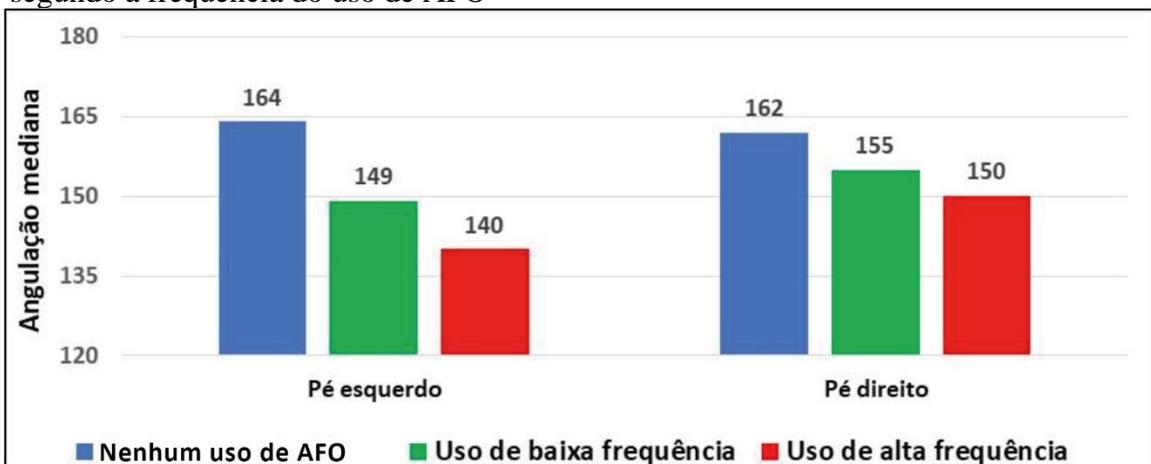
Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Gráfico 7 – Mediana do grau de angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo a frequência do uso de AFO



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Gráfico 8 – Mediana da angulação dos pés esquerdo e direito nos subgrupos definidos segundo a frequência do uso de AFO



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

#### 7.4 Análise do teste de caminhada de 6 minutos (amostra atual)

A Tabela 14 enumera as principais estatísticas do TC 6m nos grupos definidos segundo o uso de AFO, subdivididos por faixa etária. Em todos os subgrupos, as distribuições apresentaram baixa ou moderada variabilidade (coeficientes de variação menores que 0,4). As estatísticas de tendência central mostraram que crianças na faixa etária de 4 a 8 anos que usaram AFO caminharam mais do que crianças da mesma faixa etária que não usaram AFO. Para as faixas etárias “de 8 a 12 anos” e “maior que 12 anos”, as crianças que usaram AFO caminharam menos do que crianças da mesma faixa etária que não usaram AFO. Devido ao pequeno tamanho amostral dos subgrupos analisados, não foi possível avaliar a significância dessas diferenças observadas nas estatísticas descritivas por meio de testes de comparação de grupos.

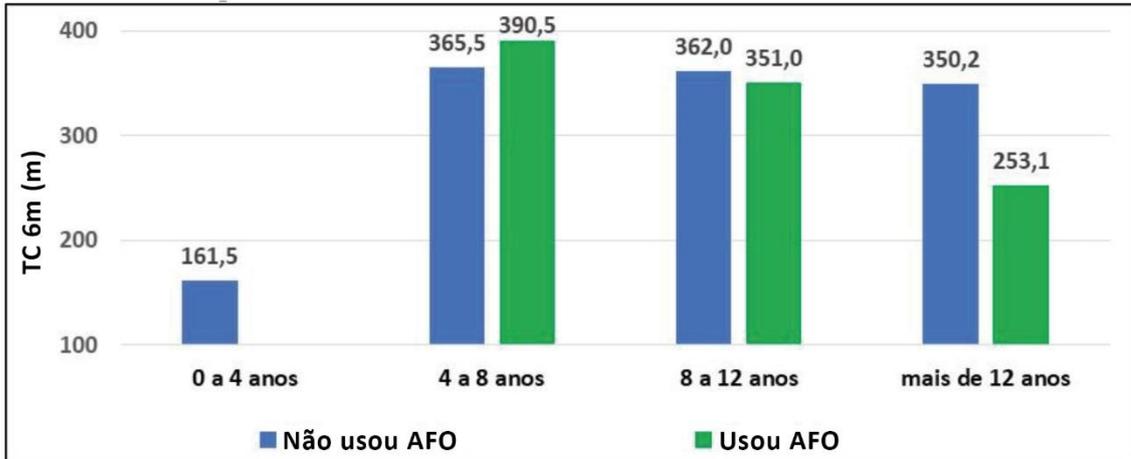
Tabela 14 – Estatísticas do TC 6m nos grupos definidos segundo o uso de AFO, subdivididos por faixa etária

Faixa etária	Usou AFO	<i>n</i>	Mínimo	Mediana	Máximo	Média	DP	CV
0   4 anos	Não	1	161,5	161,5	161,5	161,5		0,0
	Sim	-	-	-	-	-	-	-
4   8 anos	Não	4	275,0	365,5	394,4	350,1	52,7	0,15
	Sim	2	371,0	390,5	410,0	390,5	27,6	0,07
8   12 anos	Não	1	362,0	362,0	362,0	362,0	0,0	0,00
	Sim	15	46,0	351,0	474,0	333,3	113,8	0,34
A partir de 12 anos	Não	1	350,2	350,2	350,2	350,2	0,0	0,00
	Sim	4	189,6	253,1	437,0	283,2	107,6	0,38

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; CV – Coeficiente de variação; DP – Desvio padrão; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

O Gráfico 9 representa as medianas do TC 6m nos grupos definidos segundo o uso de AFO, subdivididos por faixa etária.

Gráfico 9 – Medianas do TC 6m nos grupos definidos segundo o uso de AFO, subdivididos por faixa etária



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

## 7.5 Análise de correlação

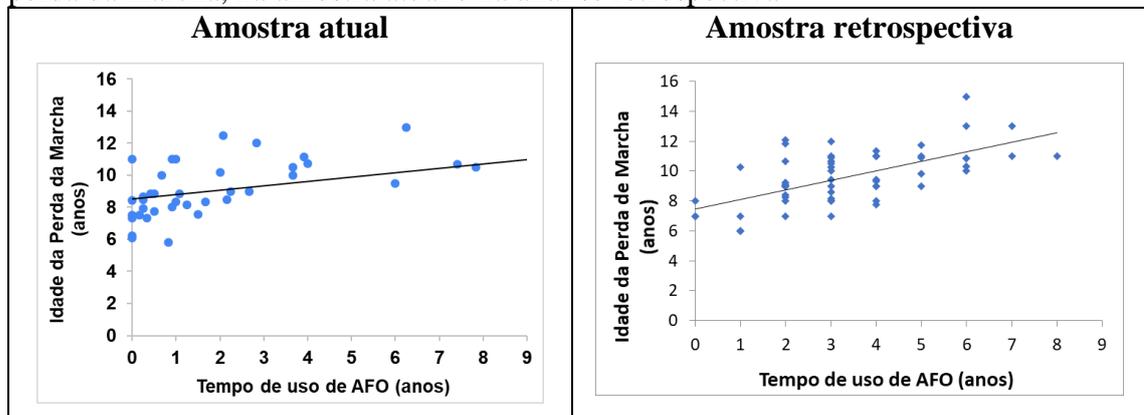
A matriz de correlação das variáveis quantitativas e ordinais deste estudo pode ser vista no Apêndice 6 (amostra atual) e no Apêndice 7 (amostra retrospectiva). Ao ser investigada a correlação entre as variáveis do estudo, foram encontradas as seguintes correlações significativas moderadas ou fortes:

- A correlação entre o tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha e a idade de perda da marcha ( $\rho=0,73$  na amostra atual e  $\rho=0,56$  na amostra retrospectiva), que é uma correlação naturalmente esperada. Pelos resultados, observou-se uma tendência de que os pacientes que apresentaram os maiores tempos entre os primeiros sintomas e a perda da marcha tinham as maiores idades na perda da marcha e vice-versa;
- A correlação entre o tempo entre o diagnóstico e a perda da marcha e a idade de perda da marcha ( $\rho=0,80$ , na amostra atual), que é uma correlação naturalmente esperada. Pelos resultados, observou-se uma tendência de que os pacientes que apresentaram os maiores tempos entre o diagnóstico e a perda da marcha apresentaram as maiores idades na perda da marcha e vice-versa;
- A correlação entre a idade dos primeiros sintomas e a idade da perda da marcha ( $\rho=0,69$ , na amostra atual), que é uma correlação naturalmente esperada. Pelos resultados, observou-se uma tendência de que os pacientes que têm as maiores idades

nos primeiros sintomas apresentaram as maiores idades na perda da marcha e vice-versa;

- A correlação entre o tempo de uso da AFO em anos e a idade de perda da marcha ( $\rho=0,51$  na amostra atual e  $\rho=0,62$  na amostra retrospectiva). Pelos resultados, observou-se uma tendência de que os pacientes que usaram AFO por mais tempo apresentaram maiores idades na perda da marcha e vice-versa, ou seja, estima-se por esta correlação significativa e moderada que pacientes que usam AFO por mais tempo em meses tendem a perder a marcha mais tardiamente. A tendência de tal relação pode ser visualizada no Gráfico 10.

Gráfico 10 – Gráfico de dispersão conjunta entre o tempo de uso de AFO e a idade de perda da marcha, na amostra atual e na análise retrospectiva



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

- A correlação entre o tempo total de uso da AFO antes da perda da marcha e a idade de perda da marcha. Pelos resultados, observou-se uma tendência de que os pacientes que usaram AFO por mais tempo enquanto deambulavam apresentaram as maiores idades na perda da marcha e vice-versa, ou seja, estima-se por esta correlação significativa e moderada que pacientes que usam a AFO por mais tempo tendem a perder a marcha mais tardiamente;
- O escore MFM-D1 é correlacionado com o escore MFM-D2 ( $\rho=0,75$ ), com o escore MFM-D3 ( $\rho=0,60$ ), com o escore MFM-total ( $\rho=0,92$ ), com o grau de angulação do pé direito ( $\rho=0,71$ ), com o grau de angulação do pé esquerdo ( $\rho=0,66$ ), com o TC 6m ( $\rho=0,63$ ) e com a idade cronológica ( $\rho=-0,71$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm escores MFM-D1 altos tiveram maiores escores MFM-D3, MFM-D2 e MFM-total, apresentam maiores graus de angulação do pé direito, maiores distâncias no TC 6m e menores idades, e vice-versa;

- O escore MFM-D2 é correlacionado com o escore MFM-D1 ( $\rho=0,75$ ), com o escore MFM-D3 ( $\rho=0,82$ ), com o escore MFM-total ( $\rho=0,92$ ), com o grau de angulação do pé direito ( $\rho=0,71$ ), com o grau de angulação do pé esquerdo ( $\rho=0,71$ ) e com a idade cronológica ( $\rho=-0,80$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm escores MFM-D2 altos tiveram maiores escores MFM-D1, MFM-D3 e MFM-total, apresentam maiores graus de angulação do pé direito, maiores graus de angulação do pé esquerdo, e menores idades, e vice-versa;
- O escore MFM-D3 é correlacionado com o escore MFM-D1 ( $\rho=0,60$ ), com o escore MFM-D2 ( $\rho=0,82$ ), com o escore MFM-total ( $\rho=0,81$ ), com o grau de angulação do pé direito ( $\rho=0,65$ ), com o grau de angulação do pé esquerdo ( $\rho=0,62$ ) e com a idade cronológica ( $\rho=-0,57$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm escores MFM-D3 altos tiveram maiores escores MFM-D1, MFM-D2 e MFM-total, apresentam maiores graus de angulação do pé direito, maiores graus de angulação do pé esquerdo, maiores graus de angulação do pé esquerdo e menores idades, e vice-versa;
- O escore MFM-total é correlacionado com o escore MFM-D1 ( $\rho=0,92$ ), com o escore MFM-D2 ( $\rho=0,92$ ), com o escore MFM-D3 ( $\rho=0,82$ ), com o grau de angulação do pé direito ( $\rho=0,77$ ), com o grau de angulação do pé esquerdo ( $\rho=0,74$ ), com o TC 6m (0,52) e com a idade cronológica ( $\rho=-0,79$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm escores MFM-total altos tiveram maiores escores MFM-D1, MFM-D2 e MFM-D3, apresentam maiores graus de angulação do pé direito, maiores graus de angulação do pé esquerdo, maiores graus de angulação do pé esquerdo e menores idades, e vice-versa;
- O resultado do TC 6m é correlacionado com o escore MFM-D1 ( $\rho=0,63$ ) e com o escore MFM-total ( $\rho=0,52$ ). Observou-se uma tendência de que os pacientes que realizaram o TC 6m apresentaram maiores escores MFM-D1 e MFM-total;
- O grau de angulação do pé esquerdo é correlacionado com o MFM-total (0,74), com o MFM-D2 ( $\rho=0,71$ ), com o MFM-D1 ( $\rho=0,66$ ), com o MFM-D3 (0,62) e com a idade cronológica ( $\rho=-0,62$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm grau de angulação do pé esquerdo alta apresentaram maiores escores MFM-D1, MFM-D2, MFM-D3 e MFM-total e menores idades, e vice-versa;
- O grau de angulação do pé direito é correlacionado com o MFM-total ( $\rho=0,77$ ), com o MFM-D2 ( $\rho=0,71$ ), com o MFM-D1 ( $\rho=0,71$ ), com o MFM-D3 ( $\rho=0,65$ ) e com a idade cronológica ( $\rho=-0,61$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm grau de

angulação do pé direito alta apresentaram maiores escores MFM-D1, MFM-D2 e MFM-D3 e menores idades, e vice-versa;

- A angulação do pé direito é correlacionada com o tempo total de uso de AFO em horas ( $\rho=-0,70$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm angulações do pé esquerdo altas apresentaram menor tempo total de uso de AFO, e vice-versa;
- A angulação do pé esquerdo é correlacionada com o tempo total de uso de AFO em horas ( $\rho=-0,55$ ). Há uma tendência de que os pacientes que têm angulações do pé esquerdo altas apresentaram maiores escores MFM-D1, MFM-D2, MFM-D3 e MFM-total e menores idades, e vice-versa.

Qualquer outro cruzamento bivariável das variáveis quantitativas e ordinais deste estudo não apresentou correlação forte ou moderada além das correlações naturais.

## **7.6 Análise de associação com a indicação do uso de AFO**

Para saber se a indicação da AFO estava associada a alguma variável quantitativa, as distribuições das variáveis quantitativas nos grupos “sem indicação da AFO” e “com indicação de AFO” foram comparadas. A Tabela 15 expõe os resultados dessas comparações para a amostra retrospectiva. Dados os p-valores dos testes de significância estatística, observa-se que o grupo sem indicação do uso de AFO e o grupo com indicação de uso de AFO apresentaram diferença significativa nas distribuições da idade da perda da marcha (p-valor=0,035 do teste de Mann-Whitney). Comparando as estatísticas, observou-se que os pacientes que tinham indicação de AFO tiveram perda de marcha mais tardia (2,4 anos mais tarde, em média) do que os pacientes que não tinham indicação de AFO.

Tabela 15 – Análise da associação entre indicação de AFO e variáveis quantitativas na amostra atual

Variável	Grupo sem indicação de AFO			Grupo com indicação de AFO			p-valor do teste de Mann-Whitney comparando as distribuições dos dois grupos
	Média	Mediana	DP	Média	Mediana	DP	
Idade cronológica (anos)	9,6	8,8	5,5	13,5	12,2	4,9	0,952
Idade da marcha independente (anos)	1,7	1,8	0,5	1,5	1,3	0,6	0,112
Idade dos primeiros sintomas (anos)	2,8	2,0	2,4	3,7	3,5	1,4	0,121
Idade da primeira consulta (em anos)	4,1	5,5	3,1	4,2	4,5	1,5	0,808
Idade da perda da marcha (anos)	6,9	6,3	1,3	9,4	8,8	1,8	<b>0,035</b>
Tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha	5,3	4,2	2,2	5,4	5,7	2,0	0,923

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; DP – Desvio padrão.

Na amostra retrospectiva, dados os p-valores dos testes de significância estatística, os grupo sem AFO e com AFO apresentaram diferença significativa nas distribuições de idade da primeira consulta (p-valor=0,020 do teste de Mann-Whitney) e de idade da perda da marcha (p-valor=0,001 do teste de Mann-Whitney). Comparando as estatísticas, observou-se que os pacientes que tinham indicação de AFO foram à primeira consulta com menor idade (1,0 ano a menos, em média) e tiveram perda de marcha mais tardia (1,4 anos mais tarde, em média) do que os pacientes que não tinham indicação de AFO (Tabela 16).

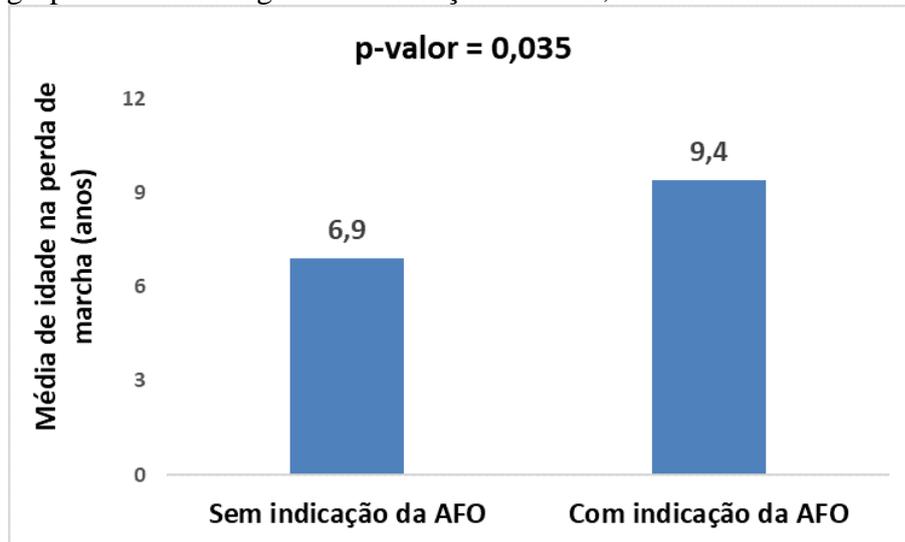
Tabela 16 – Análise da associação entre indicação de AFO e variáveis quantitativas na amostra retrospectiva

Variável	Grupo sem indicação de AFO			Grupo com indicação de AFO			p-valor do teste de Mann-Whitney comparando as distribuições dos dois grupos
	Média	Mediana	DP	Média	Mediana	DP	
Idade cronológica (anos)	15,4	16,0	5,5	16,6	17,0	5,1	0,233
Idade da marcha independente (anos)	1,4	1,2	0,6	1,4	1,3	0,5	0,312
Idade dos primeiros sintomas (anos)	3,5	3,5	2,2	3,5	3,3	2,0	0,895
Idade da primeira consulta (em anos)	7,9	8,0	2,8	6,9	7,0	2,6	<b>0,020</b>
Idade da perda da marcha (anos)	8,1	8,0	2,0	9,5	9,3	1,8	<b>0,001</b>
Tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha	5,3	5,0	2,6	6,1	5,9	2,5	0,088

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; DP – Desvio padrão.

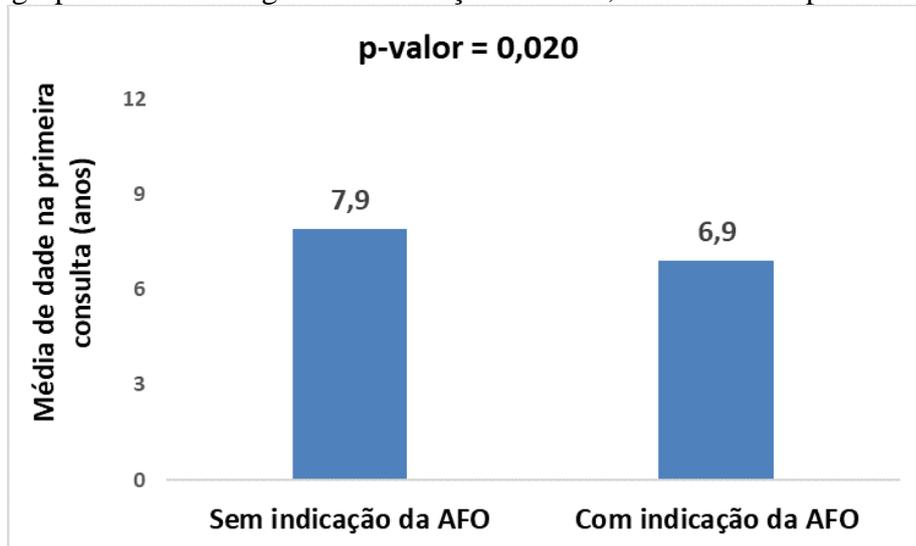
Os Gráficos 11 a 13 ilustram as comparações das médias das distribuições das variáveis dos dois grupos que apresentaram diferenças significativas, nas amostras atual e retrospectiva.

Gráfico 11 – Média de idade dos pacientes na perda da marcha nos grupos definidos segundo a indicação de AFO, amostra atual



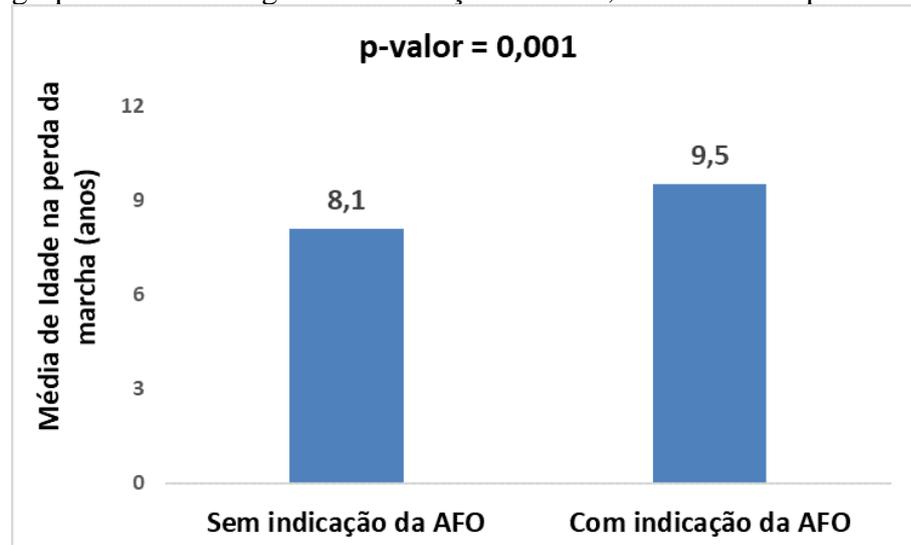
Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Gráfico 12 – Média de idade dos pacientes na primeira consulta nos grupos definidos segundo a indicação de AFO, amostra retrospectiva



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Gráfico 13 – Média de idade dos pacientes na perda da marcha nos grupos definidos segundo a indicação de AFO, amostra retrospectiva



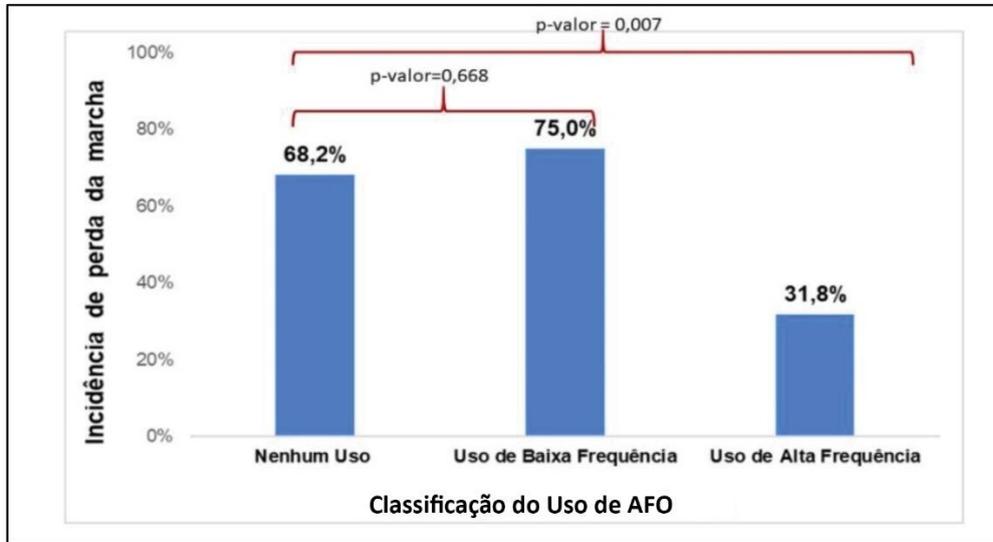
Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

### 7.7 Análise da associação do uso de AFO com a perda da marcha

Lembrando que o prognóstico para os pacientes com DMD é de perda da marcha em algum momento da evolução da doença, ao analisar a associação entre o uso de AFO com a perda da marcha no período considerado, verificou-se que, entre os 22 que não usaram AFO, 68,2% (15 pacientes) haviam perdido a marcha; entre os 46 que usaram a AFO, 54,3% (25 pacientes) haviam perdido a marcha (p-valor=0,278 do teste qui-quadrado). A medida de risco, OR, é de 0,56; embora não seja significativa, convém investigar em amostras maiores se o uso da AFO é um fator de risco diminuído para a perda da marcha.

O Gráfico 14 mostra a incidência de perda da marcha no período de acompanhamento segundo a classificação do uso de AFO antes da perda da marcha. Quinze dos 22 pacientes que não usaram AFO, o que equivale a 68,2% dos pacientes que não usavam AFO, perderam a marcha; 18 dos 24 pacientes que usaram a AFO com baixa frequência (menos de 5.000 horas), o que corresponde a 75,0% dos pacientes que usaram a AFO com baixa frequência, perderam a marcha; e entre os que usaram AFO com alta frequência, 31,8% perderam a marcha (7 dos 22 pacientes que usaram a AFO com alta frequência). A diferença entre essas três proporções foi significativa sob o ponto de vista estatístico (p-valor=0,007). Os resultados indicaram que não usar a AFO ou usar a AFO em baixa frequência não alterou a incidência de perda da marcha no período de acompanhamento (p-valor=0,608 do teste qui-quadrado).

Gráfico 14 – Incidência de perda da marcha no período de acompanhamento, segundo a classificação do tempo de uso de AFO

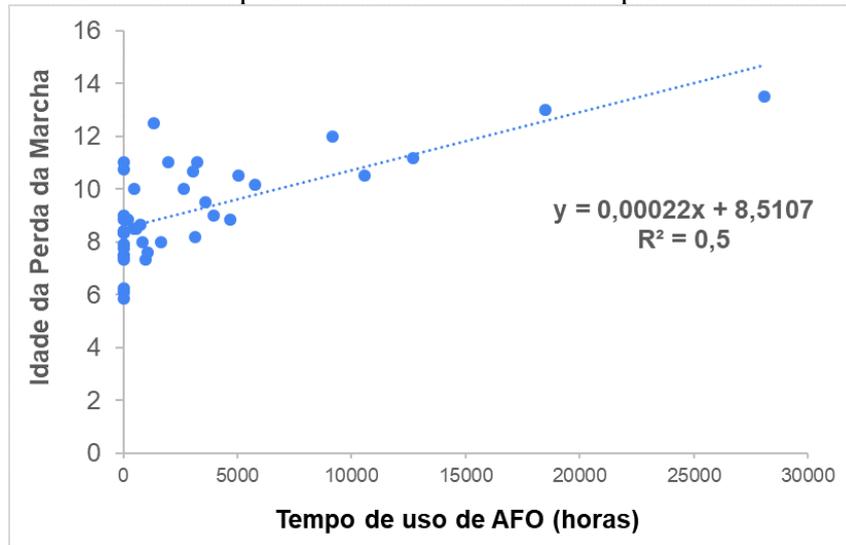


Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Comparando os dois grupos, de quem não usou a AFO com alta frequência e quem a usou com alta frequência, a incidência de perda da marcha foi de 71,7% *versus* 31,8% (p-valor=0,002 do teste qui-quadrado). A OR foi igual a 5,4 e foi significativa, já que seu IC (1,8; 16,4) não continha o valor 1,0. Quem não usou a AFO com alta frequência teve chance 5,4 vezes maior de perder a marcha no período avaliado em comparação com quem a usou em alta frequência.

