



**ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA**

**CURSO DE MEDICINA**

**ANA LUÍSA CABRAL PEREIRA SOUZA**

**Perfil clínico epidemiológico de pacientes portadores de doenças neuromusculares  
em ambulatório de referência em doenças neuromusculares em SSA- BA no ano de  
2023**

**TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO**

**SALVADOR - BA**

**2025**

**ANA LUÍSA CABRAL PEREIRA SOUZA**

Trabalho de Conclusão de Cursos, apresentado ao curso de graduação em Medicina da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, para aprovação parcial no 4º ano do curso de Medicina

Orientador(a): Adriele Ribeiro França Viriato

**SALVADOR**

**2025**

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço ao meu pai, José Mauricio, à minha mãe, Socorro, e à minha irmã, Leticia, por serem minha base e suporte em todas as fases da minha vida, sempre regando minha vida com amor e aprendizados, ajudando a moldar-me ao mundo e enfrentar todas as dificuldades no caminho. Sou eternamente grata por cada sacrifício diário e por cada renúncia silenciosa que realizaram em prol de nutrir meu sonho e meu futuro. Que eu consiga retribuir tamanha entrega gerando orgulho em seus corações.

À Caio, meu namorado e parceiro, por sempre me incentivar, apoiar e acompanhar durante toda essa trajetória. Seu amor e sua calma foram imprescindíveis para que eu mantivesse o ânimo e a força nos momentos mais difíceis. Obrigada por me amparar nas quedas e por celebrar cada conquista minha como se fosse a sua.

Aos meus amigos, que com palavras, risadas e abraços, conseguiram tornar a jornada mais leve e gentil, trazendo afeto e acalento para um coração saudoso de casa.

Por fim, agradeço a Deus, fonte inesgotável de fé e perseverança, que ouviu cada prece minha e se encaminhou de traçar planos lindos, sábios e fortalecedores para minha vida.

## EPÍGRAFE

*“O que vale na vida não é o ponto de partida e sim a caminhada. Caminhando e semeando, no fim, terás o que colher.”*

(Cora Coralina, Vintém de cobre)<sup>1</sup>

## RESUMO

**Introdução:** As doenças neuromusculares (DNMs) são condições raras, de origem genética ou adquirida, que comprometem o sistema nervoso periférico e/ou a musculatura esquelética, gerando impactos funcionais significativos e exigindo abordagem multidisciplinar. Apesar disso, dados clínico-epidemiológicos brasileiros sobre esse grupo de doenças ainda são escassos. **Objetivos:** Descrever o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos em um ambulatório de referência em DNMs em Salvador – Bahia, no ano de 2023, identificando comorbidades, grau de incapacidade física, envolvimento bulbar e respiratório, além da necessidade de terapias de suporte. **Metodologia:** Estudo transversal, descritivo e retrospectivo, baseado na análise de 134 prontuários eletrônicos de pacientes maiores de 18 anos, com diagnóstico confirmado de DNM. Foram coletadas variáveis sociodemográficas, clínicas e funcionais. **Resultados:** A amostra foi composta por 53,8% de homens, com idade média de 32,9 anos. Os grupos de doenças mais prevalentes foram as distrofias musculares (23,1%), a atrofia muscular espinhal (22,3%), as doenças da placa motora (13,4%), as doenças do neurônio motor (13,4%) e a polineuropatia amiloidótica familiar (13,4%). O grupo menos prevalente foi o das polineuropatias adquiridas (0,7%). Cerca de 64% apresentavam alguma limitação de deambulação, 56,8% possuíam envolvimento respiratório, 39,6% necessitavam de fonoterapia e 14% tinham indicação de GEP. A amostra final inferior à prevista representa uma limitação metodológica, com impacto na consistência dos resultados. **Conclusão:** O perfil heterogêneo encontrado corrobora a complexidade e o impacto funcional das DNMs, com alta prevalência de envolvimento físico, respiratório e bulbar, reforçando a importância do diagnóstico precoce e abordagem multidisciplinar. Este estudo contribui com dados relevantes para o contexto brasileiro, onde há escassez de pesquisas, oferecendo subsídios para qualificar a assistência e o planejamento de recursos em saúde na Bahia.