Como foi visto na seção anterior, há uma correlação moderada entre o tempo de uso de AFO antes da perda da marcha e a idade da perda da marcha ( $r=0,68$ ,  $p\text{-valor}<0001$ ). A tendência de tal relação pode ser visualizada no Gráfico 15. O modelo de regressão encontrado estima que cada 5.000 horas a mais do uso de AFO tende a aumentar, em média, 1,1 anos ( $5.0000 \times 0,00022$ ) a idade de perda da marcha, ou seja, cada 5.000 horas a mais do uso de AFO adia, em média, 1,1 ano a perda da marcha.

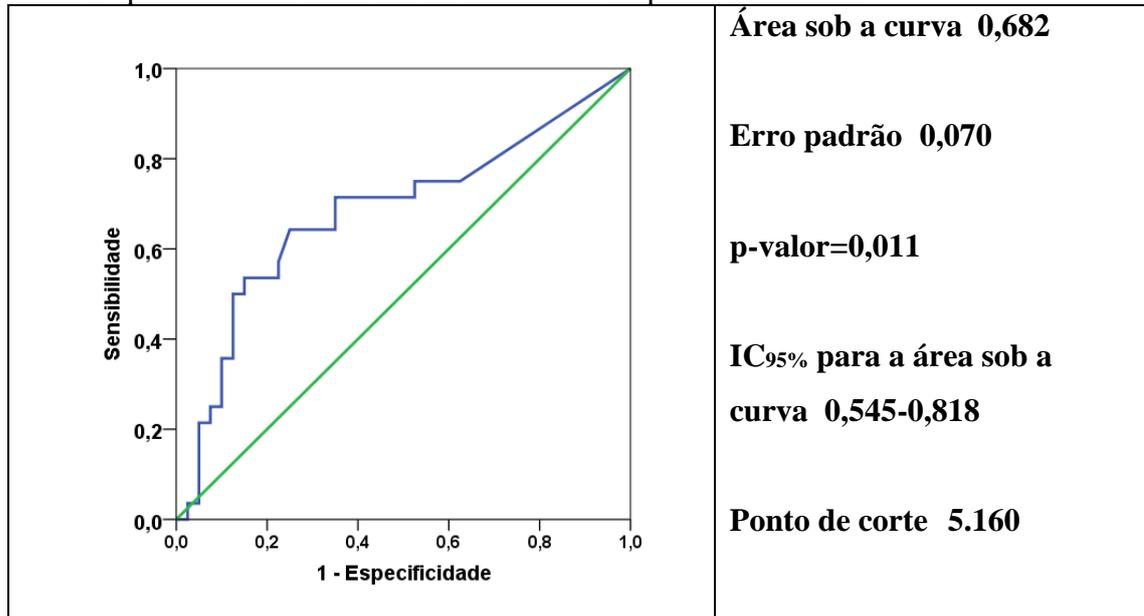
Gráfico 15 – Gráfico de dispersão conjunta entre o tempo de uso de AFO antes da perda da marcha e a idade de perda da marcha



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

A fim de encontrar um ponto de corte para o tempo de uso de AFO que maximiza a chance de adiamento da perda da marcha, foi feita uma análise de curva ROC (Gráfico 16), em que se pode ver uma curva satisfatória com AUC igual a 0,682, significativamente maior que 0,5 ( $p$ -valor=0,011), e todo o IC da AUC maior que 0,5. Analisando os dados fornecidos, obteve-se que o valor do tempo de uso de AFO que maximiza a soma da sensibilidade e especificidade é o valor de 5.160 horas, definido, assim, como o ponto de corte do tempo de uso de AFO que maximiza a chance de adiamento da perda da marcha. Ou seja, se o uso de AFO de um paciente for maior ou igual a 5.160 horas, é previsto que esse paciente tenha adiamento da perda da marcha. Uma vez estimado que o uso diário de AFO seja de 7,8 horas, nosso estudo recomenda o uso diário de AFO por pelo menos 1,8 anos, aproximadamente 22 meses, para aumentar a chance de adiamento da perda da marcha.

Gráfico 16 – Análise da curva ROC para determinar ponto de corte para o tempo de uso de AFO que maximiza a chance de adiamento da perda da marcha



Legenda: IC – Intervalo de confiança.

Na Tabela 17 é apresentada a comparação das distribuições do tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha; tempo entre diagnóstico e perda da marcha; e idade da perda da marcha nos grupos definidos segundo o uso de AFO enquanto deambula. Para todas as comparações, os resultados foram significativamente maiores no grupo que usou a AFO com alta frequência (p-valores dos testes de Kruskal-Wallis comparando a distribuição dos 3 grupos menores que 5%).

Tabela 17 – Comparação entre os primeiros sintomas e a perda da marcha

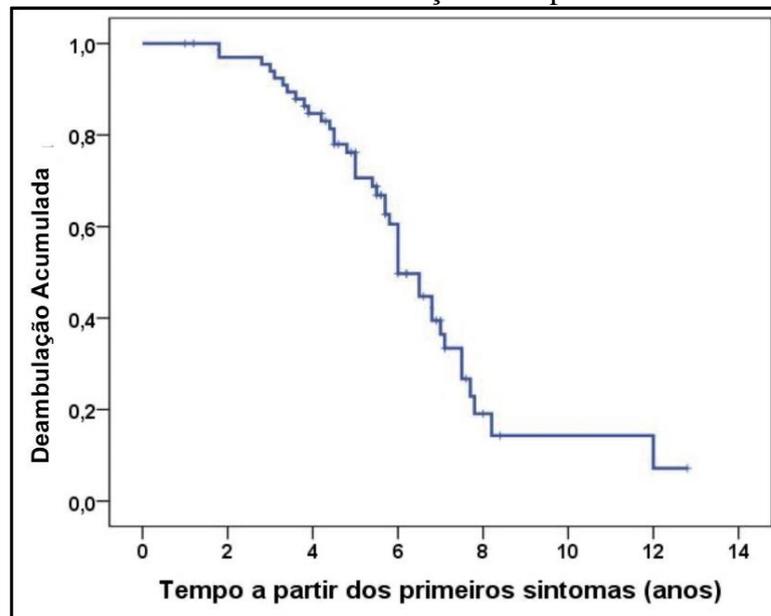
Variável	Grupo definido segundo o uso de AFO enquanto deambula	Média	Mediana	DP	p-valor do teste
Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha (anos)	Nenhum uso	4,5	4,2	1,9	<b>0,018**</b>
	Uso de baixa frequência	5,6	5,9	1,4	
	Uso de alta frequência	7,2	6,5	2,4	
Tempo entre diagnóstico e perda da marcha (anos)	Nenhum uso	1,3	0,4	2,2	<b>0,001**</b>
	Uso moderado	3,2	3,0	1,4	
	Uso de alta frequência	5,1	5,0	2,7	
Idade da perda da marcha (anos)	Nenhum uso	8,0	7,9	1,5	<b>&lt;0,001**</b>
	Uso moderado	9,2	8,8	1,4	
	Uso de alta frequência	11,6	11,2	1,3	

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; DP – Desvio padrão.

## 7.8 Análise de deambulação dos primeiros sintomas até a perda da marcha

Considerando o desfecho “perda da marcha” e o tempo compreendido entre a idade dos primeiros sintomas até a idade da perda da marcha para os casos de ocorrência de desfecho, e o tempo entre a idade atual dos primeiros sintomas e a idade atual para os casos censurados, que não perderam a marcha, foi feita a análise de deambulação até a perda da marcha dos pacientes com DMD. O Gráfico 17 representa as curvas de deambulação encontradas para a amostra atual.

Gráfico 17 – Curva de deambulação até a perda da marcha



A tábua de deambulação para alguns valores do tempo após os primeiros sintomas consta na Tabela 18.

Tabela 18 – Tábua de deambulação até a perda da marcha a partir dos primeiros sintomas

Tempo após os primeiros sintomas (anos)	Deambulação até a perda da marcha
1	100,0%
2	97,0%
3	93,9%
4	84,7%
5	76,2%
6	60,5%
7	39,5%
8	19,1%
9	14,3%
10	14,3%
11	14,3%
12	7,2%

Os resultados da análise de Kaplan-Meier mostram que o paciente com DMD deambula em média 6,7 anos, e em termos medianos, 6,0 anos, após os primeiros sintomas até a perda da marcha (Tabela 19).

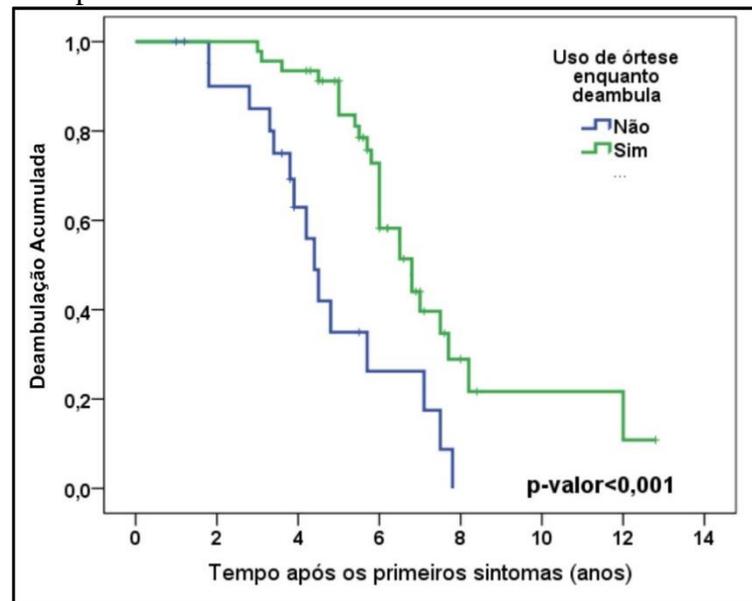
Tabela 19 – Estimativas da média e mediana do tempo de deambulação desde os primeiros sintomas até a perda da marcha

Amostra	Média do tempo de deambulação até a perda da marcha			Mediana do tempo de deambulação até a perda da marcha		
	Estimativa	Erro padrão	IC ao nível de 95% de confiança	Estimativa	Erro padrão	IC ao nível de 95% de confiança
Atual	6,7	0,432	(5,9, 7,6)	6,0	0,308	(5,4; 6,6)

Legenda: IC – Intervalo de confiança.

Os dados da amostra atual quanto ao impacto do uso de AFO enquanto deambula até a perda da marcha podem ser vistos no Gráfico 18.

Gráfico 18 – Impacto do uso de AFO da deambulação até a perda da marcha



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Estima-se que o paciente com DMD que não usa AFO enquanto deambulante mantém a marcha em média 4,8 anos, e 4,4 anos em termos medianos, após os primeiros sintomas até a perda da marcha (Tabela 20). E o paciente que usa AFO enquanto deambulante mantém a marcha em média 7,5 anos, e 6,8 anos em termos medianos, após os primeiros sintomas até a perda da marcha. Logo, estima-se que o paciente que usa AFO quando ainda deambula até perda da marcha, deambula em média 2,7 anos a mais que o paciente que não usa AFO enquanto deambula. A diferença entre as médias e as medianas do tempo de deambulação até a perda da marcha dos dois grupos foi significativamente distinta, uma vez que os IC não se interceptaram e tal significância estatística também foi atestada pelos testes de Log-Rank, Breslow e Tarone-Ware, que resultaram em p-valores menores que 0,001.

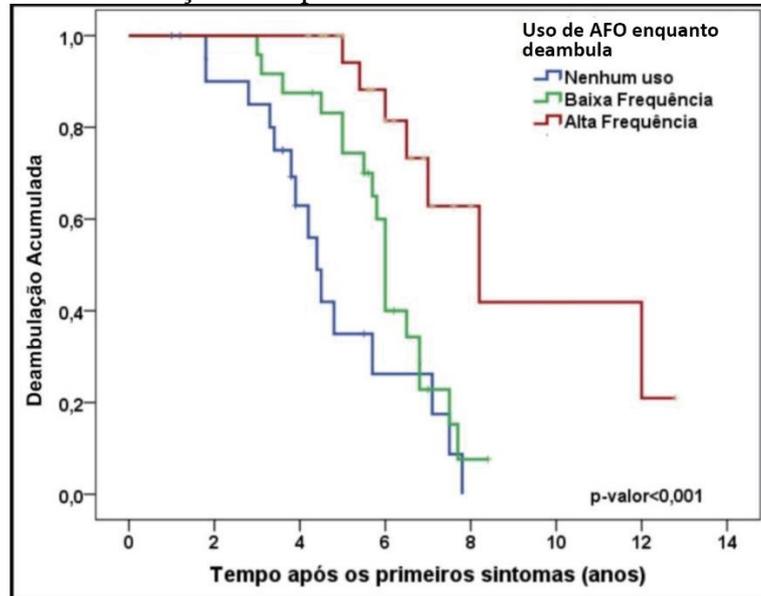
Tabela 20 – Estimativas da média e mediana do tempo de deambulação desde os primeiros sintomas até a perda da marcha, nos grupos definidos segundo o uso de AFO enquanto deambulante

Uso de AFO enquanto deambula	Média do tempo de deambulação até a perda da marcha			Mediana do tempo de deambulação até a perda da marcha		
	Estimativa	Erro padrão	IC ao nível de 95% de confiança	Estimativa	Erro padrão	IC ao nível de 95% de confiança
Não	4,8	0,468	(3,9, 5,7)	4,4	0,265	(3,8; 4,9)
Sim	7,5	0,550	(6,4; 8,6)	6,8	0,487	(5,8; 7,8)
Global	6,7	0,432	(5,9, 7,6)	6,0	0,308	(5,4; 6,6)

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; IC – Intervalo de confiança.

O Gráfico 19 exibe, para a amostra atual, o impacto do uso de AFO enquanto deambula em alta frequência até a perda da marcha.

Gráfico 19 – Impacto do uso de AFO em alta frequência da deambulação até a perda da marcha



Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Estima-se que o paciente com DMD que não usa AFO enquanto deambulante perde a marcha em média 4,8 anos, e 4,4 anos em termos medianos, após os primeiros sintomas até a perda da marcha (Tabela 21). O paciente que usa AFO enquanto deambulante, mas usa com baixa frequência, isto é, por menos de 5.000 horas, deambula 6,0 anos, em média e em termos medianos, após os primeiros sintomas até a perda da marcha. O paciente que usa AFO enquanto deambulante, mas usa com alta frequência, isto é, por mais de 5.000 horas, deambula em média 9,2 anos, e 8,2 anos em termos medianos, após os primeiros sintomas até a perda da marcha. Logo, estima-se que o paciente que usa AFO com alta frequência enquanto deambulante apresenta a marcha por uma média de 4,4 anos a mais que o paciente que não usa AFO enquanto deambulante.

A diferença entre as médias e as medianas do tempo de deambulação até a perda da marcha do grupo que usa AFO em alta frequência dos 2 grupos e as médias e medianas dos outros 2 grupos (que não usa AFO e que usa em baixa frequência) foram significativamente distintas, uma vez que o IC da média e o IC da mediana do grupo que usa AFO em alta frequência não interceptaram os respectivos IC dos outros 2 grupos. Tal significância estatística também foi atestada pelos testes de Log-Rank, Breslow e Tarone-Ware, que resultaram em p-valores menores que 0,001. Note que o IC da média e o IC da mediana do

grupo que usa AFO em baixa frequência interceptaram os respectivos IC do grupo que não usa AFO, ou seja, não houve diferença significativa entre a deambulação até a perda da marcha dos pacientes que usam AFO em baixa frequência (menos de 5.000 horas) e a deambulação até a perda da marcha daqueles que não usam AFO. Logo, o impacto do uso da AFO em melhorar a deambulação até a perda da marcha foi significativo de fato apenas para o uso da AFO em alta frequência (por mais de 5.000 horas), corroborando mais uma vez a tese de que o uso da AFO em alta frequência adia a perda de marcha.

Tabela 21 – Estimativas da média e mediana do tempo de deambulação desde os primeiros sintomas até a perda da marcha, nos grupos definidos segundo a frequência do uso de AFO enquanto deambulante

Uso de AFO enquanto deambula	Média do tempo de deambulação até a perda da marcha			Mediana do tempo de deambulação até a perda da marcha		
	Estimativa	Erro padrão	IC ao nível de 95% de confiança	Estimativa	Erro padrão	IC ao nível de 95% de confiança
Nenhum uso	4,8	0,468	(3,9; 5,7)	4,4	0,265	(3,8; 4,9)
Baixa frequência	6,0	0,307	(5,3; 6,6)	6,0	0,107	(5,8; 6,2)
Alta frequência	9,2	0,983	(7,3; 11,1)	8,2	1,115	(6,3; 10,4)
Global	6,7	0,432	(5,9; 7,6)	6,0	0,308	(5,4; 6,6)

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; IC – Intervalo de confiança.

## 8. DISCUSSÃO

Este estudo corrobora a tese de que o uso da AFO em alta frequência adia a perda da marcha. O tempo entre os primeiros sintomas até a perda da marcha, o tempo entre o diagnóstico até a perda da marcha e a idade da perda da marcha foram significativamente maiores no grupo que usou a AFO com alta frequência, acima de 5.160 horas.

Duas abordagens amostrais foram utilizadas, uma retrospectiva e outra atual. No início, o objetivo era realizar uma análise exploratória dos dados obtidos a partir da amostra de pacientes do Serviço de Neuropediatria do IPPMG/UFRJ, com o intuito de traçar o perfil desses indivíduos no que se refere à idade cronológica, idade da marcha independente, idade dos primeiros sintomas, idade da primeira consulta, idade do diagnóstico, idade da perda da marcha, tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha, tempo entre o diagnóstico e a perda da marcha, uso de corticosteroide e fase atual da DMD. A princípio, esses dados seriam analisados com o objetivo de discutir analiticamente fatores importantes para os pacientes, tais como dimensionar o perfil da amostra, quantificar a frequência de atendimento fisioterapêutico, da AFO indicada, e do local de confecção (público ou privado).

Foi observado que as amostras atual e retrospectiva diferem significativamente no que se refere à idade cronológica dos pacientes. Comparando as estatísticas, os pacientes da amostra retrospectiva eram significativamente mais velhos, com diferença de 3,3 anos. Acredita-se que essa diferença ocorreu devido ao fato de a amostra retrospectiva ter um *n* maior que a amostra atual, e ter se baseado em análise de prontuário, o que permitiu capturar toda a evolução ao longo do tempo da doença. Entre os pacientes das duas amostras, não houve diferença significativa na idade da marcha independente; na idade dos primeiros sintomas; na idade da perda da marcha; e entre os primeiros sintomas e a perda da marcha.

Foram escolhidos como ferramentas o MFM para uma avaliação funcional em cada fase da doença, o TC 6m para verificar a resistência ao esforço, e a goniometria para medir a angulação do pé dos pacientes com DMD enquanto deambulavam e não deambulavam. Consolidou-se, então, a ideia de definir a média de uso de AFO para assim subdividir a amostra e comparar a funcionalidade associada à resistência ao esforço nestes três grupos de pacientes: pacientes que não usaram AFO, pacientes que usaram AFO em baixa frequência e pacientes que usaram AFO em alta frequência. Essa divisão de tempo de uso permitiu que a pesquisa avançasse na correlação das variáveis quantitativas quanto à indicação de AFO e sua relevância no adiamento de marcha.

Ficou claro que um estudo estatístico mais aprofundado poderia confirmar tais hipóteses e fornecer resultados matemáticos que comprovassem e fundamentassem o nosso estudo. Portanto, optou-se por realizar uma análise mais detalhada do tempo de uso de AFO e da importância deste para o adiamento da perda da marcha.

O maior desafio nesse momento era responder à pergunta: Quanto tempo de uso da AFO é necessário para que adie realmente a perda da marcha? Tal análise foi feita utilizando a data dos primeiros sintomas até a perda da marcha e dividindo o tempo de uso de AFO da amostra da seguinte forma: nenhum uso, pouco uso e alto uso de AFO. Também foi importante avaliar o tempo desde o diagnóstico até a perda da marcha. Esses dados ajudaram a entender se esse tempo de uso da AFO influenciava a perda da marcha e quanto tempo de uso de AFO era preciso indicar para os meninos com DMD.

Na análise estatística, evidenciou-se que quanto mais precoce era o início de uso da AFO, mais tempo o paciente fazia uso dessa ferramenta terapêutica, e a partir daí foi possível quantificar o tempo necessário para adiar a perda da marcha, bem como o impacto do uso da AFO em alta frequência nos pacientes com DMD.

Nesse contexto, os resultados demonstraram viabilidade de aprofundamento e revelaram informações relevantes, exclusivas e inéditas, uma vez que os dados na literatura sobre o tema são escassos. As hipóteses geraram resultados estatísticos que proporcionaram uma maior clareza sobre o estudo.

### **Efeitos e uso de AFO (noturna ou diurna)**

O uso de AFO obteve maior adesão (80,9%), porém com frequência muito variada; tipicamente os pacientes não usavam AFO no período diurno (23,6%), já o uso de AFO noturna teve uma média de 72,7%. De fato, a importância do uso da AFO noturna foi evidenciada em estudo de Seeger, Caudrey e Little (1985), em que ficou demonstrado que a progressão mais lenta da deformidade está associada à maior frequência de uso noturno da AFO; e a progressão mais rápida, à interrupção do uso noturno desse dispositivo.

Em estudo feito por Souza *et al.* (2016), foi comparado o uso de AFOs diurnas e noturnas em pacientes com a doença. O grupo que usou AFO durante o dia apresentou cadência diminuída quando comparado ao grupo que a usou durante a noite. Os demais parâmetros espaciais/temporais da marcha não foram significativamente diferentes entre os grupos. Nesse estudo, o uso de AFO diurna gerou um efeito positivo sobre os parâmetros cinemáticos e cinéticos do tornozelo em pacientes com DMD. Porém, tais alterações não se

mantiveram quando os pacientes retiraram o dispositivo para deambulação. O uso precoce e noturno contínuo de AFO minimizou as compensações espaço-temporais e cinemáticas causadas pela DMD. Conclui-se daí que o uso de AFO deve ser prescrito precocemente e mantido durante o curso da doença para melhores resultados.

Kern *et al.* (2019) avaliaram dados de AFOs de 187 meninos participantes de um ensaio clínico multicêntrico internacional, e apontaram que as AFOs foram recomendadas para 54% dos meninos, dos quais 94% utilizaram AFOs noturnas estáticas e 6% fizeram uso de AFOs noturnas dinâmicas. AFOs estáticas diurnas foram prescritas para 3 meninos. A adesão à recomendação de AFO foi de 54% para AFOs estáticas noturnas e 67% para AFOs dinâmicas noturnas. A frequência da recomendação do uso noturno de AFO estática variou entre os países: 46 de 78 (59%) nos Estados Unidos; 11 de 22 (50%) na Itália; 28 de 57 (49%) no Reino Unido; 5 de 12 (42%) no Canadá; e 5 de 18 (28%) na Alemanha. Foram documentadas 51 ocorrências de uso real de AFO estática à noite, portanto 44 famílias (46%) não aderiram a essa recomendação. O uso diurno de AFOs estáticas foi raramente recomendado: apenas para 3 meninos (1,6%; 1 nos Estados Unidos, 1 no Canadá e 1 na Itália), mas documentado como usada por 5 meninos (2,7%; 4 nos Estados Unidos e 1 no Canadá).

Ressalta-se que a avaliação do efeito da AFO parece ocorrer sempre sob a ótica da prevenção de encurtamentos e deformidades de tornozelo. Entretanto, Souza, Cezarani e Mattiello-Sverzut (2015) afirmam que o efeito da AFO durante a deambulação ou sob o ponto de vista biomecânico ainda não foi investigado.

### **Tipo de AFO x local de fabricação**

Um achado do nosso estudo foi que 39,7% dos pacientes fizeram uso de AFO em baixa frequência (menos de 5.000 horas durante a vida). As AFOs usadas foram tipicamente não articuladas (76,5% dos pacientes; 94,5% dos pacientes que usaram AFO) e fabricadas em instituições públicas (92,7%), o que revela a importância dessas instituições para o cuidado de crianças com DMD. Assim como no serviço do IPPMG/UFRJ, a maioria dos pacientes com DMD são atendidos em instituições públicas, onde encontram apoio multidisciplinar e são confeccionadas as suas AFOs. Isso mostra que o SUS é fundamental para o acompanhamento e tratamento de meninos com DMD.

## **Perda de marcha**

A perda da marcha foi verificada em 58,8% da amostra atual (40 pacientes) e em 70,7% da amostra retrospectiva (128 pacientes). Na amostra atual, o uso de AFO após a perda da marcha foi ainda praticado por 18 pacientes (45,0% dos que perderam a marcha).

Apesar de a perda da marcha ter sido registrada na média de idade de 9,2 anos, o estudo retrospectivo registrou 2 crianças (0,8%) com idade menor que 7 anos que já não deambulavam. Segundo D'Angelo *et al.* (2009), os meninos com DMD tornam-se progressivamente fracos durante a infância e param de deambular com uma idade média de 9 anos. O confinamento a uma cadeira de rodas é seguido pelo desenvolvimento de escoliose, insuficiência respiratória e cardiomiopatia. Sem intervenção, a idade média do óbito é de 19 anos.

## **Idade dos primeiros sintomas x primeira consulta x perda da marcha**

Na amostra atual, a média de idade dos primeiros sintomas foi de 3,6 anos e a da primeira consulta foi de 4,3 anos, sendo assim registrada uma demora de 0,7 anos (cerca de 8 meses) para a família/responsável receber atendimento no serviço de saúde. Na amostra retrospectiva, a média de idade dos primeiros sintomas foi praticamente a mesma encontrada no estudo atual, isto é, de 3,5 anos. Por outro lado, a média de idade da primeira consulta foi bem maior no estudo retrospectivo, 7,2 anos, o que representa uma demora de 3,7 anos (aproximadamente 3 anos e 8 meses) para a família receber atendimento no serviço de saúde.

O diagnóstico ocorreu entre 6 e 9 anos (54,4% na amostra atual). Destaca-se que a amostra atual é mais recente que a retrospectiva, notando-se maior acesso aos serviços de saúde atualmente e, que na amostra retrospectiva não foi possível considerar a idade do diagnóstico devido ao estudo ter sido realizado no Serviço de Neuropediatria do IPPMG/UFRJ, onde já recebíamos crianças majoritariamente com diagnósticos estabelecidos.

Esses dados estão em consonância com Hoffman, Brown Junior e Kunkel (1987), os quais afirmaram que pacientes com DMD não apresentam manifestações clínicas óbvias até os 3 a 5 anos de idade, quando a fraqueza muscular proximal é observada pela primeira vez. A perda progressiva de força muscular geralmente deixa os meninos afetados em cadeira de rodas até os 11 anos de idade. É evidente que clínicos e familiares teriam interesse em adiantar a confirmação dos primeiros sintomas e do diagnóstico da DMD, no entanto,

conforme observado por Marshall e Galasko (1995), nas últimas duas décadas não houve progresso significativo nessa área, apesar das diversas estratégias propostas.

Em 1978, Gardner-Medwin, Bunday e Green (1978) recomendaram a realização de testes de rotina em meninos que não conseguissem andar até os 18 meses, ou seja, em torno de 3% dos meninos no Reino Unido, o que significaria cerca de 9.000 testes por ano. Segundo os autores, esses testes poderiam ser feitos por meio de uma avaliação de rotina aos 18 meses e, se as propostas do Ministério da Saúde em relatório encaminhado à Corte fossem aceitas, o plano poderia ser colocado em operação imediatamente, usando os serviços já existentes. A experiência em Newcastle mostra que cerca de metade dos casos com DMD seriam detectados dessa forma – uma melhora considerável, pois a média de idade do diagnóstico de DMD em Birmingham era de 5,7 anos; já nordeste da Inglaterra, nos primeiros casos registrados de meninos afetados nascidos no período de 1955 a 1969, a média foi de 5,8 anos, e nenhum foi diagnosticado antes dos 2 anos de idade. Gardner-Medwin, Bunday e Green (1978) também advertem que, no momento em que a DMD é diagnosticada, outros meninos podem ter nascido na mesma família, e alguns deles podem ser afetados pela DMD, por isso o diagnóstico deve ser feito o mais precocemente possível, para que os pais, as irmãs e as sobrinhas da mãe sejam alertados a tempo.

Smith *et al.* (1989) esclarecem que o desenvolvimento de meninos com DMD possui um padrão precoce e anormal, o que é útil para direcionar a atenção para a possibilidade dessa doença, mas não há sinais clínicos óbvios de DMD em meninos com pouca idade afetados por essa condição. Já Essex e Roper (2001) explicam que a maioria dos profissionais de saúde que trabalham com crianças pensa que um menino com DMD apresentará apenas dificuldades para andar, mas, embora o atraso no desenvolvimento motor seja um sintoma comum em estágios iniciais da DMD, isso não parece ser um consenso geral. Esses autores expandiram os critérios de diagnóstico para incluir características como marcha alterada, dificuldade de correr, ou dores nas pernas em meninos com menos de 4 anos de idade. Sua argumentação se baseia no fato de que quaisquer custos adicionais são mais do que compensados pelos benefícios resultantes de um diagnóstico precoce e aconselhamento genético.

Assim como nos casos acima citados, no Brasil não há nenhuma medida nesta ordem a fim de se tentar o diagnóstico o mais breve possível. Portanto, o pediatra tem papel fundamental na avaliação inicial e encaminhamento para um serviço especializado (Araujo *et al.*, 2023).

Nosso estudo vem enfatizar a importância das campanhas de saúde pública para que haja o diagnóstico cada vez mais precoce e o tratamento adequado, com o intuito de adiar no

que for possível o mau prognóstico da doença, e para que os pacientes com DMD tenham acesso ao atendimento especializado oferecido pelo SUS.

Algumas iniciativas já realizadas merecem destaque. Em 2019, foi apresentado o parecer sobre o Projeto de Lei nº 2.118/2019 (Brasil, 2019), que buscava estabelecer o Dia Nacional de Conscientização sobre a Distrofia Muscular de Duchenne no dia 7 de setembro, e a Semana Nacional de Conscientização sobre a DMD. Na semana seguinte ao parecer favorável, houve ampla divulgação sobre a ocorrência e severidade da doença, encorajando-se o diagnóstico precoce para DMD. A lei foi aprovada (Lei nº 14.557/2023) e entrou em vigor no dia 26/04/2023 (Brasil, 2023).

Em 26 de março de 2019, Mauricio de Sousa Produções, em parceria com a Sarepta Farmacêutica, lançou a primeira revista da série “Cada Passo Importa”, durante o 15º Congresso Paulista de Pediatria (Ongaratto, 2019). O projeto contou com quatro edições de histórias em quadrinhos lançadas ao longo do ano, que apresentavam um jovem menino chamado Edu, diagnosticado com DMD. As histórias têm como objetivo ensinar e conscientizar sobre a doença, que ainda é pouco conhecida para a população brasileira. As revistas explicam de forma prática para crianças e adultos o que é a DMD, como ela age no corpo e como é a vida de alguém com a doença. Durante a premiação HQMix 2020, o projeto foi vencedor da categoria “Homenagem”.

### **Análise da função motora**

Em nosso estudo, ficou clara a diminuição dos valores dos escores à medida que aumentava a fase da doença, evidenciando a ocorrência da perda de funcionalidade. Observou-se uma diminuição do escore do domínio 1, como esperado, já que este analisou funções em pé e transferências. Também é importante ressaltar que foi calculado um escore parcial dos itens 11, 12, 24 e 25 do domínio 1, para pacientes não deambulantes. O objetivo nesta análise era verificar se os pacientes não deambulantes continuavam pontuando nos itens que necessitavam da postura ortostática, e os resultados apontaram que, assim que o paciente aderiu à cadeira de rodas, também perdeu a postura ortostática, ou ela não era mais incentivada. Essa hipótese parte do fato de que somente 1 paciente, que estava na fase 5, pontuou 35% deste escore parcial; todos os demais pacientes não deambulantes não pontuaram neste escore.

Foram observados resultados distintos tanto nos escores de todos os domínios como no escore total no grupo de não deambulantes e no grupo de deambulantes, sinalizando que, com

a progressão da doença, as habilidades motoras são perdidas. Entretanto, ao comparar o grupo que usou AFO em alta frequência com o grupo que usou AFO em baixa frequência, todos os testes mostraram diferença significativa entre os grupos. O grupo que usou AFO em alta frequência obteve pontuações significativamente melhores, indicando aumento da funcionalidade com o aumento da frequência do uso de AFO. Pode-se aqui sugerir a hipótese de que usar a AFO em alta frequência (por mais de 5.000 horas) se associa à melhor função motora. Apesar de não existirem estudos que possam contribuir com esta hipótese, reafirma-se aqui a importância do MFM como ferramenta imprescindível para avaliar a função motora do paciente com DMD.

Segundo Vuillerot *et al.* (2010), em qualquer que seja a idade, o MFM é capaz de identificar os “fenótipos” do paciente (ou características da função motora), para que as correlações com os genótipos possam ser alcançadas. Como existe um grande espectro de expressões da DMD, o MFM mostra-se uma ferramenta interessante para descrever vários fenótipos e progressão da doença. Embora a idade da perda da deambulação varie muito, parece possível prever que um paciente com DMD perderá a capacidade de andar em um ano quando o domínio 1 estiver próximo a 40% ou a pontuação total estiver próxima de 70%.

### **Análise da goniometria**

Neste estudo, foi encontrado que o grau de angulação partindo da plantiflexão para a dorsiflexão de pacientes deambulantes é significativamente maior do que o de pacientes não deambulantes. Conclui-se, então, que a perda da marcha impacta significativamente o grau de angulação do pé. Vale ressaltar que a medida partiu da plantiflexão, pois o objetivo era medir qualquer pequena mobilidade do pé, o que não ocorreria caso fosse solicitada apenas a dorsiflexão partindo de 90 graus da articulação tibiotársica.

Quanto à angulação do pé, tanto para o pé esquerdo como para o pé direito, constatou-se uma diminuição de angulação à medida que a DMD avançava. Essa diferença na angulação do movimento do pé em razão do avanço da doença é também relatada por Pandya *et al.* (1985), que assinalam a limitação do movimento articular resultante de contratura muscular como um achado comum na DMD. A medição objetiva dessas limitações é necessária para documentar a progressão da doença e avaliar a eficácia de procedimentos como alongamento, imobilização e cirurgia. A goniometria é a técnica mais utilizada para fazer essas medições, mas sua confiabilidade ainda não foi firmemente estabelecida.

Outro achado na goniometria foi o acometimento simétrico, o que indica que a DMD não faz predileção por dimídio e reafirma a teoria de que a fraqueza é bilateral e simétrica.

Para pacientes com pé fixado devido à deformidade, ou seja, sem movimento, foi utilizada a medida de angulação do pé (feita em ângulo fixo pela impossibilidade de se ter grau de angulação em função da falta de movimento –  $n=25$  pacientes).

Nosso estudo observou que os pacientes que usaram a AFO em baixa frequência apresentaram menores graus de angulação do que os pacientes que a usaram em alta frequência ou que não a usaram, o que mostrou uma diferença significativa no grau de angulação entre os três grupos categorizados como “nenhum uso”, “uso de baixa frequência” e “uso de alta frequência”. Neste ponto, é necessário salientar que o grupo que fez pouco uso de AFO obteve resultados menos satisfatórios do que o grupo que não usou AFO; com isso, suspeita-se que o baixo uso da AFO possa limitar a articulação e provocar essa perda no grau de angulação. O grupo que fez uso de AFO em alta frequência manteve a marcha por mais tempo, e acredita-se que, por esse motivo, demonstrou melhor mobilidade que os demais.

### **Teste de caminhada x uso de AFO**

O estudo verificou que crianças na faixa etária de 4 a 8 anos que usaram AFO caminharam mais do que crianças da mesma faixa etária que não usaram AFO.

Foram incluídos na pesquisa apenas 28 meninos deambulantes, de diversas as faixas etárias, o que dificulta uma análise mais fidedigna. Por conta do pequeno tamanho amostral dos subgrupos analisados, não foi possível avaliar a significância das diferenças observadas nas estatísticas descritivas por meio de testes de comparação de grupos.

Porém, um achado relevante foi que, conforme a idade avançava, havia redução na função ambulatorial para meninos com DMD. Henricson *et al.* (2012) encontraram resultado semelhante; nesse estudo, a porcentagem prevista da linha de base do TC6M variou de 88% (460 m) em um paciente de 6 anos a 13% (86 m) em um paciente de 10 anos. O TC 6m absoluto aumentou em crianças com desenvolvimento normal em função do crescimento em toda a faixa etária. Foram observados aumentos proporcionais de um ano no TC 6m em meninos com DMD até aproximadamente 7 anos de idade, embora correspondessem a aproximadamente 80% dos valores de controle. Acima dos 7 anos, a maioria dos participantes apresentou redução de 1 ano no TC 6m, o que é característico da progressão da DMD. O percentual do TC 6m previsto demonstra o efeito de “achatamento” do ajuste para o crescimento normal, alterando, assim, o aumento inicial de desempenho no TC 6m absoluto

para um padrão mais reflexivo de doença “cl clinicamente estável” em idades inferiores a 7 anos, seguido por declínios progressivos esperados.

### **Início dos primeiros sintomas x adiamento da perda da marcha**

Ainda para corroborar a tese, a análise do início dos primeiros sintomas até a perda da marcha mostrou o significativo impacto do uso da AFO de alta frequência na melhora da deambulação dos pacientes com DMD e, conseqüentemente, no adiamento da perda da marcha, ao passo que não houve diferença significativa para pacientes que não usaram AFO ou que a usaram em baixa frequência.

### **Tempo de uso da AFO x adiamento da perda da marcha**

O principal resultado deste estudo foi demonstrar que um equipamento simples tem grande potencial para auxiliar na atenuação de progressão da DMD. A análise estatística mostrou que, mais importante que usar a AFO, é usá-la em alta frequência (por mais de 5.000 horas) para que haja um adiamento da perda da marcha.

Estima-se que cada 5.000 horas a mais do uso de AFO tende a aumentar em média 1,1 ano a idade da perda da marcha. A análise de curva ROC possibilitou a identificação de um ponto de corte no tempo de uso de AFO que maximiza a chance de adiamento da perda da marcha, e a partir dessa análise, nosso estudo recomenda o uso diário de 7,8 horas/dia de AFO por pelo menos 1,8 anos, aproximadamente 22 meses. Esse achado está em consonância com o estudo de Heckmatt *et al.* (1985), que relataram que o programa de reabilitação com o uso de KAFO foi eficiente, alcançando-se um tempo médio de 22 meses adicionais de deambulação em meninos com DMD. Os autores também correlacionaram o uso da KAFO com a manutenção da posição ortostática, a deambulação e o adiamento da ocorrência de deformidades, em particular contraturas de quadril e joelho, equino e escoliose. Vale ressaltar que tal estudo não dissociou o uso da KAFO da fisioterapia, considerando que ambas devem fazer parte do tratamento, conjuntamente. Entretanto, o referido estudo é muito antigo e cita que a tenotomia do tendão de Aquiles pode ser realizada antes da colocação da KAFO, momento este em que a maioria dos meninos já não conseguiriam andar, desta forma fazendo uso de KAFO em uma idade mais avançada. Nosso estudo mostra a necessidade de avaliações isoladas que verifiquem a fidedignidade desses dois tratamentos.

Tendo em vista o desfecho perda da marcha e o tempo compreendido entre a idade dos primeiros sintomas até a idade da perda da marcha, assim como o tempo entre a idade atual dos primeiros sintomas e a idade atual para os casos que não perderam a marcha, foi feita a análise de deambulação até a perda da marcha dos pacientes com DMD. Os resultados da análise de Kaplan-Meier indicaram que o paciente com DMD deambulou, em média, 6,7 anos após os primeiros sintomas até a perda da marcha.

Estima-se que o paciente com DMD que não usa AFO enquanto deambulante mantém a marcha, em média, 4,8 anos após os primeiros sintomas até a perda da marcha. E o paciente que usa AFO enquanto deambulante mantém a marcha, em média, 7,5 anos após os primeiros sintomas até a perda da marcha. Logo, estima-se que o paciente que usa AFO quando ainda deambula até perda da marcha, deambula em média 2,7 anos a mais que o paciente que não usa AFO enquanto deambula.

O paciente que usa AFO enquanto deambulante, mas em baixa frequência, isto é, por menos de 5.000 horas, deambula em média 6,0 anos após os primeiros sintomas até a perda da marcha. O paciente que usa AFO em alta frequência enquanto deambulante (por mais de 5.000 horas), deambula em média 9,2 anos após os primeiros sintomas até a perda da marcha. Logo, estima-se que o paciente que usa AFO com alta frequência enquanto deambulante apresenta a marcha em média 4,4 anos a mais do que o paciente que não usa AFO enquanto deambulante. Isso mostra que o impacto do uso da AFO em melhorar a deambulação até a perda da marcha é significativo de fato apenas para o uso da AFO em alta frequência, corroborando mais uma vez a tese de que o uso da AFO em alta frequência adia a perda da marcha.

Diante disso, há de se considerar que, para indivíduos com DMD, o uso da AFO em alta frequência (superior a 5.000 horas) traz o benefício da deambulação por mais tempo, o que, por sua vez, retarda o desenvolvimento da escoliose, da insuficiência respiratória e da cardiomiopatia advindas do confinamento à cadeira de rodas.

### **Fisioterapia em DMD**

Quanto à fisioterapia, constatou-se que, embora seja amplamente recomendada para os pacientes com DMD, somente 17,6% deles declararam receber atendimento fisioterapêutico regular. O uso de orientação foi o mais observado no grupo de meninos avaliados. Salienta-se aqui que esta análise foi feita em 2022, logo após a pandemia de covid-19, o que pode ter comprometido o atendimento desses pacientes (Kovacs *et al.*, 2022). Devido à pandemia, em

março de 2020, um decreto regulamentando a mobilidade levou ao fechamento de consultórios de terapeutas, incluindo os de fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais e fisioterapeutas. Durante esse período, o Conselho Superior de Saúde Pública recomendou atividades que permitissem dar continuidade ao apoio do paciente quando fosse viável à distância (por exemplo, por teleatendimento) (Solé *et al.*, 2020).

### **Prontuário x limitação do estudo**

Devido à dificuldade de obtenção de dados no estudo retrospectivo, sugere-se que seja adotado prontuário informatizado, a fim de evitar registros inadequados e insuficientes, bem como facilitar a coleta de informações para trabalhos futuros.

Em síntese, este trabalho revela que, embora a DMD seja pouco prevalente, há uma população de tamanho considerável de crianças com a doença atendidas na cidade do Rio de Janeiro, que contam com o tratamento em instituições públicas, como a que foi escolhida para sediar o estudo.

### **Gestão pública x diagnóstico precoce**

Sendo assim, nosso estudo recomenda fortemente que a gestão pública de saúde forneça maior divulgação sobre a DMD, para que pais e responsáveis por crianças possam conhecer a doença, reconhecer sinais e sintomas, e procurar mais rapidamente consulta profissional adequada. Uma vez diagnosticado, sugere-se que seja mais incentivado e garantido ao paciente com DMD o tratamento multidisciplinar, bem como a viabilidade de confecção da AFO para uso em alta frequência.

Espera-se que os resultados aqui condensados fomentem a obtenção de conhecimento sobre a doença e contribuam para a tomada de decisão dos profissionais que atendem e tratam crianças com DMD.

## 9. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Após estudo de duas amostras, retrospectiva e atual, os resultados se mostraram em grande parte homogêneos, mas distintos nos seguintes aspectos: faixa etária maior, tempo de uso de AFO maior e primeira consulta mais tardia na amostra retrospectiva.

Os meninos com DMD atendidos no IPPMG eram tipicamente não deambulantes.

A orientação à fisioterapia foi típica, porém TEA e TDAH, assim como cirurgia dos membros inferiores, foram pouco encontrados, prevalecendo em menos de 10% no primeiro grupo e em menos de 5% no segundo grupo.

A AFO foi tipicamente indicada para os pacientes com DMD, porém sua maior indicação e maior adesão ao uso foram constatadas na amostra atual.

Os dados atuais e retrospectivos indicaram que o uso da AFO foi tipicamente noturno.

A AFO foi confeccionada em sua quase totalidade nas instituições públicas.

Os dados atuais revelaram que o tempo de uso da AFO foi muito variado, com o uso total diário típico de 6 a 10 horas. Quando avaliado o uso de AFO antes da perda da marcha, foi típico o uso menor que 5.000 horas. Quando avaliado o uso de AFO após a perda da marcha, foi típico o não uso.

O tempo entre o diagnóstico e os primeiros sintomas, o tempo de confecção da AFO e as análises que trataram do tempo de uso de AFO apresentaram as maiores variabilidades entre os pacientes.

Os resultados do teste MFM apontaram que os escores, em todos os domínios e no global, foram significativamente distintos nos grupos deambulantes e não deambulantes.

Foi observado um aumento da funcionalidade com o aumento da frequência do uso de AFO.

A perda da marcha impactou significativamente o grau de angulação partindo da plantiflexão para a dorsiflexão.

Pacientes que usaram AFO em baixa frequência tiveram os menores graus de angulação do pé em comparação com aqueles que usaram AFO em alta frequência ou que não a usaram.

Pacientes com maior tempo entre o diagnóstico e a perda da marcha e idade maior nos primeiros sintomas usaram AFO por mais tempo; também notaram-se as maiores idades na perda da marcha neste subgrupo.

Pacientes com maiores graus de angulação da articulação tibiotársica de ambos os pés tenderam a apresentar maiores escores em todos os domínios do MFM, assim como no escore total.

Pacientes que tiveram indicação de AFO e seguiram as indicações do profissional de saúde, assim como contaram com a adesão do responsável, perderam a marcha mais tardiamente (2,4 anos mais tarde, em média) do que aqueles que não tiveram indicação de AFO.

Pacientes que tiveram indicação de AFO foram à primeira consulta com menor idade (1,0 ano a menos, em média) do que os que não tiveram indicação de AFO.

Pacientes com DMD deambularam, em média, 6,7 anos após os primeiros sintomas até a perda da marcha.

Estima-se que o paciente que usa AFO quando ainda deambula até perda da marcha, deambula em média 2,7 anos a mais do que o paciente que não usa AFO enquanto deambula.

O impacto do uso da AFO em melhorar a deambulação até a perda da marcha foi significativo apenas para o uso da AFO em alta frequência (por mais de 5.000 horas).

## 10. CONCLUSÃO

A principal hipótese do presente trabalho descritivo, com análise exploratória, é a relação entre o uso de AFO durante fases iniciais (ambulatórias) da DMD e o adiamento da perda da marcha. Os indivíduos que usaram AFO em alta frequência apresentaram um resultado significativamente melhor na função motora. O uso de AFO em pacientes com DMD deve ser maior ou igual a 5.160 horas, isto é, deve-se usar a AFO 7,8 horas por dia durante 22 meses para que a perda de marcha seja adiada em 1,1 anos.

## 11. SUGESTÃO DE TRABALHOS FUTUROS

- Quantificar e qualificar o conhecimento e as percepções dos profissionais de saúde quanto à importância da indicação da AFO em meninos com DMD;
- Estudar a adesão à AFO e correlacioná-la com o adiamento de marcha em meninos com DMD;
- Viabilizar a melhora do diagnóstico precoce de meninos com DMD no sistema público de saúde;
- Viabilizar a confecção em grande escala e rápida de AFO, evitando lacunas no uso em meninos com DMD.

## REFERÊNCIAS

- ALEMDAROĞLU, I. *et al.* Is there any relationship between orthotic usage and functional activities in children with neuromuscular disorders? **Prosthet. Orthot. Int.**, Hellerup, v. 38, n. 1, p. 27-33, 2014. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23685920/>. Acesso em: 10 mar. 2023.
- ARAUJO, A. P. Q. C. *et al.* Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy: part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. **Arq. Neuropsiquiatr.**, São Paulo, v. 75, n. 8, p. 104-113, 2017. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/anp/a/Z7r33TyKbd3W3cMpDZWxCMQ/#>. Acesso em: 10 mar. 2023.
- ARAUJO, A. P. Q. C. *et al.* Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy: part 2: rehabilitation and systemic care. **Arq. Neuropsiquiatr.**, São Paulo, v. 76, n. 7, p. 481-489, 2018. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/anp/a/JnZn9PBZ4vRqvZ7Xg9RZbKR/>. Acesso em: 20 maio 2023.
- ARAUJO, A. P. Q. C. *et al.* O papel do pediatra na investigação de doenças neuromusculares da infância. **Residência Pediátrica**, [s. l.], 2023. Preprint. Disponível em: <https://cdn.publisher.gn1.link/residenciapediatrica.com.br/pdf/pprint901.pdf>. Acesso em: 11 nov. 2023.
- BALABAN, B. *et al.* Corticosteroid treatment and functional improvement in Duchenne muscular dystrophy: long-term effect. **Am. J. Phys. Med. Rehabil.**, Baltimore, v. 84, n. 11, p. 843-850, 1 2005. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16244521/>. Acesso em: 12 set. 2022.
- BANIHANI, R. *et al.* Cognitive and neurobehavioral profile in boys with Duchenne muscular dystrophy. **J. Child Neurol.**, Littleton, v. 30, n. 11, p. 1472-1482, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25660133/>. Acesso em: 12 set. 2022.
- BARNETT, C. H. The phases of human gait. **Lancet**, London, v. 271, n. 6943, p. 617-621, Set. 1956. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/13368477/>. Acesso em: 12 set. 2022.
- BIRNKRANT, D. J. *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. **Lancet Neurol.**, [s. l.], v. 17, n. 3, p. 251-267, Mar. 2018b. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29395989/>. Acesso em: 12 set. 2022.
- BIRNKRANT, D. J. *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. **Lancet Neurol.**, [s. l.], v. 17, n. 4, p. 347-361, 2018a. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29395990/>. Acesso em: 12 set. 2022.
- BRANDSEMA, J. F.; DARRAS, B. T. Dystrophinopathies. **Semin. Neurol.**, New York, v. 35, n. 4, p. 369-384, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26502761/>. Acesso em: 12 set. 2022.

BRASIL. **Lei nº 14.557, de 25 de abril de 2023**. Institui o Dia Nacional de Conscientização sobre a Distrofia Muscular de Duchenne e a Semana Nacional de Conscientização sobre a Distrofia Muscular de Duchenne. Brasília: Presidência da República, 2023. Disponível em: [https://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2023-2026/2023/lei/L14557.htm#:~:text=LEI%20N%C2%BA%2014.557%2C%20DE%2025,a%20Distrofia%20Muscular%20de%20Duchenne](https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2023-2026/2023/lei/L14557.htm#:~:text=LEI%20N%C2%BA%2014.557%2C%20DE%2025,a%20Distrofia%20Muscular%20de%20Duchenne). Acesso em: 2 set. 2023.

BRASIL. Projeto de Lei nº 2.118, de 3 de abril de 2019. Institui o Dia Nacional de Conscientização sobre a Distrofia Muscular de Duchenne e a Semana Nacional de Conscientização sobre a Distrofia Muscular de Duchenne. Iniciativa: Deputado Federal Otavio Leite. **DSF**, Brasília, n. 65, p. 132, 2019. Disponível em: <https://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/136214>. Acesso em: 1 set. 2023.

CASE, L. E. *et al.* Rehabilitation management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. **Pediatrics**, Evanston, v. 142, n. 2, p. S17-S33, 2018. Supplement. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30275246/>. Acesso em: 12 set. 2022.

CHOI, Y. A. *et al.* Lower extremity joint contracture according to ambulatory status in children with Duchenne muscular dystrophy. **BMC Musculoskelet. Disord.**, London, v. 19, n. 1, article 287, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30111310/>. Acesso em: 5 mar. 2023.

CICIRELLI, G. *et al.* Human gait analysis in neurodegenerative diseases: a review. **IEEE J. Biomed. Health Inform.**, New York, v. 26, n. 1, p. 229-242, 2022. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34181559/>. Acesso em: 3 jul. 2023.

CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA (Brasil). **Resolução nº 1.246, de 8 de janeiro de 1988**. Código de Ética Médica (versão de 1988). Brasília: CFM, 1988. Disponível em: [https://portal.cfm.org.br/wp-content/uploads/2020/09/1246\\_1988.pdf](https://portal.cfm.org.br/wp-content/uploads/2020/09/1246_1988.pdf). Acesso em: 3 jul. 2023.

CONSELHO NACIONAL DE SAÚDE (Brasil). **Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012**. Aprova as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos e revoga as Resoluções CNS nos. 196/96, 303/2000 e 404/2008. Brasília, DF: CNS, 2013. Disponível em <https://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>. Acesso em: 20 abr. 2023.

CONTE, G.; GIOJA, L. Scrofola del sistema muscolare. **Annali Clinici dell'Ospedale degli Incurabili di Napoli**, Italy, v. 2, p. 66-79, 1836.

CONTINI, R.; GAGE, H.; DRILLIS, R. Human gait characteristics. **J. Occup. Environ. Med.**, Baltimore, p. 413-431, 1965. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/B978-1-4831-6701-5.50043-7>. Acesso em: 15 jan. 2023.

CRISAFULLI, S. *et al.* Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. **Orphanet J. Rare Dis.**, London, v. 15, n. 1, article 141, June 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32503598/>. Acesso em: 22 jan. 2023.

D'ANGELO, M. G. *et al.* Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy. **Gait Posture**, Oxford, v. 29, n. 1, p. 36-41, 2009. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18656361/>. Acesso em: 3 abr. 2023.

DINIZ, G. P. C.; LASMAR, L. M. L. B. F.; GIANNETTI, J. G. Motor assessment in patients with Duchenne muscular dystrophy. **Arq. Neuropsiquiatr.**, São Paulo, v. 70, n. 6, p. 416-421, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22699538/>. Acesso em: 3 abr. 2023.

DO, T. Orthopedic management of the muscular dystrophies. **Curr. Opin. Pediatr.**, Philadelphia, v. 14, n. 1, p. 50-53, 2002. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11880734/>. Acesso em: 3 abr. 2023.

DUAN, D. *et al.* Duchenne muscular dystrophy. **Nat Rev Dis Primers.**, [s. l.], v. 7, n. 1, p. 1-19, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33602943/>. Acesso em: 3 abr. 2023.

DUCHENNE, G. B. A. Paraplegie hypertrophique de l'enfance de cause cerebrale. *In*: DUCHENNE, G. B. A. **De la paralysie musculaire pseudo-hypertrophique ou paralysie myo-sclérosique (Éd. 1868)**. Bagnaux: Hachette Livre Bnf, 2013.

DUCHENNE, G. B. A. Recherches sur la paralysie musculaire pseudo-hypertrophique ou paralysie myo-sclerosique. **Arch. Gen. Med.**, [s. l.], v. 11, p. 5-25, 1868.

DUMONT, N. A. *et al.* Dystrophin expression in muscle stem cells regulates their polarity and asymmetric division. **Nat. Med.**, New York, v. 21, n. 12, p. 1455-1463, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26569381/>. Acesso em: 13 set. 2022.

EAGLE, M. Report on the Muscular Dystrophy Campaign workshop: exercise in neuromuscular diseases Newcastle, January 2002. **Neuromuscul. Disord.**, Oxford, v. 12, n. 10, p. 975-983, 2002. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12467755/>. Acesso em: 30 jan. 2023.

EMERY, A. E. Duchenne muscular dystrophy: Meryon's disease. **Neuromuscul. Disord.**, Oxford, v. 3, n. 4, p. 263-266, 1993. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8268722/>. Acesso em: 30 jan. 2023.

EMERY, A. E. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases: a world survey. **Neuromuscul. Disord.**, Oxford, v. 1, n. 1, p. 19-29, 1991. Disponível em: [https://www.nmd-journal.com/article/0960-8966\(91\)90039-U/pdf](https://www.nmd-journal.com/article/0960-8966(91)90039-U/pdf). Acesso em: 30 jan. 2023.

ESSEX, C.; ROPER, H. Lesson of the week: late diagnosis of Duchenne's muscular dystrophy presenting as global developmental delay. **BMJ (Online)**, [s. l.], v. 323, n. 7303, p. 37-38, 2001. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11440945/>. Acesso em: 5 ago. 2023.

FALZARANO, M. *et al.* Duchenne muscular dystrophy: from diagnosis to therapy. **Molecules**, Basel, v. 20, n. 10, p. 18168-18184, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26457695/>. Acesso em: 30 jan. 2023.

FÁVERO, L. P. *et al.* **Análise de dados**: modelagem multivariada para tomada de decisões. Rio de Janeiro: Elsevier, 2009.

FINDER, J. D. *et al.* Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. **Am. J. Respir. Crit. Care Med.**, New York, v. 170, n. 4, p. 456-465, 2004. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15302625/>. Acesso em: 27 nov. 2022.