**Palavras-chave:** Doenças neuromusculares; Perfil epidemiológico; Distrofias musculares; Atrofia muscular espinhal; Polineuropatia amiloidótica familiar; Doença do neurônio motor; Miastenia Gravis; Assistência multidisciplinar.

## ABSTRACT

**Introduction:** Neuromuscular diseases (NMDs) are rare, genetic or acquired conditions affecting the peripheral nervous system and/or skeletal musculature, resulting in significant functional impairment, and requiring a multidisciplinary approach. Despite this, Brazilian clinical-epidemiological data on these disorders remain scarce.

**Objectives:** To describe the clinical-epidemiological profile of patients seen in a reference NMD outpatient clinic in Salvador, Bahia, in 2023, identifying comorbidities, degree of physical disability, bulbar and respiratory involvement, and the need for supportive therapies.

**Methods:** Cross-sectional, descriptive, retrospective study based on the review of 134 electronic medical records from patients over 18 years of age with confirmed NMD diagnoses. Sociodemographic, clinical, and functional variables were collected.

**Results:** The sample comprised 53.8% men, with a mean age of 32.9 years. The most prevalent disease groups were muscular dystrophies (23.1%), spinal muscular atrophy (22.3%), neuromuscular junction disorders (13.4%), motor neuron diseases (13.4%), and familial amyloid polyneuropathy (13.4%). Acquired polyneuropathies were least prevalent (0.7%).

Approximately 64% had gait limitations, 56.8% exhibited respiratory involvement, 39.6% required speech therapy, and 14% were indicated for percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG). The smaller-than-planned final sample represents a methodological limitation that may affect result consistency.

**Conclusion:** The heterogeneous profile observed underscores the complexity and functional impact of NMDs, marked by high prevalence of physical, respiratory, and bulbar involvement, and highlights the importance of early diagnosis—often aided by genetic testing—and multidisciplinary care. This study provides valuable data for the Brazilian setting, where research is limited, and offers a foundation for improving patient care and health-resource planning in Bahia.

**Keywords:** Neuromuscular diseases; Epidemiological profile; Muscular dystrophies; Spinal muscular atrophy; Familial amyloid polyneuropathy; Motor neuron disease; Myasthenia Gravis; Multidisciplinary care.

# SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>5</b>
<b>2 OBJETIVOS .....</b>	<b>7</b>
<b>3 REVISÃO DE LITERATURA.....</b>	<b>8</b>
<b>4 METODOLOGIA.....</b>	<b>14</b>
<b>4.1 Desenho do estudo .....</b>	<b>14</b>
<b>4.2 População do estudo .....</b>	<b>14</b>
<b>4.3 Cálculo do tamanho amostral.....</b>	<b>14</b>
<b>4.4 Critérios de inclusão .....</b>	<b>14</b>
<b>4.5 Critérios de exclusão .....</b>	<b>15</b>
<b>4.6 Análise de dados .....</b>	<b>15</b>
<b>4.7 Aspectos éticos .....</b>	<b>15</b>
<b>5 RESULTADOS .....</b>	<b>16</b>
<b>5.1 População de estudo .....</b>	<b>16</b>
<b>5.2 Perfil sociodemográfico.....</b>	<b>16</b>
<b>5.3 Perfil epidemiológico .....</b>	<b>17</b>
<b>6 DISCUSSÃO .....</b>	<b>22</b>
<b>7 CONCLUSÃO.....</b>	<b>27</b>
<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>28</b>

## 1 INTRODUÇÃO

As doenças neuromusculares (DNMs) constituem um conjunto de disfunções do sistema nervoso periférico que pode afetar qualquer um dos seus componentes, incluindo os neurônios motores, os neurônios sensoriais, o músculo, e a junção neuromuscular.<sup>2</sup> Cada doença interfere em um elemento diferente desse sistema, assim, podemos exemplificar algumas delas, como a esclerose lateral amiotrófica (ELA) e a atrofia muscular espinhal (AME) que afetam os corpos celulares neuronais do corno medular anterior, a poliradiculoneuropatia desmielinizante inflamatória crônica (PDIC) e a síndrome de Guillain-Barré (SGB) responsáveis por atingir as células de Schwann, a miastenia gravis (MG) geradora de distúrbios na junção neuromuscular, a distrofia muscular de Becker (DMO) e a distrofia muscular de Duchenne (DMD) acarretadores de danos aos músculos.<sup>3,4</sup>