FORTUNATO, F. *et al.* Innovative therapeutic approaches for Duchenne muscular dystrophy. **J. Clin. Med.**, [s. l.], v. 10, n. 4, p. 820, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33671409/>. Acesso em: 27 nov. 2022.

FOX, H. *et al.* Duchenne muscular dystrophy. **BMJ**, [s. l.], v. 368, article 17012, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31974125/>. Acesso em: 19 mar. 2023.

GARDNER-MEDWIN, D.; BUNDEY, S.; GREEN, S. Early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. **Lancet**, London, v. 1, n. 8073, p. 1102, 1978. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/77401/>. Acesso em: 2 ago. 2023.

GOMES, J. **Distrofia muscular de Duchenne**. São Paulo: Teste da Bochechinha, 2021. Disponível em: <https://testedabochechinha.com.br/distrofia-muscular-de-duchenne-dmd>. Acesso em: 12 mar. 2023.

GOUDRIAAN, M. *et al.* P119: case study: can we explain the increased tip-toe gait in a 10-year old boy with Duchenne muscular dystrophy by the combination of gait analysis, strength measurements and muscle imaging data? **Gait Posture**, Oxford, v. 57, n. 1, p. 370-371, 2017. Supplement. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2017.06.473>. Acesso em: 7 fev. 2023.

GOWERS, R. **Pseudo-hypertrophic muscular paralysis**. London: Churchill, 1879.

GUPTA, A. *et al.* Ankle-foot orthosis in Duchenne muscular dystrophy: a 4 year experience in a multidisciplinary neuromuscular disorders clinic. **Indian J. Pediatr.**, Calcutta, v. 84, n. 3, p. 211-215, 5 2016. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12098-016-2251-7>. Acesso em: 7 fev. 2023.

HAMMER, S. *et al.* Exercise training in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. **J. Rehabil. Med.**, Stockholm, v. 54, article jrm00250, 2022. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35642324/>. Acesso em: 13 ago. 2023.

HECKMATT, J. Z. *et al.* Prolongation of walking in Duchenne muscular dystrophy with lightweight orthoses: review of 57 cases. **Dev. Med. Child. Neurol.**, London, v. 27, n. 2, p. 149-154, 1985. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3996772/>. Acesso em: 7 ago. 2023.

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. **J. Child Neurol.**, Littleton, v. 23, n. 5, p. 477-481, 2008. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18354150/>. Acesso em: 15 mar. 2023.

- HENRICSON, E. *et al.* Percent-predicted 6-minute walk distance in Duchenne muscular dystrophy to account for maturational influences. **PLoS Curr.**, [s. l.], v. 25, n. 4, article RRN1297, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22306689/>. Acesso em: 3 maio 2023.
- HOFFMAN, E. P. Pharmacotherapy of Duchenne muscular dystrophy. **Handb. Exp. Pharmacol.**, Berlin, v. 261, p. 25-37, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31375923/>. Acesso em: 29 jan. 2023.
- HOFFMAN, E. P.; BROWN JUNIOR, R. H.; KUNKEL, L. M. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. **Cell**, [s. l.], v. 51, n. 6, p. 919-928, 1987. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3319190/>. Acesso em: 15 mar. 2023.
- HUML, R. A. Muscular dystrophy: historical background and types. *In*: HUML, R. A. (ed.). **Muscular dystrophy**. Switzerland: Springer, 2015. p. 5-7.
- HYDE, S. A. *et al.* Prolongation of ambulation in Duchenne muscular dystrophy by appropriate orthoses. **Physiotherapy**, London, v. 68, n. 4, p. 105-108, 1982. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3319190/>. Acesso em: 15 mar. 2023.
- JANSEN, M. *et al.* Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial “no use is disuse”. **Neurorehabil. Neural. Repair**, New York, v. 27, n. 9, p. 816-827, 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23884013/>. Acesso em: 30 mar. 2023.
- KERN, V. *et al.* Ankle bracing practices in ambulatory, corticosteroid-naïve boys with Duchenne muscular dystrophy. **Muscle Nerve**, Boston, v. 61, n. 1, p. 52-57, 2019. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1002/mus.26727>. Acesso em: 21 jan. 2023.
- KHIRANI, S. *et al.* Respiratory muscle decline in Duchenne muscular dystrophy. **Pediatr. Pulmonol.**, New York, v. 49, n. 5, p. 473-481, 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23836708/>. Acesso em: 6 maio 2023.
- KIEFER, M. *et al.* Progression of ankle plantarflexion contractures and functional decline in Duchenne muscular dystrophy: implications for physical therapy management. **Pediatr. Phys. Ther.**, Baltimore, v. 31, n. 1, p. 61-66, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30557283/>. Acesso em: 9 fev. 2023.
- KIENY, P. *et al.* Evolution of life expectancy of patients with Duchenne muscular dystrophy at AFM Yolaine de Kepper centre between 1981 and 2011. **Ann. Phys. Rehabil. Med.**, [s. l.], v. 56, n. 6, p. 443-454, 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23876223/>. Acesso em: 9 fev. 2023.
- KOVACS, A.P.H. *et al.* Efeito da pandemia por Covid-19 nos cuidados de indivíduos com Distrofia Muscular de Duchenne. **Rev. Bras. Neurol. (Online)**, Rio de Janeiro, v. 58, n. 2, p. 25-30, 2022. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1395442>. Acesso em: 7 nov. 2023.

LAPELUSA, A.; KENTRIS, M. **Muscular dystrophy**. Treasure Island, StatPearls Publishing, 2023. Subscription required. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560582/>. Acesso em: 9 fev. 2023.

LOMAURO, A.; D'ANGELO, M. G.; ALIVERTI, A. Sleep disordered breathing in Duchenne muscular dystrophy. **Curr. Neurol. Neurosci. Rep.**, Philadelphia, v. 17, n. 5, article 44, 2017. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28397169/>. Acesso em: 8 jul. 2023.

LOTT, D. J. *et al.* Safety, feasibility, and efficacy of strengthening exercise in Duchenne muscular dystrophy. **Muscle Nerve**, Boston, v. 63, n. 3, p. 320-326, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33295018/>. Acesso em: 21 ago. 2023.

MARSHALL, P. D.; GALASKO, C. S. No improvement in delay in diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. **Lancet**, London, v. 345, n. 8949, p. 590-591, 1995. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7605512/>. Acesso em: 7 abr. 2023.

MARTINI, J. *et al.* Boys with Duchenne muscular dystrophy: 1-year locomotor changes in relation to a control group. **Percept. Mot. Skills.**, Missoula, v. 125, n. 1, p. 40-56, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29171337/>. Acesso em: 7 fev. 2023.

MEDRONHO, R. A. *et al.* **Epidemiologia**. São Paulo: Editora Atheneu, 2009.

MERCURI, E.; MUNTONI, F. Muscular dystrophies. **Lancet**, London, v. 381, n. 9869, p. 845-860, 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23465426/>. Acesso em: 4 out. 2022.

MERYON, E. On granular and fatty degeneration of the voluntary muscles. **Med. Chir. Trans.**, London, v. 35, p. 73-84.1, 1852. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2104198/>. Acesso em: 14 fev. 2023.

MOXLEY, R. T. *et al.* Change in natural history of Duchenne muscular dystrophy with long-term corticosteroid treatment: implications for management. **J. Child Neurol.**, Littleton, v. 25, n. 9, p. 1116-1129, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20581335/>. Acesso em: 4 out. 2022.

MUNTONI, F.; TORELLI, S.; FERLINI, A. Dystrophin and mutations: one gene, several proteins, multiple phenotypes. **Lancet Neurol.**, [s. l.], v. 2, n. 12, p. 731-740, 2003. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14636778/>. Acesso em: 4 out. 2022.

NAZHA, H. *et al.* Passive articulated and non-articulated ankle-foot orthoses for gait rehabilitation: a narrative review. **Healthcare**, [s. l.], v. 11, n. 7, article 947, 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.3390/healthcare11070947>. Acesso em: 4 out. 2022.

NIGRO, G. *et al.* The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. **Int. J. Cardiol.**, Amsterdam, v. 26, n. 3, p. 271-277, 1990. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2312196/>. Acesso em: 4 abr. 2023.

ONGARATTO, S. Distrofia muscular de Duchenne: Turma da Mônica ganha personagem com a doença. **Revista Crescer**, Rio de Janeiro, 27 mar. 2019. Disponível em: <https://revistacrescer.globo.com/Voce-precisa-saber/noticia/2019/03/distrofia-muscular-de-duchenne-turma-da-monica-ganha-personagem-portador-da-doenca.html>. Acesso em: 2 set. 2023.

PANDYA, S. *et al.* Reliability of goniometric measurements in patients with Duchenne muscular dystrophy. **Phys. Ther.**, New York, v. 65, n. 9, p. 1339-1342, 1985. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/ptj/65.9.1339>. Acesso em: 31 jul. 2023.

PERRY, J.; BURNFIELD, J. **Gait analysis: normal and pathological function**. New Jersey: SLACK Incorporated, 1992.

RACHKIDI, R. *et al.* Is visual estimation of passive range of motion in the pediatric lower limb valid and reliable? **BMC Musculoskelet. Disord.**, London, v. 10, article 126, 2009. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19822011/>. Acesso em: 4 abr. 2023.

RINALDI, M. *et al.* Progression of muscular co-activation and gait variability in children with Duchenne muscular dystrophy: a 2-year follow-up study. **Clin. Biomech. (Bristol, Avon)**, Oxford, v. 78, article 105101, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32652381/>. Acesso em: 11 jul. 2023.

SCOTT, O. M. *et al.* Prevention of deformity in Duchenne muscular dystrophy: a prospective study of passive stretching and splintage. **Physiotherapy**, London, v. 67, n. 6, p. 177-180, 1981. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7301976/>. Acesso em: 24 abr. 2023.

SEEGER, B. R.; CAUDREY, D. J.; LITTLE, J. D. Progression of equinus deformity in Duchenne muscular dystrophy. **Arch. Phys. Med. Rehabil.**, Chicago, v. 66, n. 5, p. 286-288, 1985. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/4004517/>. Acesso em: 21 ago. 2023.

SERRANO, A. L. *et al.* Cellular and molecular mechanisms regulating fibrosis in skeletal muscle repair and disease. **Curr. Top. Dev. Biol.**, New York, v. 96, p. 167-201, 2011. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21621071/>. Acesso em: 9 dez. 2022.

SHEIKH, O.; YOKOTA, T. Developing DMD therapeutics: a review of the effectiveness of small molecules, stop-codon readthrough, dystrophin gene replacement, and exon-skipping therapies. **Expert Opin. Investig. Drugs**, London, v. 30, n. 2, p. 167-176, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33393390/>. Acesso em: 11 jul. 2023.

SHERIEF, A. E. A. A.; ABD, E. H. G.; ALI, M. S. Efficacy of two intervention approaches on functional walking capacity and balance in children with Duchene muscular dystrophy. **J. Musculoskelet. Neuronal Interact.**, [s. l.], v. 21, n. 3, p. 343-350, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34465672/>. Acesso em: 5 fev. 2023.

SIENKO THOMAS, S. *et al.* Classification of the gait patterns of boys with Duchenne muscular dystrophy and their relationship to function. **J. Child Neurol.**, Littleton, v. 25, n. 9, p. 1103-1109, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20587736/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

SMITH, R. A. *et al.* Early diagnosis and secondary prevention of Duchenne muscular dystrophy. **Arch. Dis. Child.**, London, v. 64, n. 6, p. 787-790, 1989. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1792549/>. Acesso em: 23 jul. 2023.

SOLÉ, G. *et al.* Guidance for the care of neuromuscular patients during the COVID-19 pandemic outbreak from the French Rare Health Care for Neuromuscular Diseases Network. **Rev. Neurol. (Paris)**, Paris, v. 176, n. 6, p. 507-515, 2020. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0035378720305233?via%3Dihub>. Acesso em: 30 mar. 2023.

SOUZA, M. A.; CEZARANI, A.; MATTIELLO-SVERZUT, A. C. Effect of using orthoses on prolonging ambulation in patients with Duchenne muscular dystrophy: review of literature. **Acta Fisiátrica**, São Paulo, v. 22, n. 3, p. 155-159, 2015. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/actafisiatrica/article/view/114536/112363>. Acesso em: 10 fev. 2023.

SOUZA, M. A. *et al.* Beneficial effects of ankle-foot orthosis daytime use on the gait of Duchenne muscular dystrophy patients. **Clin. Biomech. (Bristol, Avon)**, Oxford, v. 35, p. 102-110, 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18754906/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

STEELE, M. *et al.* Mental health of children and adolescents with Duchenne muscular dystrophy. **Dev. Med. Child. Neurol.**, London, v. 50, n. 8, p. 638-639, 2008. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18754906/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

SUN, C. *et al.* Therapeutic strategies for Duchenne muscular dystrophy: an update. **Genes**, Basel, v. 11, n. 8, article 837, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32717791/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

SUTHAR, R.; SANKHYAN, N. Duchenne muscular dystrophy: a practice update. **Indian J. Pediatr.**, Calcutta, v. 85, n. 4, p. 276-281, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28653137/>. Acesso em: 11 jul. 2023.

TIWARI, M. K.; TIWARI, N. Lower limb orthotics: an overview. **Int. J. Health Sci. Res.**, New Delhi, v. 12, n. 10, p. 78-83, 2022. Disponível em: [https://www.ijhsr.org/IJHSR\\_Vol.12\\_Issue.10\\_Oct2022/IJHSR10.pdf](https://www.ijhsr.org/IJHSR_Vol.12_Issue.10_Oct2022/IJHSR10.pdf). Acesso em: 7 fev. 2023.

TOPALOGLU, H. Duchenne muscular dystrophy: a short review and treatment update. **Iran J. Child Neurol.**, [s. l.], v. 15, n. 2, p. 9-15, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29067653/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

TOWNSEND, E. L.; TAMHANE, H.; GROSS, K. D. Effects of AFO use on walking in boys with Duchenne muscular dystrophy: a pilot study. **Pediatr. Phys. Ther.**, Baltimore, v. 27, n. 1, p. 24-29, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25401456/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

TRIOLA, M. F. **Introdução à estatística**. 10. ed. Rio de Janeiro: LTC, 2008.

TSUDA, T. Clinical manifestations and overall management strategies for Duchenne muscular dystrophy. **Methods Mol. Biol.**, Totowa, v. 1687, p. 19-28, 25 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29067653/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

TYLER, K. L. Origins and early descriptions of “Duchenne muscular dystrophy”. **Muscle Nerve**, Boston, v. 28, n. 4, p. 402-22, 2003. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/mus.10435>. Acesso em: 11 jul. 2023.

U.S. NATIONAL CENTER FOR ADVANCING TRANSLATIONAL SCIENCES. Genetic And Rare Diseases Information Center. **Duchenne muscular dystrophy**. Gaithersburg: NCATS, 2023. Disponível em: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6291/duchenne-muscular-dystrophy>. Acesso em: 10 fev. 2023.

VAN WESTERING, T. L.; BETTS, C. A.; WOOD, M. J. Current understanding of molecular pathology and treatment of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. **Molecules**, Basel, v. 20, n. 5, p. 8823-8855, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25988613/>. Acesso em: 10 fev. 2023.

VERHAART, I. E. C.; AARTSMA-RUS, A. Therapeutic developments for Duchenne muscular dystrophy. **Nat. Rev. Neurol.**, [s. l.], v. 15, n. 7, p. 373-386, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31147635/>. Acesso em: 30 jan. 2023.

VUILLEROT, C. *et al.* Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure. **Dev. Med. Child. Neurol.**, London, v. 52, n. 1, p. 60-65, 2010. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/j.1469-8749.2009.03316.x>. Acesso em: 9 set. 2023.

WANG, J. Z. *et al.* The AAV-mediated and RNA-guided CRISPR/Cas9 system for gene therapy of DMD and BMD. **Brain Dev.**, Tokyo, v. 39, n. 7, p. 547-556, Aug. 2017. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28390761/>. Acesso em: 30 jan. 2023.

WILLIAMSON, E. *et al.* The effect of inspiratory muscle training on Duchenne muscular dystrophy: a meta-analysis. **Pediatr. Phys. Ther.**, Baltimore, v. 31, n. 4, p. 323-330, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31568374/>. Acesso em: 27 jul. 2023.

WU, J. Y. *et al.* Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. **J. Child Neurol.**, Littleton, v. 20, n. 10, p. 790-795, 2005. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16417872/>. Acesso em: 21 jul. 2023.

YIU, E. M.; KORNBERG, A. J. Duchenne muscular dystrophy. **J. Paediatr. Child Health**, Melbourne, v. 51, n. 8, p. 759-764, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25752877/>. Acesso em: 21 jul. 2023.

## APÊNDICE 1 – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

### Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Projeto de Pesquisa: “Distrofia muscular de Duchenne e uso de órtese suropodálica”

Pesquisador responsável: Prof. Marcos Ferreira Rebel, presente no Ambulatório de Fisioterapia às quintas-feiras de manhã.

Seu filho está sendo convidado a participar da pesquisa **“Distrofia muscular de Duchenne e uso de órtese suropodálica”**.

Antes de decidir se seu filho participará, é importante que você entenda por que o estudo está sendo feito e o que ele envolverá. Faça perguntas se algo não estiver claro ou se quiser mais informações.

Este estudo servirá para conhecer melhor a história dos meninos com distrofia muscular de Duchenne. Vamos procurar conhecer a situação motora atual da criança (como ela caminha, as atividades que consegue realizar deitado, sentado, de pé e caminhando, e medir a angulação do pé). Através deste estudo, futuramente outras crianças poderão ser ajudadas.

Você é quem decide se gostaria que seu filho participasse ou não deste estudo. Se decidir deixar seu filho participar da pesquisa, você receberá uma das vias assinadas para guardar. Caso não queira participar, seu filho continuará recebendo o acompanhamento e cuidados. Mesmo se você decidir deixar seu filho participar, você ainda tem a liberdade de retirá-lo do estudo a qualquer momento e sem dar justificativas. Isso não afetará o padrão de cuidados que seu filho receberá.

O prontuário do seu filho será consultado e algumas informações deste prontuário serão anotadas em outro formulário. Seu filho também será examinado por um fisioterapeuta.

Seu filho não correrá nenhum risco direto. O único inconveniente será a sua permanência por mais quarenta minutos após a consulta de rotina no Ambulatório de Neurologia do IPPMG. O estudo será realizado através de uma avaliação para verificar a movimentação dele deitado, sentado, de pé, andando e a medida do movimento do pé. O benefício em participar dessa pesquisa está em conhecer melhor o desempenho das crianças com DMD. Identificada a dificuldade do seu filho em realizar determinados movimentos, vocês receberão orientações para auxiliar na execução do mesmo. Algumas perguntas serão feitas para você sobre seu filho, prescrições e como consegue ou não seguir as orientações dadas nas consultas.

A participação do seu filho nesta pesquisa não envolverá custo adicional. As

informações obtidas através desta pesquisa manterão o seu anonimato juntamente com os outros participantes. Serão confidenciais e serão divulgadas apenas sob a forma de publicação científica.

Este estudo foi revisado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do IPPMG, formado por um grupo que se reúne para avaliar os projetos e assegurar que os mesmos não trazem nenhum dano aos participantes das pesquisas.

Nenhum incentivo ou recompensa financeira está previsto pela participação de seu filho neste estudo de pesquisa clínica.

Obrigado por ler estas informações. Se desejar que seu filho participe deste estudo, assine o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e devolva-o ao responsável do estudo. Você deve guardar uma cópia destas informações e do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Nome do investigador: Marcos Ferreira Rebel

- 1 – Confirmando que li e entendi a folha de informações dadas para o estudo acima e que tive a oportunidade de fazer perguntas.
- 2 – Entendo que a participação de meu filho \_\_\_\_\_ é voluntária e que sou livre para retirar meu consentimento a qualquer momento, sem que meu tratamento médico ou direitos legais sejam afetados.
- 3 – Compreendo que as várias partes de todas as anotações médicas podem ser examinadas pelas pessoas responsáveis pelo estudo. Dou minha permissão a essas pessoas para que tenham acesso aos registros.
- 4 – Concordo que meu filho participe do estudo acima.
- 5 – Concordo que nosso médico de tratamento primário (pediatra, médico da escola) seja informado por escrito sobre a participação de meu filho neste estudo clínico. Isso pode incluir outros médicos que não estejam envolvidos no estudo clínico que podem tratar seu filho.

• Nome dos pais/responsáveis legais: \_\_\_\_\_

Assinatura \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

• Nome dos pais/responsáveis legais: \_\_\_\_\_

Assinatura \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

• Nome da pessoa que obteve o consentimento: Marcos Ferreira Rebel

Assinatura \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

## APÊNDICE 2 – TERMO DE ASSENTIMENTO

### TERMO DE ASSENTIMENTO

Projeto de Pesquisa: **“Distrofia muscular de Duchenne e uso de órtese suropodálica”**

Pesquisador responsável: Prof. Marcos Ferreira Rebel, presente no Ambulatório de Fisioterapia às quintas-feiras de manhã.

Você está sendo convidado a participar da pesquisa. Antes de decidir se quer participar, é importante que você entenda por que o estudo está sendo feito e o que ele envolverá. Discutimos esta pesquisa com seus pais ou responsáveis e eles sabem que também estamos pedindo seu acordo.

Este estudo servirá para conhecer melhor a história dos meninos com distrofia muscular de Duchenne. Vamos procurar conhecer a sua situação motora atual (como você se movimenta deitado, sentado, de pé, andar e movimento do seu pé). Através deste estudo, futuramente outras crianças poderão ser ajudadas.

O seu prontuário será consultado e algumas informações deste prontuário serão anotadas em outro formulário. Você também será examinado por um fisioterapeuta. Seus pais responderão algumas perguntas sobre o uso da órtese, também conhecida como calha.

Você não correrá nenhum risco direto, o único inconveniente será a sua permanência por mais quarenta minutos após a consulta de rotina no Ambulatório de Neurologia do IPPMG. O estudo será realizado através de uma avaliação para verificar a sua movimentação deitado, sentado, de pé, andando e a medida do movimento do pé, através do auxílio de um fisioterapeuta. O benefício em participar dessa pesquisa está em conhecer melhor o desempenho das crianças com DMD. Identificada a sua dificuldade em realizar determinados movimentos, você receberá orientações para auxiliar na execução do mesmo.

Sua participação nesta pesquisa não terá custo. Ninguém ficará sabendo das informações da pesquisa e só serão faladas para alunos e revistas sobre ciência. Você é quem decide se quer participar ou não deste estudo. Se decidir participar, você receberá uma via deste formulário assinado. Este estudo foi revisado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do IPPMG, formado por um grupo que se reúne para avaliar os projetos e assegurar que os mesmos não trazem nenhum dano aos participantes das pesquisas.

Nenhum incentivo ou recompensa financeira está previsto pela sua participação neste estudo de pesquisa clínica.

Obrigado por ler estas informações. Se quiser participar deste estudo, assine este Termo e devolva-o ao responsável do estudo. Você deve guardar uma cópia.

Nome do investigador: Marcos Ferreira Rebel

Eu entendi que a pesquisa é sobre a avaliação em que fico deitado, sentado, de pé e ando e que vai medir o movimento do meu pé.

• Nome da criança/adolescente: \_\_\_\_\_

Assinatura \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

• Nome da pessoa que obteve o consentimento: Marcos Ferreira Rebel

Assinatura \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

**APÊNDICE 3 – FICHA PARA COLETA DE DADOS – DMD****FICHA PARA COLETA DE DADOS – DMD**

PRONTUÁRIO: \_\_\_\_\_

INICIAIS: \_\_\_\_\_

DATA DE NASCIMENTO: \_\_\_\_\_

TELEFONE: \_\_\_\_\_

ENDEREÇO: \_\_\_\_\_

IDADE PRIMEIRA CONSULTA: \_\_\_\_\_

DIAGNÓSTICO

GENÉTICO: \_\_\_\_\_

IDADE PRIMEIROS SINTOMAS: \_\_\_\_\_

IDADE MARCHA INDEPENDENTE: \_\_\_\_\_

INDICAÇÃO DE ÓRTESE: SIM \_\_\_\_ NÃO \_\_\_\_

DATA INDICAÇÃO DE ÓRTESE: \_\_\_\_\_

PÚBLICO

PRIVADO

NÃO CONSEGUIU

SEM INFORMAÇÃO



TEMPO DE CONFECÇÃO DA ÓRTESE: \_\_\_\_\_

UTILIZAÇÃO DA ÓRTESE: \_\_\_\_\_

DATA INÍCIO DO USO DE ÓRTESE: \_\_\_\_\_

IDADE DA PERDA DA MARCHA: \_\_\_\_\_

OBS.:

---

---

---

---

---

## APÊNDICE 4 – TABELA GERAL DOS DADOS DA PESQUISA ATUAL

Tabela 22A – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	Fase atual da DMD	Deambula	Teve orientação para fisioterapia	Fez fisioterapia regular	Quantas vezes por semana	TEA ou déficit cognitivo	Idade cronológica (anos)
1	4	0	1	1	3	0	12,3
2	2	1	1	0		0	4,6
3	5	0	1	0		0	19,5
4	5	0	1	0		0	21,8
5	4	0	1	0		0	9,8
6	3	1	1	0		0	10,6
7	3	1	1	0		0	8,4
8	5	0	1	0		0	17,1
9	4	0	0	1	1	0	10,2
10	5	0	1	0		0	15,8
11	5	0	1	0		0	16,4
12	3	1	0	1	2	0	9,3
13	4	0	1	0		0	10,5
14	3	1	0	1	2	0	12,3
15	3	1	1	0		0	13,4
16	3	1	1	0		0	9,5
17	4	0	1	0		0	9,4
18	2	1	1	0		0	5,1
19	4	0	1	0		0	14,5
20	3	1	1	0		0	6,3
21	3	1	0	1	2	1	8,9
22	5	0	1	0		0	23,3
23	3	1	0	1	1	0	9,3
24	5	0	1	0		0	17,8
25	3	1	1	0		0	8,5
26	3	1	1	0		0	14,5
27	3	1	1	0		0	8,3
28	5	0	1	0		0	22,1
29	5	0	1	0		0	17,7
30	3	1	1	0		0	8,8
31	5	0	0	1	2	0	19,9
32	4	0	1	0		0	12,1
33	5	0	1	0		0	17,3
34	4	0	1	0		0	9,5
35	3	1	1	0		0	9,3
36	5	0	1	0		0	16,7
37	5	0	1	0		0	18,9
38	5	0	1	0		0	15,1
39	5	0	0	1	3	0	18,8
40	2	1	1	0		0	2,5
41	4	0	1	0		0	9,8
42	3	1	1	0		1	9,1
43	3	1	1	0		0	8,8
44	3	1	1	0		0	9,9
45	5	0	1	0		0	17,8
46	4	0	0	1	2	1	12,0
47	3	1	1	0		0	11,5
48	4	0	1	0		0	12,8
49	3	1	1	0		0	8,8

Tabela 22A – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	Fase atual da DMD	Deambula	Teve orientação para fisioterapia	Fez fisioterapia regular	Quantas vezes por semana	TEA ou déficit cognitivo	Idade cronológica (anos)
50	5	0	1	0		1	16,7
51	4	0	1	0		0	12,1
52	5	0	1	0		0	21,9
53	3	1	1	0		0	12,1
54	3	1	1	0		0	7,8
55	5	0	1	0		0	17,8
56	5	0	1	0		0	20,4
57	5	0	1	0		0	23,1
58	2	1	1	0		0	5,6
59	3	1	0	1	2	0	9,3
60	5	0	1	0		0	22,3
61	4	0	0	1	2	1	12,1
62	4	0	1	0		0	13,5
63	5	0	1	0		0	20,2
64	3	1	1	0		0	12,7
65	5	0	1	0		0	15,5
66	3	1	1	0		1	6,5
67	5	0	1	0		0	16,7
68	4	0	1	1	1	0	7,8

Nota: \* Tem indicação de uso de AFO, mas não confeccionou ainda/utilizou calha.

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; DMD – Distrofia muscular de Duchenne; TEA – Transtorno do espectro autista.

Tabela 22B – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	Idade dos primeiros sintomas (anos)	Idade da primeira consulta (meses)	Idade do diagnóstico (anos)	Idade da marcha independente (anos)	Idade da perda da marcha (anos)	Usa corticoide
1	4,0	51	5,7	1,5	5,8	1
2	1,0	12	1,5	1,1		1
3	5,0	60	8,0	1,3	11,0	1
4	7,0	90	9,0	0,9	12,0	1
5	1,4	36	6,2	1,4	8,2	1
6	5,0	68	8,1	1,5		1
7	1,5	20	2,5	1,7		1
8	4,0	51	7,4	1,1	10,0	1
9	3,0	48	6,2	0,8	8,7	1
10	7,0	90	8,2	2,0	8,8	1
11	4,0	60	5,5	0,8	9,0	1
12	3,0	36	3,4	1,5		1
13	4,5	54	5,0	1,7	9,0	1
14	6,0	72	7,0	1,5		1
15	6,8	84	8,3	1,4		1
16	3,8	51	7,0	1,1		1
17	2,1	37	7,4	1,8	7,8	1
18	1,3	17	4,5	1,8		1
19	6,0	74	8,5	1,8	12,5	1
20	5,0	3	0,3	1,2		1
21	4,0	58	5,0	2,8		1
22	4,0	48	4,7	1,0	10,0	1
23	5,0	60	6,8	1,3		1
24	2,0	30	4,8	2,0	8,8	1

Tabela 22B – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	Idade dos primeiros sintomas (anos)	Idade da primeira consulta (meses)	Idade do diagnóstico (anos)	Idade da marcha independente (anos)	Idade da perda da marcha (anos)	Usa corticoide
25	3,0	48	4,3	1,3		1
26	1,7	22	3,0	1,5		1
27	1,2	32	3,4	1,1		1
28	4,8	58	7,5	1,1	10,2	1
29	5,5	72	7,2	1,8	8,3	1
30	5,0	66	6,0	1,3		1
31	3,5	56	7,0	1,2	10,5	1
32	3,0	36	6,1	1,0	11,2	1
33	3,5	42	3,8	2,0	11,0	1
34	3,0	77	7,6	1,3	8,5	1
35	4,2	56	4,8	1,7		1
36	4,5	56	6,7	1,0	8,3	1
37	3,5	66	8,0	1,9	7,9	1
38	4,1	60	5,8	1,2	7,5	1
39	0,6	71	8,1	2,2	8,4	1
40	1,5	18	2,5	1,5		0
41	2,5	33	7,0	2,5	7,3	1
42	3,5	58	7,1	1,3		1
43	2,8	35	4,8	1,3		1
44	1,5	48	7,8	1,4		1
45	3,0	36	6,1	1,1	10,7	1
46	4,0	58	5,5	4,0	10,5	1
47	3,5	35	7,8	1,3		1
48	3,5	42	4,0	1,0	11,0	1
49	4,3	54	5,1	1,1		1
50	4,2	50	4,5	2,5	7,3	1
51	2,0	24	6,0	2,0	6,3	1
52	1,5	24	2,8	1,1	13,5	1
53	4,5	60	7,2	1,0		1
54	3,5	54	6,3	1,3		1
55	3,5	54	6,7	1,3	8,5	1
56	3,7	60	6,5	1,5	10,8	1
57	5,0	63	6,0	1,2	8,0	1
58	2,0	25	5,5	1,3		0
59	2,3	30	5,3	1,7		1
60	3,5	44	5,0	1,4	8,0	1
61	4,2	66	8,1	3,0	7,5	1
62	3,5	61	6,5	1,3	9,5	1
63	7,0	84	7,6	1,5	13,0	1
64	7,3	90	11,6	1,8		1
65	4,0	51	4,3	1,0	7,6	1
66	2,0	30	3,0	2,0		1
67	3,0	72	6,0	1,0	8,8	1
68	2,3	84	7,0	2,3	6,1	1

Tabela 22C – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	Recebeu indicação de AFO	Fase da doença em que a AFO foi indicada	Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO (meses)	Confeccionou a AFO	Local público	Local privado
1	1	4	24	1	1	0
2	0			0	0	0
3	1	3	12	1	1	0
4	1	3	18	1	1	0
5	1	3	1	1	1	0
6	1	3	1	1	1	0
7	1	2	12	1	1	0
8	1	3	17	1	1	0
9	1	3	7	1	1	0
10	1	4	10	1	1	0
11	1	2	6	1	1	0
12	1	3	60	1	1	0
13	1	2	6	1	1	0
14	1	3	1	1	1	0
15	1	3	15	1	1	0
16	1	3	12	1	1	0
17	1	4	16	1	1	0
18	1	2		0	0	0
19	1	3	36	1	1	0
20	1	2		0	0	0
21	1	2	1	1	1	0
22	1	2	16	1	1	0
23	1	3	3	1	1	0
24	1	3	18	1	1	0
25	1	3	45	1	1	0
26	1	2	12	1	1	0
27	1	3	48	1	1	0
28	1	3	2	1	1	0
29	1	4	28	1	1	0
30	0			0	0	0
31	1	3	1	1	1	0
32	1	3	8	1	1	0
33	1	2	21	0	0	0
34	1	3	8	1	1	0
35	1	2	2	1	0	1
36	1	4	44	1	1	0
37	1	4	7	1	1	0
38	1	3	4	0	0	0
39	0			0	0	0
40	0			0	0	0
41	1	4	34	0	0	0
42	1	3	5	1	1	0
43	1	2	1	1	1	1
44	1	3	1	1	1	0
45	1	3	14	1	1	0
46	1	3	8	1	1	0
47	1	3	2	1	1	0
48	1	2	12	1	1	0
49	1	3	1	1	0	1
50	1	2	1	1	1	0
51	0			0	0	0
52	1	2	2	1	1	0
53	1	3	10	1	1	0

Tabela 22C – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	Recebeu indicação de AFO	Fase da doença em que a AFO foi indicada	Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO (meses)	Confeccionou a AFO	Local público	Local privado
54	1	3	2	1	0	1
55	1	3	10	1	1	0
56	1	4	74	1	1	0
57	1	3	18	1	1	0
58	1	2		0	0	0
59	1	2	8	1	1	0
60	1	3	24	1	1	0
61	1	4	13	1	1	0
62	1	3	6	1	1	0
63	1	3	2	1	1	0
64	0			0	0	0
65	1	2	10	1	1	0
66	1	3	1	1	0	1
67	1	3	12	1	1	0
68	0			0	0	0

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Tabela 22D – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	Tempo de confecção da AFO (meses)	Usou AFO	Usou AFO articulada	Tempo de uso da AFO articulada (meses)	Usou AFO não articulada	Tempo de uso da AFO não articulada (meses)
1	0,0	1	1	4	1	6
2	0,0	0	0	0	0	0
3	1,0	1	0	0	1	12
4	2,0	1	0	0	1	34
5	3,0	1	1	3	1	12
6	1,0	1	0	0	1	27
7	1,0	1	1	58	0	0
8	2,0	1	1	8	0	0
9	2,0	1	0	0	1	3
10	1,5	1	0	0	1	5
11	1,0	1	0	0	1	32
12	1,0	1	0	0	1	15
13	1,0	1	0	0	1	27
14	2,0	1	0	0	1	60
15	2,0	1	1	24	1	28
16	2,0	1	0	0	1	28
17	1,0	1	0	0	1	6
18	0,0	0	0	0	0	0
19	1,0	1	0	0	1	25
20	0,0	0	0	0	0	0
21	1,0	1	1	9	1	29
22	2,0	1	0	0	1	44
23	0,5	1	0	0	1	26
24	3,0	1	0	0	1	13
25	1,0	1	0	0	1	12
26	6,0	1	0	0	1	48
27	0,1	1	0	0	1	10
28	3,0	1	0	0	1	24
29	3,0	1	0	0	1	12
30	0,0	0	0	0	0	0
31	3,0	1	0	0	1	94

Tabela 22D – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	Tempo de confecção da AFO (meses)	Usou AFO	Usou AFO articulada	Tempo de uso da AFO articulada (meses)	Usou AFO não articulada	Tempo de uso da AFO não articulada (meses)
32	2,0	1	0	0	1	47
33	0,0	0	0	0	0	0
34	1,0	1	0	0	1	3
35	2,0	1	0	0	1	49
36	1,0	1	0	0	1	20
37	2,0	1	0	0	1	3
38	0,0	0	0	0	0	0
39	0,0	0	0	0	0	0
40	0,0	0	0	0	0	0
41	0,0	0	0	0	0	0
42	4,0	1	0	0	1	2
43	5,0	1	1	2	1	20
44	6,0	1	0	0	1	18
45	4,0	1	0	0	1	89
46	8,0	1	0	0	1	44
47	1,0	1	1	2	1	22
48	0,5	1	0	0	1	11
49	2,0	1	0	0	1	41
50	2,0	1	0	0	1	4
51	0,0	0	0	0	0	0
52	2,0	1	0	0	1	170
53	5,0	1	1	39	0	0
54	1,0	1	0	0	1	14
55	6,0	1	0	0	1	26
56	2,0	1	0	0	1	48
57	2,0	1	0	0	1	160
58	0,0	0	0	0	0	0
59	1,0	1	1	16	1	24
60	1,0	1	0	0	1	11
61	2,0	1	0	0	1	2
62	2,0	1	1	24	1	48
63	1,0	1	0	0	1	75
64	0,0	0	0	0	0	0
65	0,1	1	0	0	1	18
66	30,0	1	1	41	1	41
67	6,0	1	0	0	1	6
68	0,0	0	0	0	0	0

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Tabela 22E – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	Tempo de uso da AFO (meses)	Tempo de uso da AFO diurna (horas)	Tempo de uso da AFO noturna (horas)	Tempo total de uso da AFO diurna + noturna (horas)	Tempo total de uso da AFO (horas)	Tempo de uso de AFO enquanto deambulava (horas)
1	10	0	8	8	2400	0
2	0	0	0	0	0	0
3	12	0	9	9	3240	3240
4	34	0	9	9	9180	9180
5	15	0	7	7	3150	3150
6	27	0	0	8	6480	6480
7	58	0	6	6	10440	10440
8	8	2	0	2	480	480
9	3	0	8	8	720	720
10	5	0	8	8	1200	0
11	32	0	6	6	5760	3960
12	15	0	8	8	3600	3600
13	27	0	10	10	8100	0
14	60	0	8	8	14400	14400
15	52	2	8	10	15600	15600
16	28	0	10	10	8400	8400
17	6	0	3	3	540	0
18	0	0	0	0	0	0
19	25	0	4	4	3000	1320
20	0	0	0	0	0	0
21	38	0	8	8	9120	9120
22	44	0	2	2	2640	2640
23	26	0	12	12	9360	9360
24	13	12	0	12	4680	4680
25	12	5	2	7	2520	2520
26	48	0	12	12	17280	17280
27	10	0	12	12	3600	3600
28	24	0	8	8	5760	5760
29	12	0	0	6	2160	0
30	0	0	0	0	0	0
31	94	4	0	4	11280	5040
32	47	0	9	9	12690	12690
33	0	0	0	0	0	0
34	3	0	6	6	540	540
35	49	0	8	8	11760	11760
36	20	0	0	3	1800	0
37	3	2	0	2	180	0
38	0	0	0	0	0	0
39	0	0	0	0	0	0
40	0	0	0	0	0	0
41	0	0	0	0	0	6
42	2	0	11	11	660	660
43	22	0	8	8	5280	5280
44	18	0	4	4	2160	2160
45	89	0	6	6	16020	3060
46	44	0	8	8	10560	10560
47	24	4	8	12	8640	8640
48	11	0	6	6	1980	1980
49	41	0	8	8	9840	9840
50	4	0	8	8	960	960
51	0	0	0	0	0	0
52	170	0	9	9	45900	28080
53	39	0	0	12	14040	14040

Tabela 22E – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	Tempo de uso da AFO (meses)	Tempo de uso da AFO diurna (horas)	Tempo de uso da AFO noturna (horas)	Tempo total de uso da AFO diurna + noturna (horas)	Tempo total de uso da AFO (horas)	Tempo de uso de AFO enquanto deambulava (horas)
54	14	0	9	9	3780	3780
55	26	4	0	4	3120	480
56	48	0	0	5	7200	0
57	160	0	9	9	43200	810
58	0	0	0	0	0	0
59	40	4	8	12	14400	14400
60	11	5	0	5	1650	1650
61	2	2	0	2	120	0
62	72	1	3	4	8640	3600
63	75	2	8	10	22500	18500
64	0	0	0	0	0	0
65	18	0	2	2	1080	1080
66	41	8	10	18	22140	22140
67	6	1	0	1	180	180
68	0	0	0	0	0	0

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Tabela 22F – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	Tempo de uso de AFO após perder a marcha (horas)	Fez cirurgia de membros inferiores	MFMD-1 (em pé e transferências)	MFMD-1 Escore D1	MFMD-2 (função motora axial e proximal)	MFMD-2 Escore D2
1	2400	0	0	0,0%	18	50,0%
2		0	24	100,0%	24	100,0%
3		0	3	7,7%	21	58,3%
4		0	0	0,0%	11	30,6%
5		0	2	5,1%	31	86,1%
6		0	29	74,4%	36	100,0%
7		0	36	92,3%	36	100,0%
8		0	0	0,0%	15	41,7%
9		0	2	5,1%	34	94,4%
10	1200	0	0	0,0%	22	61,1%
11	1800	0	0	0,0%	7	19,4%
12		0	17	43,6%	36	100,0%
13	8100	0	0	0,0%	21	58,3%
14		0	35	89,7%	36	100,0%
15		0	15	38,5%	35	97,2%
16		0	39	100,0%	36	100,0%
17	540	0	0	0,0%	27	75,0%
18		0	13	54,2%	24	100,0%
19	1680	0	0	0,0%	28	77,8%
20		0	22	91,7%	24	100,0%
21		0	14	35,9%	33	91,7%
22		0	0	0,0%	12	33,3%
23		0	25	64,1%	36	100,0%
24		0	0	0,0%	16	44,4%
25		0	27	69,2%	34	94,4%
26		0	16	41,0%	35	97,2%
27		0	33	84,6%	33	91,7%
28		0	0	0,0%	9	25,0%
29	2160	0	0	0,0%	13	36,1%
30		0	24	61,5%	35	97,2%
31	6240	1	0	0,0%	10	27,8%

Tabela 22F – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	Tempo de uso de AFO após perder a marcha (horas)	Fez cirurgia de membros inferiores	MFM-D1 (em pé e transferências)	MFM Escore D1	MFM-D2 (função motora axial e proximal)	MFM Escore D2
32		0	3	7,7%	35	97,2%
33		0	0	0,0%	10	27,8%
34		0	0	0,0%	33	91,7%
35		0	34	87,2%	34	94,4%
36	1800	1	0	0,0%	18	50,0%
37	180	0	0	0,0%	6	16,7%
38		0	0	0,0%	6	16,7%
39		0	0	0,0%	12	33,3%
40		0	22	91,7%	24	100,0%
41		0	1	2,6%	27	75,0%
42		0	18	46,2%	35	97,2%
43		1	29	74,4%	36	100,0%
44		0	25	64,1%	36	100,0%
45	12040	0	0	0,0%	14	38,9%
46		0	1	2,6%	24	66,7%
47		0	10	25,6%	36	100,0%
48		0	0	0,0%	6	16,7%
49		0	34	87,2%	36	100,0%
50		0	0	0,0%	10	27,8%
51		0	0	0,0%	21	58,3%
52	17820	0	0	0,0%	21	58,3%
53		0	18	46,2%	36	100,0%
54		0	24	61,5%	35	97,2%
55	2640	0	0	0,0%	14	38,9%
56	7200	0	0	0,0%	18	50,0%
57	42390	0	0	0,0%	8	22,2%
58		0	24	100,0%	24	100,0%
59		0	28	71,8%	35	97,2%
60		0	0	0,0%	5	13,9%
61	120	0	1	2,6%	27	75,0%
62	5040	0	0	0,0%	16	44,4%
63	4000	0	0	0,0%	28	77,8%
64		0	18	46,2%	35	97,2%
65		0	0	0,0%	15	41,7%
66		0	14	58,3%	21	87,5%
67		0	0	0,0%	18	50,0%
68		0	4	10,3%	35	97,2%

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; MFM – Medida de função motora.

Tabela 22G – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	MFM-D3 (função motora distal)	MFM Escore D3	MFM-total (D1+ D2+ D3)	MFM Escore Total	Total dos subitens de D1 (11, 12, 24 e 25) – Não deambulantes	Escore dos subitens de D1 (11, 12, 24 e 25) – Não deambulantes	TC 6m (6') – metros	Goniometria Dorsiflexão E
1	13	61,9%	31	32,3%	0	0,0%		
2	12	100,0%	60	100,0%			394.4	110
3	15	71,4%	39	40,6%	3	25,0%		
4	11	52,4%	22	22,9%	0	0,0%		
5	16	76,2%	49	51,0%	0	0,0%		
6	21	100,0%	86	89,6%			350,8	100
7	21	100,0%	93	96,9%			438.5	92
8	15	71,4%	30	31,3%	0	0,0%		
9	20	95,2%	56	58,3%	0	0,0%		
10	14	66,7%	36	37,5%	0	0,0%		
11	4	19,0%	11	11,5%	0	0,0%		
12	21	100,0%	74	77,1%			175	130
13	16	76,2%	37	38,5%	0	0,0%		
14	21	100,0%	92	95,8%			437	108
15	20	95,2%	70	72,9%			269	122
16	20	95,2%	95	99,0%			474	90
17	12	57,1%	39	40,6%	0	0,0%		122
18	12	100,0%	49	81,7%			275	108
19	15	71,4%	43	44,8%	0	0,0%		
20	11	91,7%	57	95,0%			353.9	110
21	14	66,7%	61	63,5%			328.7	132
22	5	23,8%	17	17,7%	0	0,0%		
23	20	95,2%	81	84,4%			235	120
24	14	66,7%	30	31,3%	0	0,0%		
25	19	90,5%	80	83,3%			378.6	112
26	20	95,2%	71	74,0%			189.6	114
27	20	95,2%	86	89,6%			425	110
28	10	47,6%	19	19,8%	0	0,0%		
29	12	57,1%	25	26,0%	0	0,0%		112
30	18	85,7%	77	80,2%			362	104
31	12	57,1%	22	22,9%	0	0,0%		110
32	20	95,2%	58	60,4%	0	0,0%		90
33	12	57,1%	22	22,9%	0	0,0%		
34	18	85,7%	51	53,1%	0	0,0%		114
35	20	95,2%	88	91,7%			348.9	100
36	14	66,7%	32	33,3%	0	0,0%		
37	10	47,6%	16	16,7%	0	0,0%		124
38	11	52,4%	17	17,7%	0	0,0%		
39	16	76,2%	28	29,2%	0	0,0%		152
40	9	75,0%	55	91,7%			161.5	70
41	16	76,2%	44	45,8%	0	0,0%		98
42	16	76,2%	69	71,9%			300	90
43	20	95,2%	85	88,5%			378	102
44	18	85,7%	79	82,3%			377.8	90
45	14	66,7%	28	29,2%	0	0,0%		
46	20	95,2%	45	46,9%	0	0,0%		106
47	19	90,5%	65	67,7%			46	112
48	8	38,1%	14	14,6%	0	0,0%		
49	20	95,2%	90	93,8%			455.5	94
50	5	23,8%	15	15,6%	0	0,0%		
51	15	71,4%	36	37,5%	0	0,0%		136
52	17	81,0%	38	39,6%	0	0,0%		116

Tabela 22G – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	MFMD3 (função motora distal)	MFMEscore D3	MFMDtotal (D1+ D2+ D3)	MFMEscore Total	Total dos subitens de D1 (11, 12, 24 e 25) – Não deambulantes	Escore dos subitens de D1 (11, 12, 24 e 25) – Não deambulantes	TC 6m (6') – metros	Goniometria Dorsiflexão E
53	20	95,2%	74	77,1%			237.1	110
54	17	81,0%	76	79,2%			371	110
55	13	61,9%	27	28,1%	0	0,0%		
56	16	76,2%	34	35,4%	0	0,0%		
57	13	61,9%	21	21,9%	0	0,0%		
58	12	100,0%	60	100,0%			377	118
59	20	95,2%	83	86,5%			287.6	96
60	7	33,3%	12	12,5%	0	0,0%		
61	16	76,2%	44	45,8%	0	0,0%		132
62	19	90,5%	35	36,5%	0	0,0%		122
63	21	100,0%	49	51,0%	0	0,0%		112
64	20	95,2%	73	76,0%			350.2	105
65	13	61,9%	28	29,2%	0	0,0%		
66	6	50,0%	41	68,3%			410	110
67	15	71,4%	33	34,4%	0	0,0%		
68	18	85,7%	57	59,4%	0	0,0%		100

Legenda: MFMD – Medida de função motora; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

Tabela 22H – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (continua)

N	Goniometria Plantiflexão E	Grau de angulação partindo da Plantí para Dorsi (pé E)	Angulação do pé E não tem movimento	Goniometria Dorsiflexão D	Goniometria Plantiflexão D	Grau de angulação partindo da Plantí para Dorsi (pé D)	Angulação do pé D	Observações
1			118				110	
2	154	44		111	156	45		MFMD-20
3			130				130	
4			132				140	
5			170				172	
6	170	70		102	169	67		
7	145	53		82	162	80		
8			170				169	
9			137				131	
10			130				141	
11			163				160	
12	180	50		132	170	38		
13			140				140	
14	154	46		114	165	51		
15	160	38		113	162	49		
16	162	72		84	168	84		
17	169	47		130	172	42		
18	162	54		122	162	40		MFMD-20
19			152				150	
20	171	61		98	170	72		MFMD-20
21	160	28		138	155	17		
22			148				142	
23	166	46		126	164	38		
24			114				102	
25	178	66		110	170	60		
26	178	64		112	160	48		
27	162	52		114	170	56		
28			182				150	

Tabela 22H – Tabela geral dos dados da pesquisa atual (conclusão)

N	Goniometria Plantiflexão E	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	Angulação do pé E não tem movimento	Goniometria Dorsiflexão D	Goniometria Plantiflexão D	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	Angulação do pé D	Observações
29	162	50		145	168	23		
30	172	68		98	164	66		
31	140	30		120	152	32		
32	178	88		100	156	56		
33			160				160	
34	166	52		115	164	49		
35	162	62		90	154	64		
36			172				170	
37	176	52		134	172	38		
38			168				164	
39	178	26		132	174	42		
40	168	98		74	168	94		MFM-20
41	154	56		110	154	44		
42	154	64		95	150	55		
43	138	36		95	150	55		
44	165	75		72	165	93		
45			140				160	
46	165	59		105	170	65		
47	168	56		125	172	47		
48			160			0	174	
49	155	61		80	170	90		
50			150				150	
51	168	32		136	166	30		
52	168	52		100	160	60		
53	150	40		112	138	26		
54	170	60		116	166	50		
55			156				162	
56			148				160	
57			112				112	
58	158	40		100	146	46		MFM-20
59	164	68		98	172	74		
60			155				160	
61	174	42		130	170	40		
62	158	36		122	174	52		
63	155	43		100	150	50		
64	154	49		100	165	65		
65			145				164	
66	152	42		110	153	43		MFM-20
67			140				176	
68	140	40		90	160	70		

Nota: \* Tem indicação de uso de AFO, mas não confeccionou ainda/utilizou calha.

Legenda: MFM – Medida de função motora.

## APÊNDICE 5 – TABELA GERAL DOS DADOS DA PESQUISA RETROSPECTIVA

Tabela 23A – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (continua)

N	Idade cronológica (anos)	Idade da primeira consulta (anos)	Idade dos primeiros sintomas (anos)	Recebeu indicação de AFO	Usou AFO	Tempo de uso da AFO (anos)
1	20,0	4,0	1,1	1	1	6
2	30,0	9,0	2,0	0		
3	7,0	3,5	1,7			
4	18,0	3,8	1,5	1	1	3
5	10,0	7,8	3,0	0		
6	10,0	6,9	4,0	0		
7	16,0	8,8	4,0	0		
8	9,0	6,8	1,5	0		
9	20,0	7,5	7,0	1	1	6
10	16,0	7,7	1,1	1	0	
11	12,0	10,3	5,0	1	0	
12	12,0	4,8	4,0	1	0	
13	20,0	10,2	5,0			
14	18,0	7,0	3,0	1	1	2
15	20,0					
16	20,0	9,0	7,0	0		
17	22,0	5,8	5,0	1	0	
18	22,0	8,0	5,0			
19	25,0	8,8	3,0	1	1	2
20	16,0	6,4	2,4	1	1	3
21	20,0	6,5	4,5	1	1	1
22	17,0	11,8	4,0	0		
23	15,0	9,3	6,0	1	0	
24	20,0	9,8	5,0	0		
25	18,0	7,3	1,3	1	0	
26	20,0	5,2	2,0	1	1	4
27	17,0	7,6	5,0	0		
28	15,0	8,6	4,0	1	0	
29	19,0	4,4	0,5	1	1	3
30	17,0	6,5	4,0	1	1	3
31	16,0	8,6	5,0			
32	15,0	7,1	3,0	0		
33	14,0	8,0	2,0			
34	13,0	4,1	3,0	1	0	
35	30,0	7,0	6,6	1	0	
36	16,0	10,7	8,0	0		
37	20,0	11,9	7,0	0		
38	3,0	1,7	0,3	0		
39	21,0	7,1		1	1	3
40	17,0	7,8	3,0	1	0	
41	17,0	7,4	5,0	1	0	
42	22,0	7,3	2,0	1	1	5
43	20,0	9,5	7,0	1	0	
44	14,0	10,1	0,5	0		
45	10,0	7,0	4,0	1	1	6
46	14,0	6,1	3,0	1	1	3
47	23,0	10,0	4,0	1	1	2
48	11,0	6,0	5,0	1	1	0
49	13,0	9,3	3,0			

Tabela 23A – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (continuação)

N	Idade cronológica (anos)	Idade da primeira consulta (anos)	Idade dos primeiros sintomas (anos)	Recebeu indicação de AFO	Usou AFO	Tempo de uso da AFO (anos)
50	11,0	10,2	8,0	0		
51	15,0	9,8	4,0			
52	16,0	2,2	8,0	1	0	
53	15,0	6,3	3,0			
54	15,0	7,0	5,0	1	1	4
55	19,0					
56	9,0	7,0	5,0	1	0	
57	21,0	7,8	1,0	0		
58	16,0	8,0	3,0	0		
59	18,0	5,2	2,0	1	0	
60	16,0			1	0	
61	18,0	9,7		0		
62	20,0	10,3	4,0	1	0	
63	20,0	11,8	2,0	1	0	
64	10,0	7,0	4,0	1	1	3
65	19,0	8,3		1	1	5
66	9,0	6,3	1,2	1	1	0
67	16,0	10,2	5,0	1	1	3
68	17,0	4,0	2,0	0		
69	17,0	7,0	5,0	1	0	
70	5,0	0,4		0		
71	21,0	7,7	5,0	0		
72	16,0	6,3	5,0	1	0	
73	18,0	1,1	1,3	1	0	
74	14,0		1,0			
75	22,0	10,0				
76	6,0	0,4	3,5	1	0	
77	18,0	4,7	2,7	1	1	0
78	13,0	5,6	4,0	1	0	
79	22,0	9,7	6,0	1	1	7
80	20,0	12,2	4,0	0		
81	19,0	5,3	6,0	1	1	3
82	13,0	7,2	5,0	1	0	
83	15,0	8,2	4,0	1	1	1
84	14,0	10,1	2,0	1	1	1
85	11,0	8,4		1	0	
86	16,0	8,3	3,0	1	1	8
87	15,0	6,8	4,0	1	1	4
88	6,0	4,0	2,0	1	0	
89	13,0	5,6	5,4	1	1	3
90	27,0	10,0	6,0	1	0	
91	18,0	11,4	7,0	1	0	
92	11,0	7,9	2,3	0		
93	21,0	8,0	5,0			
94	16,0	11,6	8,2	1	1	4
95	26,0		4,0	1	1	3
96	18,0	9,6	4,0	0		
97	14,0					
98	6,0	6,0	2,0			
99	7,0	2,3	0,7	1	1	3
100	21,0		7,0			
101	19,0	6,1	2,5	1	1	2
102	15,0	2,4	0,5	1	1	4

Tabela 23A – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (continuação)