Apesar de serem raras, esse grupamento de patologias gera comprometimentos significativos da qualidade de vida dos seus portadores, e podem surgir em diferentes etapas da vida, desde a infância até a velhice. As DNMs podem ter origem genética (autossômicas recessivas, dominantes ou ligadas ao cromossomo X, entre outras) ou podem ser adquiridas ao longo da vida (autoimunes, infecciosas, tóxico-medicamentosas ou endócrino-metabólicas). Nas crianças, a maior parte destes distúrbios é geneticamente determinada, incluindo a distrofia muscular de Duchenne (incidência de um em 3.500 meninos) e atrofia muscular espinhal (incidência de um em 10.000 indivíduos).<sup>5</sup> Já as doenças neuromusculares adquiridas são mais frequentes em adultos.<sup>6</sup> Independentemente da idade em que se manifeste, os pacientes necessitam de um suporte multidisciplinar especializado, a fim de reduzir as diversas dificuldades instituídas por sua doença, como a disfagia, dispneia, redução da mobilidade e dor crônica.<sup>3</sup>

Compreendendo a complexidade das doenças neuromusculares, a multiplicidade de possíveis locais de lesão e as alterações no estilo de vida do paciente, foram instauradas diversas ferramentas diagnósticas com o propósito de detecção precoce e rápido estabelecimento dos tratamentos disponíveis. Assim como todas as enfermidades, as DNMs devem seguir uma investigação inicial por meio de uma anamnese direcionada e de boa qualidade, avaliando-se a duração e a progressão dos sintomas, os antecedentes pessoais, sociais e familiares, comportamentos e hábitos do paciente. Instalando-se a suspeita diagnóstica de DNM, é necessária a confirmação por meio dos recursos disponíveis, como a eletroneuromiografia (ENMG), os testes moleculares, a detecção de

anticorpos, a biópsia muscular, a análise do sangue e do líquido cefalorraquidiano (LCR).<sup>7</sup>

Na cidade de Porto Alegre - BR, no ano de 2010, encontramos uma prevalência de 5 a cada 100.000 habitantes para ELA. Já na cidade de São Paulo, entre os anos de 1995 – 2002, tivemos uma incidência de 0,6 a cada 100.000 habitantes para a SGB.<sup>4</sup> Porém, a disponibilidade de estudos e pesquisas que englobem o perfil clínico-epidemiológico das DNMs no Brasil são muito escassas. Assim, por meio desse trabalho, buscamos entender o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes em seguimento neurológico em um ambulatório de referência em doenças neuromusculares na cidade de Salvador – Bahia.

## **2 OBJETIVOS**

### **Objetivo geral**

1. Descrever o perfil clínico epidemiológico dos pacientes em seguimento neurológico em ambulatório de referência em doenças neuromusculares em Salvador – Bahia no ano de 2023.

### **Objetivo específico:**

1. Descrever as patologias mais frequentemente encontradas, comorbidades, presença de envolvimento bulbar ou respiratório pela DNM, grau de incapacidade física.

### 3 REVISÃO DE LITERATURA

Define-se doenças neuromusculares (DNMs) como um grupo heterogêneo, relativamente raro, de patologias envolvidas na lesão ou disfunção da inervação periférica ou dos músculos.<sup>3,4</sup> Os prejuízos mais frequentes no quadro clínico dos portadores de DNMs incluem a fraqueza muscular, atividade muscular involuntária, comprometimento do controle motor voluntário, perda sensorial e disfunção autonômica. Esses déficits causam fadiga e dor, tanto física quanto psicológica, na maioria dos pacientes, o que tem um impacto intenso em suas atividades cotidianas e qualidade de vida (QV) como demonstrado no estudo comparativo de Bos et al. que identificou piores QV nos portadores de DNMs em comparação com pessoas híginas da população geral.<sup>8</sup>

Dentre as patologias mais frequentes, podemos citar a Atrofia muscular espinhal (AME), um agrupamento de distúrbios genéticos, originados em 95% dos casos por um distúrbio autossômico recessivo gerando deleção ou mutação no gene 5q13 (SMN1), tornando-o inviável para a sobrevivência do neurônio motor. Com isso, há uma degeneração das células do corno anterior da medula e, conseqüente, alterações no eixo cérebro-medular, gerando sintomas como fraqueza muscular e atrofia. Devido à ineficiência do gene SMN1, o indivíduo depende do gene SMN2 para produzir algumas proteínas normais, portanto, um maior número de cópias do gene SMN2 é um bom biomarcador prognóstico da gravidade clínica da patologia.<sup>9</sup> A AME ainda pode ser dividido em 5 categorias, de acordo com suas particularidade e idade do acometimento, conforme visto na Tabela 1.

**Tabela 1** – Características gerais dos subtipos de AME 5q

Subtipo	Idade de início dos sintomas	Expectativa de vida	Função motora mais alta alcançada	Cópias de SMN2
0	Pré-natal	< 1 mês	---	1
1	0-6 meses	< 2 anos	Senta com apoio	2
2	< 18 meses	2 a 35 anos	Senta independentemente	3 a 4
3	> 18 meses	Adulto	Fica de pé e anda sem apoio	3 a 4
4	> 21 anos	Adulto	Caminha durante a idade adulta	≥ 4

Fonte: Adaptada de Ministério da Saúde, 2023

Dentre os distúrbios de transmissão neuromuscular, a Miastenia Gravis (MG) é a mais frequente, sendo causada por uma autoimunidade na qual são produzidos anticorpos contra os receptores de acetilcolina (anti-AChR) da membrana muscular pós-sináptica, na maioria dos casos, o que leva a uma resposta imunológica que destrói a transmissão colinérgica ente terminais nervosos e fibras musculares.<sup>10,11</sup> A partir dessa destruição, o

indivíduo acometido desenvolve uma fraqueza flutuante limitada aos músculos voluntários, como por exemplo na musculatura ocular gerando diplopia e ptose, e nos músculos orofaríngeos gerando distúrbios na mastigação e deglutição. Para o diagnóstico da doença, avalia-se o quadro clínico do paciente além da positividade dos testes para autoanticorpos específicos, como o anti-AChR (85%), anti-MuSK (7%) e o anti-LRP4. O tratamento da doença se baseia, principalmente, na inibição da acetilcolinesterase, a exemplo da piridostigmina. Além disso, pode-se associar medicamentos imunossupressores como a azatioprina e glicocorticoides (prednisona ou prednisolona) caso a resposta terapêutica com o uso isolado de piridostigmina não tenha sido eficaz. Apesar da significativa resposta terapêutica a esses medicamentos, seu uso gera uma imunossupressão inespecífica para a doença, além de gerar diversos efeitos colaterais como o aumento de peso e, conseqüentemente, uma menor tolerabilidade de uso nos pacientes. Com isso, diversos estudos tem destacado a promissora terapia com o Ravalizumab para o tratamento da MG, sendo esse um anticorpo monoclonal anti-C5 que apresentou uma boa tolerabilidade e uma eficácia sustentada na maioria dos pacientes submetidos à terapia.<sup>12-14</sup> Ademais, o tratamento pode ser mais intensivo em casos de crise miastênica, onde o paciente apresenta insuficiência respiratória devido à fraqueza muscular acentuada, necessitando de suporte ventilatório, muitas vezes sendo internados em uma unidade de terapia intensiva (UTI) além do uso de imunoglobulina humana ou plasmaférese para estabilização do quadro potencialmente fatal.<sup>15</sup>