N	Idade cronológica (anos)	Idade da primeira consulta (anos)	Idade dos primeiros sintomas (anos)	Recebeu indicação de AFO	Usou AFO	Tempo de uso da AFO (anos)
103	17,0	7,8	2,0	1	0	
104	26,0	7,8	3,5	1	1	3
105	10,0	6,8	1,0	1	1	1
106	23,0	11,8	7,0	0		
107	12,0	3,8	1,5	1	1	6
108	11,0	9,7	5,0	1	0	
109	11,0	3,7	1,0	0		
110	16,0	4,1	2,0	1	1	4
111	13,0	9,2	4,0	0		
112	10,0	5,6		1	1	2
113	15,0	2,8	4,0	1	0	
114	15,0	8,0	4,0	0		
115	16,0	4,2	1,5	0		
116	17,0	7,0	2,0	0		
117	22,0	7,3	6,0	1	1	6
118	14,0	8,7	4,0	1	0	
119	21,0	6,6	2,0	1	1	2
120	15,0	3,7	2,0	1	1	5
121	14,0	9,2	1,0	0		
122	16,0		3,5	1	1	2
123	15,0	4,4	3,0	1	1	2
124	22,0	5,4	3,0			
125	26,0	7,9	3,0			
126	15,0	6,6	3,0	1	1	3
127	21,0	5,8	2,0			
128	20,0	9,3	7,0	1	1	2
129	13,0	9,5	0,9	1	1	2
130	7,0	3,1	0,6	1	0	
131	7,0	5,8	2,0	1	0	
132	13,0	3,0		0		
133	9,0			0		
134	16,0	10,3	2,0	0		
135	3,0		2,0	1	0	
136	28,0	7,0	0,2	0		
137	22,0	9,8	4,0	1	0	
138	17,0	3,9	2,0	1	1	2
139	18,0	9,0	4,0	0		
140	20,0	7,2	0,3	1	1	2
141	14,0	7,2	4,0	1	1	3
142	12,0	7,3	2,0	1	1	2
143	10,0	7,7	3,0	1	0	
144	18,0	12,2	5,0	1	1	1
145	20,0	3,1	2,0	1	1	6
146	14,0	10,8	2,0	1	0	
147	18,0	9,8	5,0	1	0	
148	29,0	7,0		1	0	
149	18,0	11,3		0		
150	24,0	12,8	4,0	1	1	5
151	13,0	8,0	0,2	1	0	
152	21,0	6,1	3,0	1	1	2
153	29,0	7,7	7,0			
154	17,0	2,0	1,5	1	1	6
155	11,0	10,5	6,0	1	1	5

Tabela 23A – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (conclusão)

N	Idade cronológica (anos)	Idade da primeira consulta (anos)	Idade dos primeiros sintomas (anos)	Recebeu indicação de AFO	Usou AFO	Tempo de uso da AFO (anos)
156	16,0	12,7		1	0	
157	6,0	2,8	1,0			
158	10,0	5,0	1,0	0		
159	20,0	8,0	4,0	1	1	3
160	17,0	8,1		1	0	
161	14,0	8,5	3,0	1	1	2
162	8,0	6,0	4,0	1	0	
163	20,0	5,3	8,0	1	0	
164	18,0	10,3	4,0	0		
165	6,0	5,0	3,0	0		
166	9,0	7,3	3,0	0		
167	20,0	9,5	2,0	1	1	4
168	17,0	7,2	4,4			
169	22,0					
170	20,0	3,1		1	1	4
171	20,0	5,3	5,0	1	1	3
172	20,0	9,5	6,0	1	1	7
173	14,0		2,0	1	1	2
174	17,0	7,1	8,0	0		
175	28,0	4,3	1,2	1	1	4
176	23,0	9,6	1,0	1	1	4
177	20,0	9,8	7,0	1	1	2
178	10,0	4,0	2,0	1	1	1
179	22,0	6,1	0,5	1	1	3
180	16,0		4,0	0		
181	17,0	3,1	1,0	1	0	

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

Tabela 23B – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (continua)

N	Período do uso	Idade da marcha independente (anos)	Perdeu marcha	Idade da perda da marcha (anos)	Perda da marcha primeiros sintomas (anos)	Usa corticoide	Fez cirurgia de membros inferiores	Óbito
1	Noturno	1,1	1	13,0	11,9	1	0	0
2		1,3	1	7,0	5,0	0	0	0
3			0			0	0	1
4	Diurno e Noturno	1,2	1	8,6	7,1	1	0	0
5		3,0	1	7,8	4,8	1	0	0
6		1,3	0			0	0	0
7			0			1	0	1
8		2,0	1	2,0	0,5	1	0	0
9	Noturno	0,8	1	15,0	8,0	0	0	0
10		1,1	0			0	0	0
11		1,3	0			1	0	0
12		2,0	0			1	0	0
13		1,3	0			1	0	0
14	Noturno	1,1	1	9,0	6,0	1	0	0
15			0			0	0	0
16			1	12,0	5,0	1	0	0
17		1,4	1	7,0	2,0	1	0	0
18		1,0	1	8,5	3,5	0	0	0

Tabela 23B – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (continuação)

N	Período do uso	Idade da marcha independente (anos)	Perdeu marcha	Idade da perda da marcha (anos)	Perda da marcha primeiros sintomas (anos)	Usa corticoide	Fez cirurgia de membros inferiores	Óbito
19	Noturno	2,5	1	8,3	5,3	1	0	0
20	Diurno	1,5	1	10,5	8,1	1	0	0
21	Diurno	1,3	1	7,0	2,5	1	0	0
22		1,0	1	8,0	4,0	0	0	0
23		1,0	1	9,6	3,6	1	0	0
24		1,0	1	8,1	3,1	1	0	0
25		1,2	1	10,7	9,4	0	0	1
26	Diurno e Noturno	1,3	1	7,8	5,8	1	1	0
27		1,3	1	9,0	4,0	1	0	0
28		1,1	1	10,0	6,0	1	0	0
29	Noturno	1,4	1	8,0	7,5	1	0	0
30	Noturno	1,4	0			1	0	0
31		1,0	1	9,8	4,8	0	0	1
32		1,0	0			1	0	0
33		1,3	0			0	0	0
34		1,2	1	7,9	4,9	1	0	0
35		1,3	1	8,2	1,6	1	0	0
36			1	11,2	3,2	1	0	1
37		1,0	0			1	0	0
38		1,4	1	7,0	6,7	0	0	0
39	Noturno	0,9	1	10,7	10,7	1	0	0
40		2,0	1	9,7	6,7	1	0	1
41		1,3	1	8,0	3,0	1	0	0
42	Noturno	2,0	1	11,8	9,8	0	0	0
43		1,0	1	11,6	4,6	1	0	0
44		1,3	1	8,3	7,8	0	0	1
45	Diurno	1,0	0			1	0	0
46	Noturno	1,6	1	10,0	7,0	1	0	0
47	Noturno	1,4	1	10,7	6,7	0	0	0
48	Noturno	1,2	1	7,0	2,0	0	0	0
49		1,2	0			0	0	0
50		2,0	0			0	0	0
51		2,0	1	7,0	3,0	0	0	0
52		1,1	0			1	0	0
53		1,0	1	8,0	5,0	0	0	0
54	Diurno e Noturno	1,2	1	9,4	4,4	1	0	0
55			0			1	0	0
56		1,3	0			0	0	0
57		0,8	1	7,0	6,0	0	0	0
58		1,5	1	8,0	5,0	1	0	0
59			0			1	0	0
60			1	9,0	9,0	1	0	0
61			1	8,0	8,0	0	0	0
62		1,7	1	9,7	5,7	0	0	0
63		1,5	0			1	0	0
64	Noturno	1,5	0			0	0	0
65	Diurno		1	9,8	9,8	1	0	0
66	Diurno	1,2	1	7,0	5,8	1	0	0
67	Noturno	1,3	1	8,2	3,2	1	0	0
68			1	9,0	7,0	0	0	0
69		1,3	1	8,0	3,0	1	0	0

Tabela 23B – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (continuação)

N	Período do uso	Idade da marcha independente (anos)	Perdeu marcha	Idade da perda da marcha (anos)	Perda da marcha primeiros sintomas (anos)	Usa corticoide	Fez cirurgia de membros inferiores	Óbito
70			0			0	0	0
71		1,0	0			0	0	0
72			1	9,0	4,0	1	0	0
73		1,3	1	9,3	8,1	1	0	0
74		1,3	0			1	0	0
75			1	9,0	9,0	1	0	0
76			0			1	0	0
77	Noturno	1,6	1	8,0	5,3	1	0	0
78		3,0	1	9,0	5,0	1	0	0
79	Diurno e Noturno	1,1	1	11,0	5,0	1	0	0
80			1	8,0	4,0	0	0	0
81	Noturno	0,8	1	10,9	4,9	1	0	0
82			0			1	0	0
83	Diurno	2,3	1	6,0	2,0	1	0	0
84	Noturno		1	10,3	8,3	1	0	0
85		1,4	0			0	0	0
86	Noturno	1,4	1	11,0	8,0	1	0	0
87	Noturno	1,2	1	8,0	4,0	1	0	0
88		1,2	0			0	0	0
89	Noturno	1,2	0			1	0	0
90			1	10,0	4,0	0	0	0
91		2,0	1	12,3	5,3	0	0	0
92		1,3	1	8,7	6,4	0	0	0
93		2,0	0			0	0	0
94	Noturno	1,2	1	11,3	3,2	1	0	0
95	Noturno		1	12,0	8,0	1	1	0
96		2,0	1	7,0	3,0	0	0	0
97			0			0	0	0
98		2,0	0			0	0	0
99	Noturno	1,7	0			0	0	0
100		0,8	0			1	0	1
101	Diurno	1,5	1	8,4	5,9	1	0	0
102	Noturno	1,3	1	11,0	10,5	1	0	0
103		0,8	1	10,6	8,6	1	0	0
104	Noturno	3,5	1	9,4	5,9	1	0	0
105	Noturno	1,2	1	6,0	5,0	1	0	0
106		2,0	1	10,3	3,3	1	0	0
107	Diurno	1,5	1	10,8	9,3	0	0	0
108			1	9,4	4,4	1	0	0
109			1	9,0	8,0	0	0	0
110	Noturno	2,2	1	9,0	7,0	0	0	0
111		0,7	0			0	0	0
112	Noturno	1,3	0			0	0	0
113		1,7	1	9,2	5,2	0	0	1
114		1,1	1	7,0	3,0	0	0	0
115		1,2	1	7,0	5,5	0	0	1
116		0,8	1	10,0	8,0	0	0	0
117	Noturno	1,3	1	10,8	4,8	0	0	0
118			0			1	0	1
119	Diurno e Noturno	1,1	1	9,3	7,3	0	0	0
120	Noturno		1	10,9	8,9	1	0	0

Tabela 23B – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (continuação)

N	Período do uso	Idade da marcha independente (anos)	Perdeu marcha	Idade da perda da marcha (anos)	Perda da marcha primeiros sintomas (anos)	Usa corticoide	Fez cirurgia de membros inferiores	Óbito
121		2,0	1	9,2	8,2	1	0	0
122	Noturno		1	9,0	5,5	1	0	0
123	Noturno	1,5	1	9,0	6,0	1	0	0
124		1,3	1	8,0	5,0	1	0	1
125		1,0	1	14,5	11,5	1	0	1
126	Noturno		1	8,0	5,0	0	0	0
127			1	8,7	6,7	1	0	1
128	Noturno	2,0	1	11,8	4,8	1	1	0
129	Noturno	1,3	0			0	0	0
130		1,5	0			0	0	0
131		1,4	0			0	0	0
132			1	8,0	8,0	1	0	0
133		1,0	1	7,0	7,0	0	0	0
134		1,2	0			1	0	0
135		1,3	1	7,0	5,0	1	0	0
136		1,2	1	9,0	8,8	1	0	0
137		3,0	1	11,0	7,0	1	0	0
138	Noturno	1,8	0			0	0	0
139		2,0	0			0	0	0
140	Noturno	1,3	1	9,0	8,8	0	0	0
141	Noturno	1,1	1	10,3	6,3	0	0	0
142	Diurno e Noturno	2,0	1	7,0	5,0	1	0	0
143		1,2	1	7,8	4,8	0	0	0
144	Noturno	1,3	1	6,0	1,0	1	0	0
145	Diurno	1,3	1	10,0	8,0	1	0	0
146		2,5	0			1	0	0
147		1,3	1	12,0	7,0	0	0	0
148		1,0	1	10,0	10,0	1	0	0
149			1	12,0	12,0	1	0	0
150	Diurno	1,0	1	11,0	7,0	1	0	0
151		1,2	0			1	0	0
152	Noturno	1,3	1	8,0	5,0	0	0	0
153			1	14,0	7,0	1	0	0
154	Diurno	1,0	1	10,3	8,8	1	0	0
155	Diurno e Noturno		1	9,0	3,0	1	0	0
156		1,0	1	6,0	6,0	1	0	0
157		1,4	0			0	0	0
158		1,0	1	4,0	3,0	0	0	0
159	Diurno	1,3	1	9,0	5,0	1	0	0
160			0			0	0	0
161	Noturno	1,2	1	9,1	6,1	0	0	0
162			0			0	0	0
163		1,0	1	8,0	0,0	1	0	0
164		1,3	1	6,0	2,0	0	0	0
165		1,1	0			0	0	0
166		3,0	1	6,0	3,0	1	0	0
167	Noturno	1,0	1	11,0	9,0	0	1	1
168		2,0	0			1	0	1
169		1,3	0			1	0	1
170	Noturno	1,5	1	9,0	9,0	1	0	0
171	Noturno	1,2	1	7,0	2,0	0	0	0

Tabela 23B – Tabela geral dos dados da pesquisa retrospectiva (conclusão)

N	Período do uso	Idade da marcha independente (anos)	Perdeu marcha	Idade da perda da marcha (anos)	Perda da marcha primeiros sintomas (anos)	Usa corticoide	Fez cirurgia de membros inferiores	Óbito
172	Diurno e Noturno	1,0	1	13,0	7,0	1	0	0
173	Diurno	1,0	1	9,0	7,0	0	0	0
174			1	9,0	1,0	0	0	0
175	Noturno	1,2	1	9,3	8,2	1	0	0
176	Noturno	2,0	1	11,0	10,0	1	0	0
177	Noturno	1,0	1	12,1	5,1	1	0	0
178	Diurno	1,0	0			0	0	0
179	Noturno	1,5	1	11,0	10,5	1	0	0
180		1,0	1	9,0	5,0	1	0	0
181		1,4	0			0	0	0

## APÊNDICE 6 – MATRIZ DE CORRELAÇÃO ENTRE AS VARIÁVEIS QUANTITATIVAS E ORDINAIS DA AMOSTRA ATUAL

Tabela 24A – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continua)

	Idade da perda da marcha	Tempo de uso da AFO	Idade cronológica	Idade dos primeiros sintomas	Idade da primeira consulta	Idade do diagnóstico	Idade da marcha independente	Idade da perda da marcha
Idade da perda da marcha (anos)	1,00	0,50	0,44	0,31	0,06	-0,01	-0,25	1,00
		0,001	0,005	0,049	0,721	0,929	0,124	0,000
Tempo de uso da AFO (meses)	0,50	1,00	0,41	0,13	0,04	-0,05	-0,15	0,50
	0,001		0,001	0,282	0,735	0,687	0,231	0,001
Idade cronológica	0,44	0,41	1,00	0,35	0,39	0,32	-0,11	0,44
	0,005	0,001		0,003	0,001	0,008	0,358	0,005
Idade dos primeiros sintomas (anos)	0,31	0,13	0,35	1,00	0,71	0,51	-0,04	0,32
	0,049	0,282	0,003	0,000	0,000	0,000	0,734	0,047
Idade da primeira consulta	0,06	0,04	0,39	0,71	1,00	0,77	0,08	0,06
	0,721	0,735	0,001	0,000		0,000	0,516	0,714
Idade do diagnóstico	-0,01	-0,05	0,32	0,51	0,77	1,00	0,07	-0,02
	0,929	0,687	0,008	0,000	0,000		0,587	0,927
Idade da marcha independente (anos)	-0,25	-0,15	-0,11	-0,04	0,08	0,07	1,00	-0,24
	0,124	0,231	0,358	0,726	0,516	0,587		0,128
Idade da perda da marcha	1,00	0,50	0,44	0,32	0,06	-0,02	-0,24	1,00
	0,000	0,001	0,005	0,047	0,714	0,927	0,128	
Fase da doença em que a AFO foi indicada	-0,35	-0,16	0,16	0,23	0,43	0,61	0,13	-0,35
	0,034	0,207	0,220	0,076	0,001	0,000	0,306	0,034
Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO	-0,01	-0,15	0,11	-0,05	-0,06	-0,11	-0,01	-0,01
	0,951	0,266	0,411	0,713	0,632	0,431	0,937	0,951
Tempo de uso da AFO articulada	-0,01	0,19	-0,18	-0,09	-0,12	-0,15	0,03	-0,01
	0,954	0,120	0,136	0,448	0,334	0,218	0,796	0,954

Tabela 24A – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continuação)

	Idade da perda da marcha	Tempo de uso da AFO	Idade cronológica	Idade dos primeiros sintomas	Idade da primeira consulta	Idade do diagnóstico	Idade da marcha independente	Idade da perda da marcha
Tempo total de uso da AFO	0,47	0,93	0,29	0,08	-0,02	-0,12	-0,10	0,47
	0,002	0,000	0,018	0,492	0,847	0,318	0,431	0,002
Tempo total de uso da AFO diurna + noturna	0,39	0,36	0,02	0,13	0,03	-0,03	-0,08	0,39
	0,014	0,003	0,902	0,288	0,817	0,821	0,494	0,014
Tempo de uso da AFO noturna	0,36	0,34	-0,08	0,12	0,02	-0,07	-0,10	0,36
	0,021	0,005	0,538	0,343	0,887	0,545	0,439	0,021
Tempo de uso da AFO diurna	-0,03	0,02	0,12	-0,13	-0,13	-0,07	0,09	-0,03
	0,846	0,859	0,318	0,286	0,289	0,578	0,443	0,858
Tempo de uso da AFO enquanto deambulava	0,68	0,60	0,04	0,05	-0,07	-0,14	-0,02	0,68
	0,000	0,000	0,770	0,689	0,577	0,241	0,879	0,000
MFM Escore D1	-0,09	-0,09	-0,71	-0,17	-0,36	-0,35	-0,14	-0,09
	0,593	0,465	0,000	0,167	0,003	0,003	0,242	0,575
MFM Escore D2	0,00	-0,12	-0,80	-0,14	-0,21	-0,10	0,02	0,00
	0,995	0,324	0,000	0,242	0,081	0,403	0,864	0,989
MFM Escore D3	0,17	0,06	-0,57	-0,10	-0,12	-0,02	0,00	0,17
	0,304	0,618	0,000	0,412	0,320	0,873	0,997	0,308
MFM Escore Total	0,05	-0,09	-0,79	-0,16	-0,29	-0,23	-0,07	0,04
	0,771	0,481	0,000	0,179	0,015	0,057	0,591	0,785
TC 6m	. <sup>a</sup>	0,10	-0,16	0,02	0,11	-0,07	-0,03	. <sup>a</sup>
		0,603	0,410	0,935	0,573	0,737	0,890	
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	0,03	0,00	-0,62	-0,23	-0,24	-0,12	0,12	0,03
	0,833	0,975	0,000	0,058	0,048	0,315	0,317	0,833
Angulação do pé E não tem movimento	0,14	-0,36	-0,07	-0,16	-0,15	-0,02	-0,20	0,14
	0,499	0,081	0,730	0,454	0,462	0,918	0,343	0,511
Goniometria Dorsiflexão D	-0,46	-0,13	0,35	0,06	0,14	0,21	0,26	-0,46
	0,085	0,395	0,022	0,697	0,363	0,186	0,087	0,088
Angulação do pé D	0,17	-0,28	-0,12	-0,19	-0,03	-0,08	-0,26	0,17

Tabela 24A – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (conclusão)

	Idade da perda da marcha	Tempo de uso da AFO	Idade cronológica	Idade dos primeiros sintomas	Idade da primeira consulta	Idade do diagnóstico	Idade da marcha independente	Idade da perda da marcha
	0,416	0,169	0,554	0,371	0,905	0,719	0,215	0,424
Tempo entre diagnóstico e perda da marcha	0,79	0,54	0,37	0,03	-0,34	-0,62	-0,25	0,79
	0,000	0,000	0,019	0,857	0,032	0,000	0,117	0,000
Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha	0,71	0,42	0,17	-0,45	-0,40	-0,28	-0,17	0,71
	0,000	0,007	0,304	0,004	0,010	0,083	0,293	0,000

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; MFM – Medida de função motora; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

Tabela 24B – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continua)

	Fase da doença em que a AFO foi indicada	Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO	Tempo de uso da AFO articulada	Tempo total de uso da AFO	Tempo total de uso da AFO diurna + noturna	Tempo de uso da AFO noturna	Tempo de uso da AFO diurna	Tempo de uso da AFO (deambulando)
Idade da perda da marcha (anos)	-0,35	-0,01	-0,01	0,47	0,39	0,36	-0,03	0,68
	0,034	0,951	0,954	0,002	0,014	0,021	0,846	0,000
Tempo de uso da AFO (meses)	-0,16	-0,15	0,19	0,93	0,36	0,34	0,02	0,60
	0,207	0,266	0,120	0,000	0,003	0,005	0,859	0,000
Idade cronológica	0,16	0,11	-0,18	0,29	0,02	-0,08	0,12	0,04
	0,220	0,411	0,136	0,018	0,902	0,538	0,318	0,770
Idade dos primeiros sintomas (anos)	0,23	-0,05	-0,09	0,08	0,13	0,12	-0,13	0,05
	0,073	0,731	0,442	0,492	0,286	0,342	0,284	0,695
Idade da primeira consulta	0,43	-0,06	-0,12	-0,02	0,03	0,02	-0,13	-0,07
	0,001	0,632	0,334	0,847	0,817	0,887	0,289	0,577
Idade do diagnóstico	0,61	-0,11	-0,15	-0,12	-0,03	-0,07	-0,07	-0,14
	0,000	0,431	0,218	0,318	0,821	0,545	0,578	0,241
Idade da marcha independente (anos)	0,13	-0,01	0,03	-0,10	-0,08	-0,10	0,09	-0,02
	0,306	0,937	0,796	0,431	0,494	0,439	0,443	0,879

Tabela 24B – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continuação)

	Fase da doença em que a AFO foi indicada	Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO	Tempo de uso da AFO articulada	Tempo total de uso da AFO	Tempo total de uso da AFO diurna + noturna	Tempo de uso da AFO noturna	Tempo de uso da AFO diurna	Tempo de uso da AFO (deambulando)
Idade da perda da marcha	-0,35	-0,01	-0,01	0,47	0,39	0,36	-0,03	0,68
	0,034	0,951	0,954	0,002	0,014	0,021	0,858	0,000
Fase da doença em que a AFO foi indicada	1,00	0,38	-0,12	-0,18	-0,04	-0,20	0,09	-0,27
		0,003	0,360	0,171	0,744	0,114	0,492	0,038
Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO	0,38	1,00	-0,11	-0,20	-0,19	-0,27	-0,01	-0,34
	0,003		0,391	0,135	0,148	0,043	0,958	0,010
Tempo de uso da AFO articulada	-0,12	-0,11	1,00	0,25	0,30	0,08	0,20	0,41
	0,360	0,391		0,042	0,014	0,514	0,106	0,000
Tempo total de uso da AFO	-0,18	-0,20	0,25	1,00	0,54	0,47	0,10	0,75
	0,171	0,135	0,042		0,000	0,000	0,437	0,000
Tempo total de uso da AFO diurna + noturna	-0,04	-0,19	0,30	0,54	1,00	0,79	0,31	0,66
	0,744	0,148	0,014	0,000		0,000	0,010	0,000
Tempo de uso da AFO noturna (horas)	-0,20	-0,27	0,08	0,47	0,79	1,00	-0,14	0,53
	0,114	0,043	0,514	0,000	0,000		0,268	0,000
Tempo de uso da AFO diurna	0,09	-0,01	0,20	0,10	0,31	-0,14	1,00	0,20
	0,492	0,958	0,106	0,437	0,010	0,268		0,111
Tempo de uso da AFO enquanto deambulava	-0,27	-0,34	0,41	0,75	0,66	0,53	0,20	1,00
	0,038	0,010	0,000	0,000	0,000	0,000	0,111	
MFM	-0,31	-0,11	0,22	0,00	0,13	0,15	-0,07	0,23
Escore D1	0,013	0,415	0,071	0,994	0,301	0,229	0,549	0,063

Tabela 24B – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (conclusão)

	Fase da doença em que a AFO foi indicada	Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO	Tempo de uso da AFO articulada	Tempo total de uso da AFO	Tempo total de uso da AFO diurna + noturna	Tempo de uso da AFO noturna	Tempo de uso da AFO diurna	Tempo de uso da AFO (deambulando)
MFM Escore D2	-0,11	-0,08	0,20	0,01	0,21	0,25	-0,12	0,29
	0,401	0,534	0,106	0,956	0,082	0,044	0,334	0,016
MFM Escore D3	-0,04	0,01	0,14	0,13	0,12	0,15	-0,14	0,28
	0,752	0,926	0,245	0,289	0,315	0,227	0,240	0,020
MFM Escore Total	-0,21	-0,09	0,22	0,03	0,17	0,20	-0,11	0,28
	0,098	0,510	0,070	0,839	0,156	0,099	0,374	0,019
TC 6m	-0,01	-0,10	0,09	-0,04	-0,11	-0,01	-0,09	-0,04
	0,976	0,673	0,650	0,852	0,565	0,961	0,637	0,852
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	-0,02	-0,14	0,10	0,09	0,08	0,09	-0,07	0,32
	0,886	0,281	0,419	0,476	0,497	0,455	0,587	0,007
Angulação do pé E não tem movimento	-0,18	-0,06	0,16	-0,44	-0,54	-0,34	-0,25	-0,03
	0,377	0,780	0,458	0,030	0,005	0,101	0,224	0,870
Goniometria Dorsiflexão D	0,42	0,29	-0,10	-0,14	-0,03	-0,14	0,13	-0,17
	0,010	0,100	0,536	0,387	0,860	0,376	0,410	0,266
Angulação do pé D	-0,18	0,03	0,07	-0,40	-0,70	-0,43	-0,32	-0,19
	0,386	0,898	0,756	0,047	0,000	0,030	0,119	0,369
Tempo entre diagnóstico e perda da marcha	-0,70	-0,10	-0,03	0,52	0,36	0,33	0,02	0,67
	0,000	0,573	0,845	0,001	0,021	0,038	0,879	0,000
Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha	-0,39	-0,07	0,02	0,39	0,11	0,10	0,08	0,61
	0,017	0,670	0,879	0,013	0,483	0,540	0,634	0,000

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; MFM – Medida de função motora; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

Tabela 24C – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continua)

	MFM – Escore D1	MFM – Escore D2	MFM – Escore D3	MFM – Escore Total	TC 6m
Idade da perda da marcha (anos)	-0,09	0,00	0,17	0,05	
	0,593	0,995	0,304	0,771	
Tempo de uso da AFO (meses)	-0,09	-0,12	0,06	-0,09	0,10
	0,465	0,324	0,618	0,481	0,603
Idade cronológica	-0,71	-0,80	-0,57	-0,79	-0,16
	0,000	0,000	0,000	0,000	0,410
Idade dos primeiros sintomas (anos)	-0,17	-0,15	-0,10	-0,17	0,01
	0,161	0,232	0,399	0,171	0,941
Idade da primeira consulta	-0,36	-0,21	-0,12	-0,29	0,11
	0,003	0,081	0,320	0,015	0,573
Idade do diagnóstico	-0,35	-0,10	-0,02	-0,23	-0,07
	0,003	0,403	0,873	0,057	0,737
Idade da marcha independente (anos)	-0,14	0,02	0,00	-0,07	-0,03
	0,242	0,864	0,997	0,591	0,890
Idade da perda da marcha	-0,09	0,00	0,17	0,04	<sup>a</sup>
	0,575	0,989	0,308	0,785	
Fase da doença em que a AFO foi indicada	-0,31	-0,11	-0,04	-0,21	-0,01
	0,013	0,401	0,752	0,098	0,976
Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO	-0,11	-0,08	0,01	-0,09	-0,10
	0,415	0,534	0,926	0,510	0,673

Tabela 24C – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continuação)

	MFM – Escore D1	MFM – Escore D2	MFM – Escore D3	MFM – Escore Total	TC 6m
Tempo de uso da AFO articulada	0,22	0,20	0,14	0,22	0,09
	0,071	0,106	0,245	0,070	0,650
Tempo total de uso da AFO	0,00	0,01	0,13	0,03	-0,04
	0,994	0,956	0,289	0,839	0,852
Tempo total de uso da AFO diurna + noturna	0,13	0,21	0,12	0,17	-0,11
	0,301	0,082	0,315	0,156	0,565
Tempo de uso da AFO noturna (horas)	0,15	0,25	0,15	0,20	-0,01
	0,229	0,044	0,227	0,099	0,961
Tempo de uso da AFO diurna	-0,07	-0,12	-0,14	-0,11	-0,09
	0,549	0,334	0,240	0,374	0,637
Tempo de uso da AFO enquanto deambulava	0,23	0,29	0,28	0,28	-0,04
	0,063	0,016	0,020	0,019	0,852
MFM – Escore D1	1,00	0,74	0,60	0,93	0,63
		0,000	0,000	0,000	0,000
MFM – Escore D2	0,74	1,00	0,82	0,93	-0,20
	0,000		0,000	0,000	0,305
MFM – Escore D3	0,60	0,82	1,00	0,81	0,02
	0,000	0,000		0,000	0,935

Tabela 24C – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (conclusão)

	MFM – Escore D1	MFM – Escore D2	MFM – Escore D3	MFM – Escore Total	TC 6m
MFM - Escore Total	0,93	0,93	0,81	1,00	0,52
	0,000	0,000	0,000		0,005
TC 6m	0,63	-0,20	0,02	0,52	1,00
	0,000	0,305	0,935	0,005	
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	0,66	0,72	0,62	0,74	-0,11
	0,000	0,000	0,000	0,000	0,571
Angulação do pé E não tem movimento	-0,08	-0,17	-0,26	-0,21	
	0,689	0,409	0,217	0,314	
Goniometria Dorsiflexão D	-0,54	-0,52	-0,42	-0,59	-0,38
	0,000	0,000	0,005	0,000	0,043
Angulação do pé D	-0,14	-0,14	-0,14	-0,15	
	0,509	0,515	0,507	0,477	
Tempo entre diagnóstico e perda da marcha	-0,15	-0,15	-0,02	-0,12	
	0,341	0,346	0,900	0,447	
Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha	0,07	0,12	0,26	0,17	
	0,660	0,474	0,107	0,299	

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; MFM – Medida de função motora; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

Tabela 24D – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continua)

	TC 6m	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	Angulação do pé E não tem movimento	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	Angulação do pé D	Tempo entre diagnóstico e perda da marcha	Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha
Idade da perda da marcha (anos)		0,03	0,14	0,03	0,17	0,79	0,71
		0,833	0,499	0,855	0,416	0,000	0,000
Tempo de uso da AFO (meses)	0,10	0,00	-0,36	0,05	-0,28	0,54	0,42
	0,603	0,975	0,081	0,694	0,169	0,000	0,007
Idade cronológica	-0,16	-0,62	-0,07	-0,61	-0,12	0,37	0,17
	0,410	0,000	0,730	0,000	0,554	0,019	0,304
Idade dos primeiros sintomas (anos)	0,01	-0,23	-0,16	-0,23	-0,19	0,03	-0,45
	0,941	0,055	0,449	0,054	0,372	0,856	0,004
Idade da primeira consulta	0,11	-0,24	-0,15	-0,19	-0,03	-0,34	-0,40
	0,573	0,048	0,462	0,116	0,905	0,032	0,010
Idade do diagnóstico	-0,07	-0,12	-0,02	-0,12	-0,08	-0,62	-0,28
	0,737	0,315	0,918	0,314	0,719	0,000	0,083
Idade da marcha independente (anos)	-0,03	0,12	-0,20	0,12	-0,26	-0,25	-0,17
	0,890	0,317	0,343	0,323	0,215	0,117	0,293
Idade da perda da marcha		0,03	0,14	0,03	0,17	0,79	0,71
		0,833	0,511	0,857	0,424	0,000	0,000
Fase da doença em que a AFO foi indicada	-0,01	-0,02	-0,18	-0,11	-0,18	-0,70	-0,39
	0,976	0,886	0,377	0,415	0,386	0,000	0,017

Tabela 24D – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continuação)

	TC 6m	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	Angulação do pé E não tem movimento	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	Angulação do pé D	Tempo entre diagnóstico e perda da marcha	Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha
Tempo entre diagnóstico e indicação da AFO	-0,10	-0,14	-0,06	-0,20	0,03	-0,10	-0,07
	0,673	0,281	0,780	0,124	0,898	0,573	0,670
Tempo de uso da AFO articulada	0,09	0,10	0,16	0,17	0,07	-0,03	0,02
	0,650	0,419	0,458	0,163	0,756	0,845	0,879
Tempo total de uso da AFO	-0,04	0,09	-0,44	0,11	-0,40	0,52	0,39
	0,852	0,476	0,030	0,392	0,047	0,001	0,013
Tempo total de uso da AFO diurna + noturna	-0,11	0,08	-0,54	0,03	-0,70	0,36	0,11
	0,565	0,497	0,005	0,824	0,000	0,021	0,483
Tempo de uso da AFO noturna (horas)	-0,01	0,09	-0,34	0,08	-0,43	0,33	0,10
	0,961	0,455	0,101	0,496	0,030	0,038	0,540
Tempo de uso da AFO diurna	-0,09	-0,07	-0,25	-0,07	-0,32	0,02	0,08
	0,637	0,587	0,224	0,554	0,119	0,879	0,634
Tempo de uso da AFO enquanto deambulava	-0,04	0,32	-0,03	0,33	-0,19	0,67	0,61
	0,852	0,007	0,870	0,006	0,369	0,000	0,000
MFM – Escore D1	0,63	0,66	-0,08	0,71	-0,14	-0,15	0,07

Tabela 24D – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (continuação)

	TC 6m	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	Angulação do pé E não tem movimento	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	Angulação do pé D	Tempo entre diagnóstico e perda da marcha	Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha
	0,000	0,000	0,689	0,000	0,509	0,341	0,660
MFM – Escore D2	-0,20	0,72	-0,17	0,71	-0,14	-0,15	0,12
	0,305	0,000	0,409	0,000	0,515	0,346	0,474
MFM – Escore D3	0,02	0,62	-0,26	0,65	-0,14	-0,02	0,26
	0,935	0,000	0,217	0,000	0,507	0,900	0,107
MFM – Escore Total	0,52	0,74	-0,21	0,77	-0,15	-0,12	0,17
	0,005	0,000	0,314	0,000	0,477	0,447	0,299
TC 6m	1,00	-0,11		0,31			
		0,571		0,108			
Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	-0,11	1,00		0,93		-0,08	0,21
	0,571			0,000		0,636	0,185
Angulação do pé E não tem movimento			1,00		0,79	0,16	0,25
					0,000	0,453	0,225
Goniometria Dorsiflexão D	-0,38	-0,58		-0,89	. <sup>a</sup>	-0,51	-0,45
	0,043	0,000		0,000		0,054	0,096
Angulação do pé D			0,79		1,00	0,23	0,30
			0,000			0,263	0,147

Tabela 24D – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra atual (conclusão)

	TC 6m	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé E)	Angulação do pé E não tem movimento	Grau de angulação partindo da Planti para Dorsi (pé D)	Angulação do pé D	Tempo entre diagnóstico e perda da marcha	Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha
Tempo entre diagnóstico e perda da marcha		-0,08	0,16	-0,07	0,23	1,00	0,73
		0,636	0,453	0,668	0,263		0,000
Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha		0,21	0,25	0,26	0,30	0,73	1,00
		0,185	0,225	0,102	0,147	0,000	

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé; MFM – Medida de função motora; TC 6m – Teste de caminhada de 6 minutos.

## APÊNDICE 7 – MATRIZ DE CORRELAÇÃO ENTRE AS VARIÁVEIS QUANTITATIVAS E ORDINAIS DA AMOSTRA RETROSPECTIVA

Tabela 25 – Matriz de correlação entre as variáveis quantitativas e ordinais da amostra retrospectiva

Coefficiente de correlação p-valor do teste de significância	Idade atual	Idade da marcha independente	Idade da perda da marcha	Idade dos primeiros sintomas	Idade da primeira consulta	Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha	Tempo de uso da AFO
<b>Idade atual</b>	1,00	-0,03 0,694	0,41 <0,001	0,24 0,001	0,32 <0,001	0,17 0,047	0,31 0,033
<b>Idade da marcha independente</b>	-0,03 0,694	1,00	-0,12 0,229	-0,05 0,526	0,06 0,502	-0,10 0,291	-0,15 0,229
<b>Idade da perda da marcha</b>	0,41* <0,001	-0,12 0,229	1,00	0,29 0,001	0,13 0,159	<b>0,56</b> <b>&lt;0,001</b>	<b>0,62</b> <b>&lt;0,001</b>
<b>Idade dos primeiros sintomas</b>	0,24* 0,002	-0,05 0,526	0,29 0,001	1,00	0,43 <0,001	<b>-0,60</b> <b>&lt;0,001</b>	0,14 0,261
<b>Idade da primeira consulta</b>	0,32* <0,001	0,06 0,502	0,13 0,159	0,43 <0,001	1,00	-0,22 0,014	-0,03 0,819
<b>Tempo entre primeiros sintomas e perda da marcha</b>	0,17 0,052	-0,10 0,291	<b>0,56</b> <b>&lt;0,001</b>	<b>-0,60</b> <b>&lt;0,001</b>	-0,22 0,014	1,00	0,41 0,001
<b>Tempo de uso da AFO</b>	0,31 0,010	-0,15 0,229	<b>0,62</b> <b>&lt;0,001</b>	0,14 0,261	-0,03 0,819	0,41 0,001	1,00

Legenda: AFO – Órtese tornozelo-pé.

## APÊNDICE 8 – ARTIGO PUBLICADO NA REVISTA FISIOTERAPIA EM MOVIMENTO

ORIGINAL ARTICLE Open access and CC-BY licensed 

### Ankle-foot orthosis in patients with Duchenne muscular dystrophy: a retrospective study

*Órtese tornozelo-pé em  
pacientes com distrofia  
muscular de Duchenne:  
um estudo retrospectivo*

Marcos Ferreira Rebel <sup>\*</sup>  
Jocelene de Fátima Landgraf   
Flavio Roberto Sztajnbok   
Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo 

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

**Date of first submission:** July 14, 2023

**Last received:** January 23, 2024

**Accepted:** February 1, 2024

\*Correspondence: marcosrebel@hucff.ufrj.br

#### Abstract

**Introduction:** Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a recessive genetic disease linked to the X chromosome, leading to progressive muscle tissue loss. Initially, there is difficulty getting up from the floor and an increased frequency of falls. Maintaining ambulation as long as possible is essential, and the use of ankle-foot orthosis (AFO) has been investigated as an ally in this process.

**Objective:** To verify the prescription and use of an AFO for ambulant boys with DMD. **Methods:** Information was collected using the medical records of 181 patients with DMD from the Neuropediatric Service of the Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira of the Universidade Federal do Rio de Janeiro. Variables used were: age at the first medical appointment, age at first symptoms, age at loss of independent gait, time between the first symptoms and loss of gait, prescription of orthosis, time of use, and surgical intervention in the lower limbs. **Results:** The orthosis was prescribed for 63.5% of patients and used by 38.1%. The range of orthosis time was 2 to 4 years (62.3%). The night sleep period was the most prescribed for orthosis use, with 67.2%. Patients who used the orthosis for a longer time were older at gait loss. However, the children who arrived earlier for the first appointment had a higher frequency of orthosis prescriptions and later loss of gait. **Conclusion:** The use of AFO can help maintain ambulation for longer in boys with DMD.

**Keywords:** Duchenne muscular dystrophy. Foot orthoses. Neuromuscular diseases. Walking.

## Resumo

**Introdução:** A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética recessiva ligada ao cromossomo X, que cursa com a perda progressiva do tecido muscular. Inicialmente, observa-se dificuldade para levantar do chão e aumento da frequência de quedas. A manutenção da deambulação pelo maior tempo possível é importante e o uso de órtese tornozelo-pé (OTP) tem sido investigado como aliado nesse processo.

**Objetivo:** Verificar a prescrição e uso de OTP para meninos deambulantes com DMD. **Métodos:** As informações foram coletadas dos prontuários de 181 pacientes com DMD do Serviço de Neuropediatria do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira, da Universidade Federal do Rio de Janeiro.

As variáveis utilizadas foram: idade na primeira consulta, idade aos primeiros sintomas, idade na perda da marcha independente, tempo entre os primeiros sintomas e a perda da marcha, prescrição de órtese, tempo de uso e intervenção cirúrgica nos membros inferiores.

**Resultados:** A órtese foi prescrita para 63,5% dos pacientes e utilizada por 38,1%. A variação do tempo de uso foi de 2 a 4 anos (62,3%). O período noturno foi o mais prescrito para uso da órtese, com 67,2%. Os pacientes que a usaram por mais tempo apresentaram maiores idades na perda da marcha. Crianças que chegaram mais precocemente à primeira consulta tiveram maior frequência de prescrição de órtese e perda da marcha mais tardiamente. **Conclusão:** O uso de OTP pode ajudar a manter a deambulação por mais tempo em meninos com DMD.

**Palavras-chave:** Distrofia muscular de Duchenne. Órtese de pé. Doenças neuromusculares. Caminhada.

## Introduction

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a progressive neuromuscular disorder that leads to the degeneration of muscle fibers and fibrosis of contractile tissues. It has a recessive genetic origin linked to the X chromosome,<sup>1,2</sup> with mutations in the Xp21.2 locus, which leads to the absence of the dystrophin protein and results in irreversible degeneration of muscle tissue.<sup>3,4</sup> Mutations in the gene that produces dystrophin are important to muscle tissue, in addition to the cardiovascular and respiratory systems, thus leading to rapid and progressive degeneration.<sup>2</sup> The incidence is one in every 4,000 male live births.<sup>1</sup> In some countries, the

diagnosis happens around the age of 5 years.<sup>5</sup> Araújo et al.<sup>6</sup> found a mean of 7.5 years at diagnosis in Brazil.

Patients with DMD are characterized by progressive loss of muscle strength, with delay in motor development, and some also present intellectual disability. The symptoms can be difficulty of getting up from the floor (presence of the Gowers sign, in which the child climbs to reach a standing position), jumping, climbing stairs, running, and a high incidence of falls when walking.<sup>7</sup> To maintain ambulation for a longer period, thus preventing early complications, it is necessary to understand how each approach used in the treatment will benefit the patient with DMD.

Multidisciplinary follow-up, the use of orthosis, and drug therapy aim at a better quality of life.<sup>4,5</sup> Passive stretching four to six times a week and bracing, especially at the onset of this disorder, will help maintain functionality and delay the limitations caused by DMD. Literature reports the indication of ankle-foot orthosis (AFO) for patients with DMD during the day or at rest.<sup>8-10</sup> Nevertheless, those reports are scarce, with limited number of patients or lacking information about indication and use. The small retrieval of literature in our search prompted us to address this issue.

In addition, despite the evidence of the benefits of using AFO for patients with DMD during the initial phase of the disease,<sup>11</sup> daytime use is unclear. Souza et al.<sup>8</sup> found that the daytime use of articulated AFO had a positive effect on ankle kinematic and kinetic parameters of patients with DMD, but such changes were not maintained when patients removed the device to walk. Early and continuous use of AFO minimizes compensations caused by DMD.<sup>8</sup> Therefore, the nocturnal use of AFO should be prescribed at the beginning of the treatment and maintained throughout to improve results. The early use of AFO during the day and at night minimizes the compensation and prolongs walking ability. Despite these efforts, contractures often develop, and surgery may be required.<sup>12-14</sup>

Due to the need for more information in the scientific literature on the use and prescription of an orthosis, the current study aims to verify the prescription and use of AFO for walking boys with DMD in a cohort followed at a Brazilian neuromuscular center. Our guiding questions about the use of AFO by individuals with DMD were: how are prescription and use occurring? What time of the day is most suitable for using and for how long? What is the relation to the loss of gait?

## Methods

This is a retrospective, quantitative, and descriptive study, carried out by collecting information from the medical records of patients with DMD from the database of the Neuropediatric Service of the Martagão Gesteira Institute of Child Care and Pediatrics (IPPMG) of the Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ). IPPMG began to provide care for children and adolescents with neuromuscular diseases from 1990 onwards, becoming a reference in Rio de Janeiro. From this assistance activity, it also became a neuromuscular research center from the present century onwards. This study will present data from the appointments performed from 1990 to 2021.

The project was approved by the IPPMG/UFRJ Ethics Committee (CAAE 43515421.8.0000.5264), and data collection took place in February and March 2021. Data was collected using a form prepared by the study authors, including the age at first medical appointment, age at first symptoms, age at loss of independent gait, orthosis prescription, duration of orthosis use, and surgical intervention in lower limbs.

Statistical for the Social Sciences program (SPSS version 22.0) and Microsoft Excel 2007 application were used to analyze the data. The descriptive analysis was based on frequency distributions and calculation of descriptive statistics of the quantitative variables (proportions of interest, minimum, maximum, mean, quartile 1, median, quartile 3, standard deviation, coefficient of variation - CV) and had as objective to synthesize and characterize the behavior of the variables and outline the profile of the participants. The variability of the distribution of a quantitative variable is considered low if  $CV \leq 0.20$ , moderate if  $0.20 < CV \leq 0.40$  and high if  $CV > 0.40$ .

The distribution of frequencies in classes of a quantitative variable obtained for classes of interest to the authors or for determined classes following the Sturges Method, where the number of classes given by  $n_c = 1 + 3.32 \log n$  and the range of classes given by  $I = \text{Range}/n_c$  where the range is the maximum data range.

In the inferential analysis, statistical significance tests were performed to analyze whether the differences between distributions of independent groups were significant. The significance of the association between two qualitative factors was investigated using the chi-square or Fisher's exact test. In the inferential analysis of quantitative variables, the normal distribution of

variables was investigated using the Kolmogorov-Smirnov and the Shapiro-Wilk tests. For all quantitative variables in this study, the joint analysis of these two normality tests led to the conclusion that the variables did not follow a normal distribution (for at least one of the tests, the resulting p-value was less than 5%). Therefore, the inferential analysis involving the quantitative variables uses a non-parametric approach: the Mann-Whitney test to compare the distribution of two independent groups and the correlation analysis based on the Spearman correlation coefficient ( $\rho$ ) for the correlation analysis between two quantitative variables - the significance of the correlation coefficient analyzed by the correlation coefficient significance t-Test. The correlation between the two variables is considered vital if  $|\rho| > 0.7$  and moderate if  $0.6 < |\rho| \leq 0.7$ . All discussions about significance tests were conducted considering a maximum significance level of 5% (0.05).

## Results

A total of 181 patients with a confirmed genetic diagnosis for DMD listed in our data base had their information collected. Nevertheless, not all variables were available in all medical records. Therefore, the reference sample of each distribution's percentages was calculated differently for each variable without losing the estimated proportions of the generality of the estimated proportions. Table 1 presents the frequency distribution of the variables from included DMD patients, where the most critical frequencies are marked in bold.

Most DMD patients were aged between 15 and 23 years (59.1%) and had achieved independent walking before 1.5 years (71.2%). First symptoms occurred from 1.5 to 4.5 years (54.9%); the patient had the first appointment by the age of 6 to 12 years (69.7%); the loss of gait typically occurred in the age group of 8 to 12 years (70.3%); and the time of appearance of the first symptoms until loss of gait was typically comprised between 3 and 7.5 years (63.4%). Of the total of 181 patients with DMD in our study, 17 (9.4%) had already died, but their data were collected.

AFO was prescribed to 115 boys (63.5% of the patients) but used only by 69 of them (38.1% of the total and 60.0% of those prescribed). Lower limb surgery was performed in only 2.2% of cases. The orthosis use ranged from 2 to 4 years (63.8%) and mostly during the night period (68.1%).

**Table 1** - Frequency distribution of variables that characterize patients with Duchenne muscular dystrophy

Variable	Category	F	%*
Chronological age (in years; n = 181)	3 - 7	8	4.4
	7 - 11	19	10.5
	11 - 15	32	17.7
	<b>15 - 19</b>	<b>61</b>	<b>33.7</b>
	<b>19 - 23</b>	<b>46</b>	<b>25.4</b>
	23 - 27	8	4.4
	27 - 31	7	3.9
Independent gait achievement age (in years; n = 146)	<b>0.5 - 1.5</b>	<b>104</b>	<b>71.2</b>
	1.5 - 2.5	35	24.0
	2.5 - 3.5	6	4.1
	3.5 - 4.5	1	0.7
Age at first symptoms (in years; n = 162)	0 - 1.5	26	16.0
	<b>1.5 - 3.0</b>	<b>36</b>	<b>22.2</b>
	<b>3.0 - 4.5</b>	<b>53</b>	<b>32.7</b>
	4.5 - 6.0	23	14.2
	6.0 - 7.5	18	11.1
	7.5 - 9.0	6	3.7
Age at first appointment (in years; n = 168)	0 - 3	10	6.0
	3 - 6	37	22.0
	<b>6 - 9</b>	<b>73</b>	<b>43.5</b>
	<b>9 - 12</b>	<b>44</b>	<b>26.2</b>
	12 - 15	4	2.4
Age at gait loss (in years; n = 128)	2 - 4	1	0.8
	4 - 6	1	0.8
	6 - 8	25	19.5
	<b>8 - 10</b>	<b>58</b>	<b>45.3</b>
	<b>10 - 12</b>	<b>32</b>	<b>25.0</b>
	12 - 14	8	6.3
	14 - 16	3	2.3
Time between the first symptoms and gait loss (in years; n = 128)	0.0 - 1.5	4	3.1
	1.5 - 3.0	7	5.5
	<b>3.0 - 4.5</b>	<b>23</b>	<b>18.0</b>
	<b>4.5 - 6.0</b>	<b>34</b>	<b>26.6</b>
	<b>6.0 - 7.5</b>	<b>24</b>	<b>18.8</b>
	7.5 - 9.0	20	15.6
	9.0 - 10.5	10	7.8
	10.5 - 12.0	6	4.7
Observed factors (n = 181)	Bracing prescription	115	63.5
	Use of orthosis	69	38.1
	Lower limb surgery	4	2.2
	Death	17	9.4

Note: F = frequency. A|- B: representation of a numerical interval closed on the left for the value A and open on the right for the value B. \*Percentages calculated concerning the size n of the available data sample for each variable. Bold values indicate the most critical frequencies.

**Table 1** - Frequency distribution of variables that characterize patients with Duchenne muscular dystrophy (continued)

Variable	Category	F	%*
Time of use of the orthosis (in years; n = 69)	Less than one year	3	4.3
	Between 1 and 2 years	7	10.1
	<b>2</b>	<b>16</b>	<b>23.2</b>
	<b>3</b>	<b>18</b>	<b>26.1</b>
	<b>4</b>	<b>10</b>	<b>14.5</b>
	5	5	7.2
	6	7	10.1
	7	2	2.9
Period of use of the orthosis (n = 69)	8	1	1.4
	Daytime	14	20.3
	Nighttime	<b>47</b>	<b>68.1</b>
	Both	8	11.6

Note: F = frequency. A]- B]: representation of a numerical interval closed on the left for the value A and open on the right for the value B. \*Percentages calculated concerning the size n of the available data sample for each variable. Bold values indicate the most critical frequencies.

Table 2 displays the main statistics of the distributions of the observed variables. According to the values of coefficients of variation, no variable has low variability (all coefficients of variation are more significant than 0.20). The variables "time of use of the orthosis", "age at first symptoms" and "time between first symptoms and loss of gait" showed the most significant variability among patients. When we correlated the quantitative variables with the time of use of the orthosis, we found a moderate

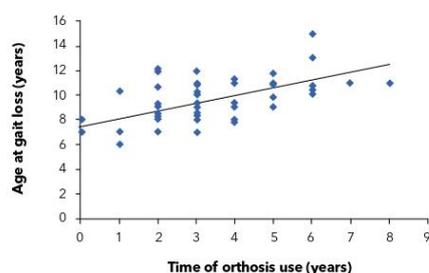
and significant correlation between the time of use and age at gait loss ( $\rho = 0.62$   $p < 0.001$ ). Therefore, there is a tendency for patients who use the orthosis for a longer time to be older when they lose their gait, and vice versa (Figure 1).

The distributions of the quantitative variables in without and with orthosis prescription groups were compared to find out if the orthosis prescription was associated with any quantitative variable (Table 3).

**Table 2** - Main statistics of the observed variable distributions

Statistics	Variables (in years)						
	CA	AIG	AFS	AFA	TOU	AGL	TBSL
Minimum	3.0	0.7	0.2	0.4	0.0	2.0	0.0
Maximum	30.0	3.5	8.2	12.8	8.0	15.0	12.0
Quartile 1	13.0	1.1	2.0	5.6	2.0	8.0	4.2
<b>Median</b>	<b>16.8</b>	<b>1.3</b>	<b>3.0</b>	<b>7.3</b>	<b>3.0</b>	<b>9.0</b>	<b>5.7</b>
Quartile 2	20.0	1.5	5.0	9.3	4.0	10.5	8.0
<b>Average</b>	<b>16.4</b>	<b>1.4</b>	<b>3.5</b>	<b>7.2</b>	<b>3.2</b>	<b>9.1</b>	<b>5.9</b>
SD	5.3	0.5	2.0	2.6	1.8	2.0	2.5
CV	0.32	0.35	0.57	0.37	0.56	0.22	0.43

Note: CA = chronological age (n = 181); AIG = age of independent gait (n = 146); AFS = age at first symptoms (n = 162); AFA = age at first appointment (n = 168); TOU = time of use of the orthosis (n = 69); AGL = age at gait loss (n = 128); TBSL = time between the first symptoms and gait loss (n = 128); SD = standard deviation; CV = coefficient of variation. Bold values indicate median and average.



**Figure 1** - Conjoint dispersion plot between the time of orthosis use and age at gait loss.

Given the p-values of the statistical significance tests, it was concluded that the groups "without prescription of orthosis" and "with prescription of orthosis" showed a significant difference in the age distributions at the first visit ( $p = 0.020$  of the Mann-Whitney test) and in the age distributions loss of gait ( $p = 0.001$  of the Mann-Whitney test).

Whilst comparing the statistics, it was observed that the patients who had a prescription for an orthosis were younger at the first medical appointment (1.0 years younger, on average) and had a later age at gait loss (1.4 years later, on average) than patients who did not have a prescription for a bracing.

**Table 3** - Analysis of the association between orthosis prescription and quantitative variables

Variables (in years)	Group without prescription of orthosis			Group with prescription of orthosis			p-value*
	Average	Median	SD	Average	Median	SD	
CA	15.4	16.0	5.5	16.6	17.0	5.1	0.233
AIG	1.4	1.2	0.6	1.4	1.3	0.5	0.312
AFS	3.5	3.5	2.2	3.5	3.3	2.0	0.895
AFA	7.9	8.0	2.8	6.9	7.0	2.6	<b>0.020</b>
AGL	8.1	8.0	2.0	9.5	9.3	1.8	<b>0.001</b>
TBSL	5.3	5.0	2.6	6.1	5.9	2.5	0.088

Note: CA = chronological age (n = 181); AIG = age of independent gait (n = 146); AFS = age at first symptoms (n = 162); AFA = age at first appointment (n = 168); AGL = age at gait loss (n = 128); TBSL = time between the first symptoms and gait loss (n = 128); SD = standard deviation. \*Mann-Whitney test comparing the distributions of the two groups. Bold values indicate results with a statistically significant difference ( $p < 0.05$ ).

## Discussion

Prescription of AFO for ambulant boys with DMD was made for the majority of individuals, but its actual use occurred for little more than half of these. In this study, we analyzed data from 31 years of care for patients with DMD in a pediatric neurology service, intending to focus on the prescription and use of AFO.

Considering the individuals who used the orthosis, the typical use time was 2 to 4 years. The night period was the most indicated. Data like ours were found by Gupta et al.<sup>9</sup> in a four-year experience in a multidisciplinary clinic. After detailed clinical examination of 126 patients with DMD, including assessment of muscle strength in the limbs and neck, 59 were advised to use AFO (46%).<sup>9</sup> For patients who purchased orthoses, 16 used the AFO as a walking device (27.1%), 40 used it at rest (67.8%), and 3

used it at rest and for walking. Similar results were also found by Kern et al.,<sup>15</sup> who evaluated data on AFOs from 187 boys participating in an international multicenter clinical trial, and found that AFOs were recommended for 54% of them.

The use of the orthosis had an association with the age of gait loss; as such, the patients who used orthosis for a longer period lost their gait later in life. A latter loss of gait represents a delay in the onset of scoliosis, contractures and joint deformities, greater independence for the child, and psychological benefits for both the child and the parents.<sup>16</sup> In this way, prescribing the orthosis use to prolong the gait is an ally to the treatment.