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença degenerativa dos neurônios motores superiores localizados no córtex motor e dos neurônios motores inferiores localizados na medula espinhal. Essa perda de neurônios traz repercussões bulbares como disfagia, incontinência emocional, atrofia e fasciculação da língua, além de repercussões espinhais como espasticidade, fraqueza, atrofia muscular e outros.<sup>16</sup> A maior prevalência da doença se situa entre 55 e 75 anos de idade e no sexo masculino (1,5:1) quando comparado com o sexo feminino. A expectativa de vida média do paciente com ELA é de 3 a 5 anos após o diagnóstico e, apenas 25% sobrevivem por mais de cinco anos após o mesmo, isso porque quando o primeiro sintoma costuma aparecer, estima-se que já se foram perdidos cerca de 80% dos neurônios motores e o tempo entre o início dos sintomas e o diagnóstico é de aproximadamente 12 meses. Apesar de não haver cura para a ELA, existem diversas modalidades envolvidas no tratamento da doença visando aumentar a sobrevida e a

qualidade de vidas dos pacientes, como o suporte ventilatório, nutricional, de fonoaudiologia, fisioterapia e psicológica.<sup>16,17</sup>

A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) é uma doença hereditária e sistêmica, transmitida por um traço autossômico dominante, onde, na maioria dos casos, há uma mutação no gene ttr codificador de transtirretina, gerando a formação e o depósito de proteínas amiloides rígidas em diversos tecidos do corpo do paciente acometido<sup>18</sup>. Um dos quadros mais comuns da PAF é a polineuropatia sensório-motora dependente do comprimento que se inicia com desconfortos nos pés, como a redução da sensibilidade térmica, posteriormente, há uma progressão dos sintomas do sentido distal-proximal, portanto, os sintomas passam a ser notados nos tornozelos e coxas. Juntamente a esse quadro, um déficit motor se instala nos membros inferiores, devido ao acometimento de fibras motoras maiores, dificultando a marcha e o equilíbrio dos portadores<sup>19</sup>. Outras manifestações notáveis são as disfunções autonômicas (hipotensão ortostática, gastroparesia, constipação, retenção urinária, entre outros), as cardíacas (cardiomiopatia restritiva, arritmias, bloqueio atrioventricular e bloqueios de ramos). O tratamento geral da PAF varia com a sintomatologia do paciente, por exemplo, um paciente com dores neuropáticas pode fazer uso de gabapentina, enquanto um paciente com gastroparesia pode utilizar-se de domperidona<sup>18,19</sup>. Há ainda, o uso de terapias modificadoras de doenças na PAF. Dentro desse grupo, encontramos 3 medicamentos principais, o Tafamidis, o Tegsedi e o Vutrisiran. Todos eles demonstraram efeitos positivos na redução dos níveis de TTR e, conseqüente, retardo da progressão da doença, melhoria da qualidade de vida dos paciente e estabilização do seu quadro nutricional e sintomático.<sup>20,21</sup> Apesar da utilização de terapias modificadoras de doença, a PAF permanece como uma doença incurável e, devido ao acometimento de múltiplos órgãos, seus portadores necessitam um acompanhamento multidisciplinar amplo e contínuo com neurologista, cardiologista, nutricionistas, fisioterapeutas e outros profissionais a depender do acometimento individual do paciente<sup>22,23</sup>.

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença hereditária ligada ao cromossomo X, causada pela mutação no gene DMD codificador da proteína distrofina, o que resulta na produção prematura e instável dela, fato esse que contribui para maior suscetibilidade das fibras musculares de sofrer lesões e necrose. Essa doença possui uma maior prevalência no sexo masculino (1:5000 nascidos vivos do sexo masculino) e raro em mulheres (<1: 1.000.000)<sup>24,25</sup>. A fraqueza presente na DMD costuma ser, inicialmente,

do tipo proximal nos MMII e no tronco, e posteriormente evoluindo para os MMSS e músculos distais. Ao exame físico essa fraqueza pode ser percebida através de sinais como a marcha anserina, pseudohipertrofia da panturrilha, além do sinal de Gowers onde o paciente se posiciona com as mãos e os joelhos no chão e, em seguida, se levanta gradualmente, utilizando as mãos para apoiar-se nas próprias pernas, subindo pelas canelas, joelhos e coxas<sup>24,26</sup>. Muitos pacientes conseguem progredir força até os 6 anos de idade, mas, após essa fase de ganho, ocorre uma deterioração e exaustão muscular e, assim, muitos deles acabam em cadeiras de roda por volta dos 10 anos de idade. Ademais, as mutações na DMS também podem prejudicar a formação de proteínas semelhantes no encéfalo, podendo gerar comprometimento cognitivo (30% dos casos) como o atraso da fala. Outro órgão afetado é o coração, conhecido por ter uma alta carga de estresse muscular, portanto, os paciente podem apresentar manifestações cardíacas mais tardias (> 10 anos) como uma cardiomiopatia dilatada e arritmias<sup>26</sup>. Atualmente, o teste genético identificando a mutação do gene DMD pelo método MLPA constitui a base do diagnóstico da distrofia muscular de Duchenne, mas exames como a biópsia muscular podem auxiliar em casos do teste genético sem negativo, inconclusivo ou em pacientes que apresentam um fenótipo atípico. Atualmente, a principal abordagem terapêutica para DMD são os corticosteroides (ex: prednisona) que retardam a progressão da doença e melhoram a qualidade de vida. Mas outras terapias promissoras vêm sendo estudadas com a terapia celular com células-tronco para regeneração muscular e a terapia genética para restauração de distrofina. Um exemplo de terapêutica genética é o exón skipping, uma estratégia que visa permitir a produção de uma distrofina mais curta, porém funcional, atuando na base fisiopatológica da doença.<sup>25,27</sup> Outra terapia que vem sendo estudada é o uso do Ataluren, um medicamento que permite a leitura do RNA mensageiro que contém um códon de parada prematuro, permitindo a produção da distrofina de comprimento normal em pacientes com mutação nonsense no gene DMD, gerando atraso de marcos da progressão da doença.<sup>28-30</sup>

Um estudo realizado por Bos, Isaac publicado na revista “Disability and Rehabilitations” em 2019, avaliou diversas variáveis em 662 pacientes, com idade média de 59 anos (variou entre 19 e 92 anos) e com diagnóstico de DNM, a fim de avaliar a prevalência de cada uma delas. Assim, notou-se “prejuízos nas funções musculares” como a deficiência e a incapacidade mais prevalente relatada pelos pacientes. Além disso, foi notado uma

prevalência discreta no sexo feminino (51%), em indivíduos de nível educacional mais baixo (73%) e em pessoas desempregadas (72%).

Devido à ampla diversidade de etiologias que compõem o grupo das doenças neuromusculares, torna-se necessário adotar uma abordagem sistematizada durante a anamnese e o exame físico, com o objetivo de direcionar a investigação e refinar as hipóteses diagnósticas.<sup>2</sup> O exame físico contribui imensamente para a investigação topográfica do problema, por exemplo, na lesão do primeiro neurônio motor podemos encontrar espasticidade, sinal de Babinski, sinal de Tromner, sinal de Hoffman, hiperreflexia e clônus. Enquanto na lesão do segundo neurônio motor, é possível achar hipotonia, atrofia, fasciculação e hiporreflexia. Quando se trata de defeitos da junção neuromuscular, buscamos por hipotonia (ou tônus normal), ptose palpebral e hiporreflexia. Já uma lesão muscular costuma gerar uma miotonia, atrofia tardia, déficits proximais (como de cintura) e reflexos normais. Os aspectos clínicos são grandes norteadores dessa análise, por exemplo, um paciente que tem alterações da motricidade ocular (com destaque para a ptose palpebral) nos faz suspeitar de Miastenia Gravis, enquanto um paciente que apresente acometimento sistêmico (cardíaco, visceral, endócrino e outros) nos faz pensar em miopatia metabólicas como as mitocondriopatias. Os modos de instalação e progressão também participam dessa busca, por exemplo, um paciente com queixas agudas, de caráter ascendente, com preferência pela musculatura cervical e bulbar, muitas vezes associada a uma história de infecção prévia, acende um grande alerta para uma possível doença neuromuscular adquirida como a Guillain-Barré.<sup>6</sup>

Um estudo que avaliou a prevalência e gravidade das doenças neuromusculares e seu impacto na qualidade de vida, chegou à conclusão de que os prejuízos nas funções musculares foram as mais prevalentes (ex: envolvimento respiratório), seguidas das funções de excreção e reprodutivas, funções de deglutição, funções mentais e dor, e funções de visão. Assim, notamos a grande variedade de campos que as DNMs atingem, necessitando, portanto, de uma abordagem contínua e multidisciplinar (neurologista, fonoaudiólogo, fisioterapia, psicólogo, pneumologista e outros) com esses pacientes. Percebe-se, ainda, que as deficiências em funções mentais e a dor foram o tipo de acometimento mais importante como definidor da qualidade de vida, gerando malefícios significativos na saúde física, psicológica e social dos acometidos.<sup>8</sup>