Patients with DMD show pelvic anteversion, hip flexion and lumbar hyperlordosis. These occur due to the extensors' weakness and the hip flexors' shortening. Conjointly, the knee extensors weaken, leading to

hyperextension to bear the body load and compensate for quadriceps weakness. The hip hyperflexion and abduction in the swing phase compensate for the ankle dorsiflexor weakness, generating plantar flexion during swing. To compensate for the lack of stability, the patient with DMD tends to increase the base of support and reduce the stride to perform the gait and increase the base of support while climbing steps.<sup>14, 17-19</sup>

With the alterations presented, the risk of loss of gait and the development of contractures and scoliosis increases. Our results reinforce that the prescription of AFO can help in the delay of gait loss and, as in other studies, we suggest that passive stretching and the use of an orthosis, especially at the beginning of the disorder, can help maintain functionality and delay the limitations caused by DMD.<sup>12-14</sup>

On the prescription of orthoses for walking or for use at rest (at night), AFOs should be indicated for preventive night stretching at a young age and for daytime stretching in more advanced phases/non-ambulatory phase.<sup>14</sup> During the day, AFO can place excessive demands on and further challenge weakened hip muscles. It can further weaken the quadriceps during the eccentric loading phase of gait.<sup>20</sup>

Another interesting fact we found was that children who arrived earlier for the first appointment had a higher frequency of orthosis prescription and later loss of gait. It is assumed that the child who arrives earlier does not have contractures and deformities installed and, therefore, should be easier to adhere to the use of an orthosis. Arriving early to a neuromuscular center might also be a factor to help adherence to treatment recommendations, by having more opportunities to discuss with the health care providers before the rapid decline of DMD phase 3 occurs. Barriers to the use of prescribed devices is an important field to be explored.

In summary, the present study demonstrates that AFOs are recommended for most of the boys with DMD followed at the neuromuscular center from a university setting, that those devices when used might help to delay ambulation loss, but, unfortunately, not all families adhere to the recommendation. This can occur due to several factors, such as the difficulty in creating the AFO; late diagnosis, associated with the presence of foot deformity, generates discomfort; greater importance to drug therapies than therapeutic devices. Therefore, our study strongly recommends that public health management provide greater awareness

about DMD so that parents and guardians of children can know the disease, recognize signs and symptoms, and seek appropriate medical care more quickly. Once diagnosed, it is suggested that it be further encouraged and guaranteed to the patient with DMD the viability of production of the AFO.

Limitation on medical records information is a usual problem in cross-sectional studies. Therefore, the different sample sizes according to variable information found in the medical records. However, as a baseline on the subject, we obtained important information, consolidating advice that have been carried on when consulting boys with DMD.

### Conclusion

Our results revealed that the use of AFO can help maintain ambulation for longer time in boys with DMD, but not all patients who had a prescription used the orthosis. As in other studies, most patients are prescribed for use during resting time. We reinforce the importance of early diagnosis to make the adopted measures effective. We suggest the focus on orthosis adherence to be further explored in future studies.

### Authors' contributions

All authors participated in the study design, analysis and interpretation of data, manuscript drafting and reviewing, and approval of the final version.

### References

1. Diniz GPC, Lasmar LMLBF, Giannetti JG. Motor assessment in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr*. 2012;70(6):416-21. DOI
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*. 2010;9(1):77-93. DOI
3. Hoffman EP, Brown Jr RH, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*. 1987;51(6):919-28. DOI

4. Araújo APQC, Nardes F, Fortes CPDD, Pereira JA, Rebel MF, Dias CM, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arq Neuropsiquiatr*. 2018;76(7):481-9. DOI
5. Araújo APQC, Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Jr MC, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr*. 2017;75(8):104-13. DOI
6. Araújo APQC, Deco MC, Klöh BS, Costa MR, Góis FV, Guimarães AFCM. Diagnosis delay of Duchenne Muscular Dystrophy. *Rev Bras Saude Matern Infant*. 2004;4(2):179-83. DOI
7. 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 J Rare Dis*. 2020;15(1):141. DOI
8. Souza MA, Figueiredo MML, Baptista CRJA, Aldaves RD, Mattiello-Sverzut AC. Beneficial effects of ankle-foot orthosis daytime use on the gait of Duchenne muscular dystrophy patients. *Clin Biomech (Bristol, Avon)*. 2016;35:102-10. DOI
9. Gupta A, Nalini A, Arya SP, Vengalil S, Khanna M, Krishnan R, et al. Ankle-foot orthosis in Duchenne muscular dystrophy: a 4-year experience in a multidisciplinary neuromuscular disorders clinic. *Indian J Pediatr*. 2017;84(3):211-5. DOI
10. Nishizawa H, Matsukiyo A, Shiba N, Koinuma M, Nakamura A. The effect of wearing night splints for one year on the standing motor function of patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Phys Ther Sci*. 2018;30(4):576-9. DOI
11. Eagle M, Baudouin SV, Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscul Disord*. 2002;12(10):926-9. DOI
12. Yiu EM, Kornberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health*. 2015;51(8):759-64. DOI
13. Suthar R, Sankhyam N. Duchenne muscular dystrophy: a practice update. *Indian J Pediatr*. 2018;85(4):276-81. DOI
14. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol*. 2018;17(3):251-67. DOI
15. Kern V, Wicklund M, Haulman A, McDermott MP, Martens WB, Griggs RC, et al. Ankle bracing practices in ambulatory, corticosteroid-naïve boys with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2020;61(1):52-7. DOI
16. Heckmatt JZ, Dubowitz V, Hyde AS, Florence J, Gabain AC, Thompson N. Prolongation of walking in Duchenne muscular dystrophy with lightweight orthoses; review of 57 cases. *Dev Med Child Neurol*. 1985;27(2):149-54. DOI
17. Martini J, Caromano FA, Carvalho EV, Goya PA, Hayasaka RM, Nakazune S, et al. Boys with Duchenne muscular dystrophy: 1-year locomotor changes in relation to a control group. *Percept Mot Skills*. 2018;125(1):40-56. DOI
18. Rinaldi M, Petrarca M, Romano A, Vasco G, D'Anna C, Bibbo D, et al. Progression of muscular co-activation and gait variability in children with Duchenne muscular dystrophy: A 2-year follow-up study. *Clin Biomech*. 2020;78: 105101. DOI
19. Ropars J, Lempereur M, Vuillerot C, Tiffreau V, Peudenier S, Cuisset JM, et al. Muscle activation during gait in children with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*. 2016;11(9): e0161938. DOI
20. Stevens PM. Lower limb orthotic management of Duchenne muscular dystrophy: a literature review. *J Prosthet Orthot*. 2006;18(4):111-9. Full text link

## ANEXO 1 – FOLHA DE ESCORE – MEDIDA DA FUNÇÃO MOTORA

### MEDIDA DA FUNÇÃO MOTORA para doenças neuromusculares MFM

#### FOLHA DE ESCORE<sup>1</sup>

Nome de nascimento do paciente: \_\_\_\_\_

Nome de casado: \_\_\_\_\_

Data nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
                                  dia      mês      ano

Idade do paciente: \_\_\_\_/\_\_\_\_  
                                  ano      mês

Data avaliação: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
                                  dia      mês      ano

Nome do examinador: \_\_\_\_\_

Fadiga do paciente no início da MFM comparada ao estado usual (opinião do paciente):

Usual             Estado não usual             Mais cansado             Muito mais cansado

A MFM é uma escala de avaliação desenvolvida e validada pelo grupo de estudos MFM para a mensuração da capacidade motora funcional de pacientes com doenças neuromusculares. Quando repetida diversas vezes, a MFM mede as mudanças funcionais do paciente. A folha de escore deve servir como um indicador geral. Para cada item, instruções específicas são dadas para cada escore; o uso das instruções é obrigatório. Todas as instruções são descritas no Manual do Usuário<sup>1</sup>.

#### ESCORE DAS PONTUAÇÕES

- 0 = Não inicia a tarefa, ou não mantém a posição inicial
- 1 = Inicia a tarefa
- 2 = Realiza o movimento incompleto, ou completamente, mas imperfeito (movimentos compensatórios, posição mantida por tempo insuficiente, movimentos insuficientes ou descontrolados)
- 3 = Realiza a tarefa completamente e “normalmente”; o movimento é controlado, direcionado, realizado em uma velocidade constante.

Para todas as informações, contactar: Dra. Carole Bérard, Serviço de Reabilitação Pediátrica *l'Escale*, HFME, Aile A1, 59 bd Pinel, 69677 Bron Cedex, França. Tel 04 72 12 94 50. E mail: [carole.berard@chu-lyon.fr](mailto:carole.berard@chu-lyon.fr)

Para todas as informações sobre o banco de dados MFM, acessar site: <http://www.motor-function-measure.org/data-bank.aspx>

<sup>1</sup> Manual do Usuário e a folha de escore podem ser acessados no site: <http://www.motor-function-measure.org/user-s-manual.aspx>

© Copyright: Motor Function Measure © está protegido pelo copyright internacional com todos os direitos reservados ao comitê MFM. Não a utilize sem permissão. Para maiores informações e autorização do uso Motor Function Measure ©, por favor entre em contato com [carole.berard@chu-lyon.fr](mailto:carole.berard@chu-lyon.fr)

## Itens MFM-32 (de 6 a 60 anos)

## ☺ Itens MFM-20 (crianças abaixo de 6 anos)

	D1	D2	D3
1. ☺ SUPINO, CABEÇA NA LINHA MÉDIA: manter a cabeça por 5 segundos na linha média e virá-la de um lado e depois para o outro. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
2. SUPINO: levantar a cabeça e mantê-la na posição levantada por 5 segundos. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
3. ☺ SUPINO: flexionar o quadril e o joelho além de 90°, levantando o pé durante todo o movimento. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			
4. ☺ SUPINO, PERNA SUSTENTADA PELO EXAMINADOR: da posição de flexão plantar, dorsifletir o tornozelo a 90° em relação à perna. <i>Comentários:</i>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3
lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			
5. ☺ SUPINO: levantar a mão e tocar o ombro oposto. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			
6. ☺ SUPINO, MEMBROS INFERIORES SEMIFLEXIONADOS, PATELAS PARA CIMA E PÉS SOBRE O COLCHONETE, LEVEMENTE AFASTADOS: manter a posição inicial por 5 segundos, e depois levantar a pelve; coluna lombar, pelve e coxas devem estar alinhadas, e pés levemente afastados. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
7. ☺ SUPINO: virar para prono e liberar os membros superiores de debaixo do corpo. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			
8. SUPINO: sentar –se, sem apoio dos membros superiores. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
9. ☺ SENTADO NO COLCHONETE: sem apoio dos membros superiores, manter a posição sentada por 5 segundos, e em seguida manter o contato por 5 segundos entre as duas mãos. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
10. ☺ SENTADO NO COLCHONETE, A BOLA DE TÊNIS À FRENTE DO SUJEITO: sem apoio dos membros superiores, inclinar para frente, tocar a bola e retornar. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			
11. ☺ SENTADO NO COLCHONETE: sem apoio dos membros superiores, ficar em pé. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		

## Itens

	D1	D2	D3
12. 😊 EMPÉ: sem apoio dos membros superiores, sentar-se na cadeira com os pés levemente afastados. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
13. SENTADO NA CADEIRA: sem apoio dos membros superiores e sem apoio do tronco no encosto da cadeira, manter a posição sentada por 5 segundos, com a cabeça e tronco na linha média. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
14. 😊 SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, CABEÇA EM FLEXÃO: a partir da cabeça em flexão completa, levantar a cabeça e mantê-la por 5 segundos; a cabeça mantém-se na linha média durante o movimento e na manutenção da posição. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
15. SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, ANTEBRAÇOS SOBRE A MESA, COTOVELOS PARA FORA: colocar as duas mãos sobre a cabeça, ao mesmo tempo, enquanto a cabeça e tronco permanecem na linha média. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
16. SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, O LÁPIS SOBRE A MESA: sem movimentar o tronco, alcançar o lápis com uma das mãos. Antebraço e mão saem de cima da mesa, com cotovelo em completa extensão no final do movimento. <i>Comentários:</i>  lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
17. SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, 10 MOEDAS SOBRE A MESA: pegar 10 moedas uma após a outra, e armazená-las com uma das mãos, no tempo de 20 segundos. <i>Comentários:</i>  lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3
18. 😊 SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, UM DEDO COLOCADO NO CENTRO DE CD FIXO: contornar a borda do CD com um mesmo dedo, sem apoio da mão sobre a mesa. <i>Comentários:</i>  lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3
19. SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, LÁPIS SOBRE A MESA: pegar o lápis e desenhar uma série contínua de voltas dentro do retângulo, completando-o totalmente, tocando no topo e na base da figura.  Tentativa nº 1   Tentativa nº 2  <i>Comentários:</i>  lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3
20. SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, SEGURANDO UMA FOLHA DE PAPEL: rasgar a folha em pelo menos 4 cm, começando pela dobra. <i>Comentários:</i>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3

## Itens

	D1	D2	D3
21. 😊 SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, COM A BOLA DE TÊNIS SOBRE A MESA: pegar, levantar a bola e virar a mão completamente, segurando a bola. <i>Comentários:</i> lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3
22. 😊 SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, UM DEDO COLOCADO NO CENTRO DO DIAGRAMA: levantar o dedo e o colocá-lo sucessivamente nos 8 desenhos do diagrama sem tocar nas linhas. <i>Comentários:</i> lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3
23. 😊 SENTADO NA CADEIRA OU CADEIRA DE RODAS, COM OS BRAÇOS AO LADO DO CORPO: colocar os dois antebraços e/ou as mãos sobre a mesa, ao mesmo tempo, sem movimentar o tronco. <i>Comentários:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
24. 😊 SENTADO NA CADEIRA: sem apoio dos membros superiores, levantar-se com os pés levemente afastados. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
25. 😊 EM PÉ, COM APOIO DOS MEMBROS SUPERIORES EM UM EQUIPAMENTO: sem apoio dos membros superiores, manter a posição em pé por 5 segundos com os pés levemente afastados; cabeça, tronco e membros na linha média. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
26. EM PÉ, COM APOIO DOS MEMBROS SUPERIORES SOBRE UM EQUIPAMENTO: sem apoio dos membros superiores, levantar um dos pés por 10 segundos. <i>Comentários:</i> Lado do pé apoiado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
27. 😊 EM PÉ: sem apoio, abaixe-se e toca o solo com uma das mãos e depois se levantar. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
28. EM PÉ, SEM APOIO: andar 10 passos à frente sobre os dois calcanhars. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
29. EM PÉ, SEM APOIO: andar 10 passos à frente sobre uma linha reta. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
30. 😊 EM PÉ, SEM APOIO: correr 10 metros. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
31. EM PÉ, SOBRE UM PÉ, SEM APOIO: pular 10 vezes no mesmo lugar. <i>Comentários:</i> lado: Direito <input type="checkbox"/> Esquerdo <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
32. 😊 EM PÉ, SEM APOIO: sem apoio dos membros superiores, agachar-se e levantar-se duas vezes, em seguida. <i>Comentários:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
	* D1=	D2=	D3=

\*Todos os cálculos são automáticos quando os dados são incluídos no banco de dados da MFM

Cooperação do paciente:	<input type="checkbox"/> nula	<input type="checkbox"/> moderada	<input type="checkbox"/> ótima
Comentários: _____			
_____			
_____			
_____			
_____			

**ESCORES MFM-32\*:**

	Escore em %	
<b>D1:</b> De pé e transferências	$\frac{\text{Total Dimensão1}}{13 \times 3} = \frac{\quad}{39}$	$\times 100 = \quad\% \quad$
<b>D2:</b> Função motora axial e proximal	$\frac{\text{Total Dimensão2}}{12 \times 3} = \frac{\quad}{36}$	$\times 100 = \quad\% \quad$
<b>D3:</b> Função motora distal	$\frac{\text{Total Dimensão3}}{7 \times 3} = \frac{\quad}{21}$	$\times 100 = \quad\% \quad$
<b>ESCORE TOTAL=</b>	$\frac{\text{total das pontuações}}{32 \times 3} = \frac{\quad}{96}$	$\times 100 = \quad\% \quad$

**😊 ESCORES MFM-20\*:**

	Escore em %	
<b>D1:</b> De pé e transferências	$\frac{\text{Total Dimensão1}}{24} = \frac{\quad}{24}$	$\times 100 = \quad\% \quad$
<b>D2:</b> Função motora axial e proximal	$\frac{\text{Total Dimensão2}}{24} = \frac{\quad}{24}$	$\times 100 = \quad\% \quad$
<b>D3:</b> Função motora distal	$\frac{\text{Total Dimensão3}}{12} = \frac{\quad}{12}$	$\times 100 = \quad\% \quad$
<b>ESCORE TOTAL=</b>	$\frac{\text{total das pontuações}}{20 \times 3} = \frac{\quad}{60}$	$\times 100 = \quad\% \quad$

\*Todos os cálculos são automáticos quando os dados são incluídos no banco de dados da MFM

### Informações adicionais para o banco de dados MFM

A gravidade da deficiência motora é: leve  moderada  grave  muito grave

Lateralidade: direita

Esquerda

Indeterminada/ambidestra

Desconhecida

Cadeira de rodas disponível: nenhuma

manual

manual + elétrica

## ANEXO 2 – PARECER CONSUBSTANCIADO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

UFRJ - INSTITUTO DE  
PUERICULTURA E PEDIATRIA  
MARTAGÃO GESTEIRA DA  
UNIVERSIDADE FEDERAL DO  
RIO DE JANEIRO



### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

#### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** Distrofia Muscular de Duchenne e uso de órtese suropodálica.

**Pesquisador:** MARCOS FERREIRA REBEL

**Área Temática:**

**Versão:** 3

**CAAE:** 43515421.8.0000.5264

**Instituição Proponente:** Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira - RJ

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

#### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 4.993.050

#### Apresentação do Projeto:

A distrofia muscular de Duchene (DMD) é uma doença progressiva que leva à degeneração das fibras musculares e fibrose dos tecidos contráteis. Tendo sua incidência de 1 a cada 4000 meninos nativos, uma doença neuromuscular de origem genética recessiva ligada ao cromossomo X. Essa mutação vinda do gene que produz a distrofina causa uma desordem na estrutura e função das miofibrilas, e com isso afeta o crescimento e a manutenção do tecido muscular, além de acometer outros sistemas como o cardiovascular e respiratório levando assim a uma degeneração progressiva e de forma rápida.

#### Objetivo da Pesquisa:

**Objetivo Primário:**

Este estudo tem como objetivo descrever a indicação e o acesso ao uso de órtese suropodálica (AFO) nos meninos deambulantes com Distrofia

Muscular de Duchenne. no estado do Rio de Janeiro

**Objetivo Secundário:**

1. Descrever o perfil da amostra (idade cronológica, idade de diagnóstico, idade de início dos sintomas, idade da perda da marcha, uso de corticosteroide ou outra medicação, idade de início de uso de corticoide, fase atual da DMD); 2. Determinar o percentual de pacientes que tiveram a indicação de órtese pelo profissional de

**Endereço:** Rua Bruno Lobo 50 - Ilha do Fundão

**Bairro:** Cidade Universitária **CEP:** 21.941-912

**UF:** RJ **Município:** RIO DE JANEIRO

**Telefone:** (21)2590-3842 **Fax:** (21)2562-6150 **E-mail:** pesquisa@ippmg.ufrj.br

UFRJ - INSTITUTO DE  
PUERICULTURA E PEDIATRIA  
MARTAGÃO GESTEIRA DA  
UNIVERSIDADE FEDERAL DO  
RIO DE JANEIRO



Continuação do Parecer: 4.993.050

saúde;3. Relacionar dentre os que tiveram a indicação os que conseguiram seguir a orientação (percentual de uso dentre os que tiveram prescrição);4. Determinar o tempo de confecção da órtese quando indicado por profissional da saúde5. Descrever local no qual foi confeccionado o equipamento6. Quantificar o tempo do uso de órtese7. Identificar motivos de uso ou não da órtese pelo paciente com DMD que teve a indicação para esta intervenção8. Identificar existência ou não de tratamento cirúrgico envolvendo membros inferiores9. Avaliação funcional e estrutural: Quantificar a função motora por meio da utilização da MFM; resistência ao esforço – por meio do teste de caminhada de 6min; angulação do tornozelo em dorsiflexão máxima passiva pela goniometria.

**Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

Riscos:Devido a permanência por mais de quarenta minutos após a consulta de rotina e pela possibilidade de quebra do anonimato, para o qual todos os esforços serão tomados para minimiza-lo – não identificação dos dados coletados, sendo todos computados por um número gerado consecutivamente na pesquisa, considero risco mínimo para o sujeito estudado. Benefícios: Serão indiretos, pelo conhecimento adquirido com a pesquisa, pode vir a ser implementadas melhorias na assistência de meninos e rapazes com DMD, através deste estudo conseguiremos entender como funciona a adesão e confecção de órtese, o que permitirá eventuais mudanças na assistência a estes pacientes, favorecendo o melhor uso desta intervenção, objetivando assim a melhora da indicação e orientação de órtese, o que poderá resultar em melhora na qualidade de vida destas crianças.

**Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

Recomendamos a exclusão do número do prontuário na ficha de coleta de dados.

**Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

Adequados.

**Recomendações:**

Recomendamos a exclusão do número do prontuário na ficha de coleta de dados.

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

Pendências resolvidas.

O Comitê de Ética em Pesquisa do IPPMG deliberou em Reunião Ordinária de seus membros parecer favorável à aprovação do presente projeto de pesquisa. O projeto está em consonância

**Endereço:** Rua Bruno Lobo 50 - Ilha do Fundão  
**Bairro:** Cidade Universitária **CEP:** 21.941-912  
**UF:** RJ **Município:** RIO DE JANEIRO  
**Telefone:** (21)2590-3842 **Fax:** (21)2562-6150 **E-mail:** pesquisa@ippmg.ufrj.br

**UFRJ - INSTITUTO DE  
PUERICULTURA E PEDIATRIA  
MARTAGÃO GESTEIRA DA  
UNIVERSIDADE FEDERAL DO  
RIO DE JANEIRO**



Continuação do Parecer: 4.993.050

com a Resolução do Conselho Nacional de Saúde nº 466/12 e com a Norma Operacional do Conselho Nacional de Saúde nº 001/13.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Tendo em vista a legislação vigente, devem ser encaminhados ao CEP-IPPMG relatórios parciais anuais referentes ao andamento da pesquisa e relatório final ao término do trabalho. Qualquer modificação do projeto original deve ser apresentada a este CEP, de forma objetiva e com justificativas, para nova apreciação.

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1703021.pdf	15/07/2021 21:14:56		Aceito
Outros	carta_resposta_15jul21.pdf	15/07/2021 21:14:13	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
Outros	carta_resposta_15jul21.docx	15/07/2021 21:13:49	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
Brochura Pesquisa	projeto_retificado_15jul21.pdf	15/07/2021 21:10:55	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
Brochura Pesquisa	Projeto_retificado_15jul21.docx	15/07/2021 21:10:09	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Assentimento.docx	23/02/2021 14:04:05	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.docx	23/02/2021 14:03:58	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
Folha de Rosto	FR_23FEV2021.pdf	23/02/2021 14:00:27	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_Distrofia_muscular_Duchenne_e_uso_de_ortese_suropodolica_23FEV2021.docx	23/02/2021 10:31:00	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_Distrofia_muscular_Duchenne_e_uso_de_ortese_suropodolica_23FEV2021.pdf	23/02/2021 10:30:47	MARCOS FERREIRA REBEL	Aceito

**Situação do Parecer:**

**Endereço:** Rua Bruno Lobo 50 - Ilha do Fundão  
**Bairro:** Cidade Universitária **CEP:** 21.941-912  
**UF:** RJ **Município:** RIO DE JANEIRO  
**Telefone:** (21)2590-3842 **Fax:** (21)2562-6150 **E-mail:** pesquisa@ippmg.ufrj.br

UFRJ - INSTITUTO DE  
PUERICULTURA E PEDIATRIA  
MARTAGÃO GESTEIRA DA  
UNIVERSIDADE FEDERAL DO  
RIO DE JANEIRO



Continuação do Parecer: 4.993.050

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

RIO DE JANEIRO, 23 de Setembro de 2021

---

**Assinado por:**  
**MARIANA TSCHOEPKE AIRES**  
**(Coordenador(a))**

**Endereço:** Rua Bruno Lobo 50 - Ilha do Fundão  
**Bairro:** Cidade Universitária **CEP:** 21.941-912  
**UF:** RJ **Município:** RIO DE JANEIRO  
**Telefone:** (21)2590-3842 **Fax:** (21)2562-6150 **E-mail:** pesquisa@ippmg.ufrj.br

## ANEXO 3 – CARTA DE ACEITE DA REVISTA FISIOTERAPIA EM MOVIMENTO

### Fisioterapia em Movimento

**Preview (FM-2023-0069.R1)**

**From:** revista.fisioterapia@pucpr.br

**To:** marcosrebel@hucff.ufrj.br

**CC:** revista.fisioterapia@pucpr.br

**Subject:** Fisioterapia em Movimento - Decision on Manuscript ID FM-2023-0069.R1

**Body:** 01-Feb-2024

Dear Prof. Rebel:

It is a pleasure to accept your manuscript entitled "ANKLE-FOOT ORTHOSIS IN PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A RETROSPECTIVE STUDY" in its current form for publication in the Fisioterapia em Movimento. The comments of the reviewer(s) who reviewed your manuscript are included at the foot of this letter.

Thank you for your fine contribution. On behalf of the Editors of the Fisioterapia em Movimento, we look forward to your continued contributions to the Journal.

Sincerely,  
 Prof. Dr. Ana Paula Cunha Loureiro  
 Editor-in-Chief, Fisioterapia em Movimento  
 Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR)

Associate Editor: 1  
 Comments to the Author:  
 (There are no comments.)

Associate Editor: 2  
 Comments to the Author:  
 (There are no comments.)

Entire Scoresheet:  
 Reviewer: 1

Recommendation: Accept

Comments:  
 Prezados autores,  
 Parabéns pelo artigo e escolha do tema. Que este artigo possa motivar colegas fisioterapeutas e equipe, quanto a precocidade da prescrição e atenção ao correto uso do dispositivo.

Additional Questions:  
 Does the manuscript contain new and significant information to justify publication?: Yes

Does the Abstract (Summary) clearly and accurately describe the content of the article and are the keywords listed on Decs/Mesh?: Yes

Is the problem significant and concisely stated?: Yes

Are the methods described comprehensively and are the statistical analysis accurately described?: Yes

Are the interpretations and conclusions justified by the results?: Yes

Is adequate reference made to other work in the field?: Yes

Length of article is: Adequate

Number of tables is: Adequate

Number of figures is: Adequate

Please state any conflict(s) of interest that you have in relation to the review of this paper (state "none" if this is not applicable).: Nenhum

Rating:

Interest: 1. Excellent

Quality: 1. Excellent

Originality: 2. Good

Overall: 1. Excellent

If the manuscript was originally available as a preprint, did you access the comments received (if any)?: Yes

Have the authors made all data underlying the findings in their manuscript fully available?: Yes

If the journal comes to publishing the peer review history of this manuscript, do you want your identity to be public for this review? If you choose "yes", the peer review history will include your full review and any attached files. If you choose "no", your identity will remain anonymous, but your review may still be made public.: No

Reviewer: 2

Recommendation: Accept

Comments:

As solicitações de alteração foram realizadas de maneira apropriada.

Additional Questions:

Does the manuscript contain new and significant information to justify publication?: Yes

Does the Abstract (Summary) clearly and accurately describe the content of the article and are the keywords listed on Decs/Mesh?: Yes

Is the problem significant and concisely stated?: Yes

Are the methods described comprehensively and are the statistical analysis accurately described?: Yes

Are the interpretations and conclusions justified by the results?: Yes

Is adequate reference made to other work in the field?: Yes

Length of article is: Adequate

Number of tables is: Adequate

Number of figures is: Adequate

Please state any conflict(s) of interest that you have in relation to the review of this paper (state "none" if this is not applicable).: None.

Rating:

Interest: 1. Excellent

Quality: 2. Good

Originality: 2. Good

Overall: 2. Good

If the manuscript was originally available as a preprint, did you access the comments received (if any)?: Not applicable

Have the authors made all data underlying the findings in their manuscript fully available?: Yes

If the journal comes to publishing the peer review history of this manuscript, do you want your identity to be public for this review? If you choose "yes", the peer review history will include your full review and any attached files. If you choose "no", your identity will remain anonymous, but your review may still be made public.: No

**Date Sent:** 01-Feb-2024