Diversos adventos foram implementados na prática dos profissionais de saúde com o propósito de investigar e determinar o tipo de doença neuromuscular suspeitada no

consultório.<sup>3</sup> A eletroneuromiografia (ENMG) é um exame emissor de traçados eletrográficos que auxilia na distinção entre as localizações do acometimento, como no neurônio motor, raízes ou nervos periféricos, junção mioneural ou a própria fibra muscular. Outra importante ferramenta é a biópsia muscular, seguida de avaliação microscópica, responsável por avaliar alterações não vistas a olho nu, como as ragged red fibers, indicativas de alterações no DNA mitocondrial possivelmente devido a uma mitocondriopatia. Ademais, os estudos genéticos com testes moleculares, quando realizados cuidadosamente, se tornam imprescindíveis na confirmação diagnóstica de diversas doenças com componente genético a exemplo da amiotrofia espinal infantil (deleção dos exóns 7 e 8 no locus 5q11-q13) e as DNMs ligadas ao sexo, além de promover estudos constantes que busquem genes e outros componentes relacionados a alguma patogênese não completamente entendida.<sup>6</sup>

A progressão das doenças neuromusculares, de cunho genético e degenerativo, em sua maioria, não pode ser interrompida, mas sim lentificada e amenizada quanto aos seus impactos no dia a dia do paciente, a fim de gerar uma preservação dos mecanismos responsáveis pela manutenção da sua vida e da qualidade dela.<sup>8</sup> Diante disso, os pacientes podem passar por diversas intervenções como a utilização de Gastrostomia Endoscópica Percutânea (GEP), onde há a colocação de uma sonda flexível de alimentação que liga o estômago diretamente à fonte de alimento, permitindo a nutrição adequada sem a passagem dos componentes pela boca e esôfago.<sup>2</sup> Como foi visto no estudo de prevalência das DNMs, o acometimento muscular é muito presente nos portadores desse grupo de doenças e, dessa forma, afeta a musculatura respiratória, gerando deficiências e, até mesmo, insuficiência respiratória neles. Assim, foram estabelecidas ferramentas de uso individual para auxiliar nos movimentos respiratórios dos afetados, como a ventilação não invasiva (VNI) a exemplo da máscara de pressão positiva em dois níveis nas vias aéreas (BiPAP), a máscara de pressão positiva contínua em vias aéreas (CPAP), além da Unidade Manual de Respiração Artificial (AMBU).<sup>2</sup> Esses componentes mecânicos, associados ao trabalho da equipe multidisciplinar responsável por acompanhar o paciente, são capazes de unir forças necessárias para o enfrentamento das DNMs de maneira com que os males provocados por essas doenças se tornem menores e menos dolorosos de se lidar.<sup>8</sup>

## 4 MÉTODOS

### 4.1 Desenho do estudo

Trata-se de um estudo de corte transversal, de caráter retrospectivo, descritivo e observacional por coleta de dados em prontuário eletrônico.

### 4.2 População de estudo

A amostra foi constituída por pacientes de ambos os sexos, de diversas faixas etárias, admitidos no Ambulatório de Doenças Neuromusculares e Doenças Raras da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública no período de 2023 (janeiro a dezembro), esse serviço presta atendimento multidisciplinar, não somente à população soteropolitana, mas a todo o estado da Bahia.

### 4.3 Cálculo do tamanho amostral

O cálculo do tamanho amostral foi realizado considerando uma população finita de 1.000 indivíduos, com prevalência esperada de 15% para doenças neuromusculares, nível de confiança de 95% e erro amostral de 5%. Para isso, utilizou-se a fórmula para população finita, expressa por:

$$n = \frac{Z^2 \cdot p \cdot q \cdot N}{E^2 \cdot (N - 1) + Z^2 \cdot p \cdot q}$$

Onde: n = tamanho da amostra; Z = 1,96 (nível de confiança de 95%); p = 0,15 (prevalência); q = 0,85 (complemento da prevalência); N = 1.000 (população total); E = 0,05 (erro amostral).

Após os cálculos, obteve-se um tamanho mínimo amostral estimado de aproximadamente 165 indivíduos.

### 4.4 Critérios de inclusão

Foram considerados como elegíveis para o estudo, os pacientes assistidos no Ambulatório de Doenças Neuromusculares e Doenças Raras da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, maiores de 18 anos, que foram atendidos ao menos 1 vez em 2023, e que, após consulta direta do prontuário eletrônico, houvesse confirmação de que o paciente se tratava efetivamente de uma patologia neuromuscular. Para doenças como a distrofia muscular de Duchenne, atrofia muscular espinhal, colagenopatia e a polineuropatia amiloidótica familiar foram

aceitos os testes moleculares com mutações genéticas específicas para seu diagnóstico. Enquanto para a Miastenia Gravis, foram aceitas a somatória dos achados clínicos juntamente com a presença de anticorpos específicos ou uma eletroneuromiografia compatível como critério diagnóstico. Para a esclerose lateral amiotrófica foram utilizados os critérios diagnósticos do Gold Coast.

#### **4.5 Critérios de exclusão**

Foram excluídos do estudo os prontuários de pacientes em seguimento, porém ainda sem conclusão diagnóstica, além de pacientes sem dados epidemiológicos ou clínicos documentado em prontuário.

#### **4.6 Análise de dados**

##### **A. Variáveis**

As seguintes variáveis foram coletadas e registradas em uma base informatizada para análise: Idade no último atendimento, sexo, naturalidade, procedência, diagnóstico, idade do diagnóstico, ferramenta diagnóstica, envolvimento respiratório, envolvimento bulbar (indicação de GEP e fonoterapia), comorbidades, grau de incapacidade física

Foram realizadas análises estatísticas descritivas. As variáveis contínuas tiveram o seu padrão de normalidade avaliado e foram expressas por meio de média e desvio padrão ou mediana e intervalo interquartil. As variáveis categóricas expressas em termos de frequências absolutas e relativas.

#### **4.7 Aspectos éticos**

Este estudo está de acordo com a Resolução 466/12 de 12 de outubro de 2012 e resoluções complementares do Conselho Nacional de Saúde (CNS) para a condução de pesquisa clínica com seres humanos, e com a declaração de Helsinkí. Os dados foram obtidos através dos prontuários dos pacientes atendidos no ambulatório especializado em doenças neuromusculares, sem a necessidade de contato direto com os pacientes. Todos os dados foram anonimizados e mantidos de forma confidencial, assegurando a privacidade das informações. Este projeto recebeu aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da instituição, sob o parecer número [6.299.364]. Respeitando os princípios éticos que constam na resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde, solicitou-se dispensa do TCLE por tratar-se de uma pesquisa retrospectiva com uso de prontuário eletrônico.

## 5 RESULTADOS

### 5.1 População do estudo

Inicialmente, foram analisados 246 prontuários de pacientes atendidos no ambulatório de referência em DNMs em Salvador - Bahia, no ano de 2023. Desses, apenas 134 atenderam aos critérios de inclusão definidos para o estudo. Os 112 prontuários excluídos referiam-se a pacientes que não preenchiam os critérios como possuir idade superior a 18 anos ou apresentar uma conclusão diagnóstica para uma patologia neuromuscular ou ter a presença de dados clínicos e/ou epidemiológicos registrados nos prontuários.

### 5.2 Perfil sociodemográfico:

Conforme descrito na tabela 2, no total, 134 pacientes foram incluídos. Desses, 72 (53,8%) eram do sexo masculino, enquanto 62 (46,2%) eram do sexo feminino. Quanto à naturalidade, 54 pacientes (40,2%) eram oriundos da capital (Salvador-BA) e 80 (59,8%) do interior da Bahia. Em relação à procedência, 55 (41%) residiam na capital e 79 (59%) no interior do estado. A idade média dos pacientes no último atendimento foi de 32,9 anos (IC 95%: 28,9 – 36,9). Já a idade média no momento do diagnóstico foi de 27,3 anos (IC 95%: 23,3 – 31,3 anos).

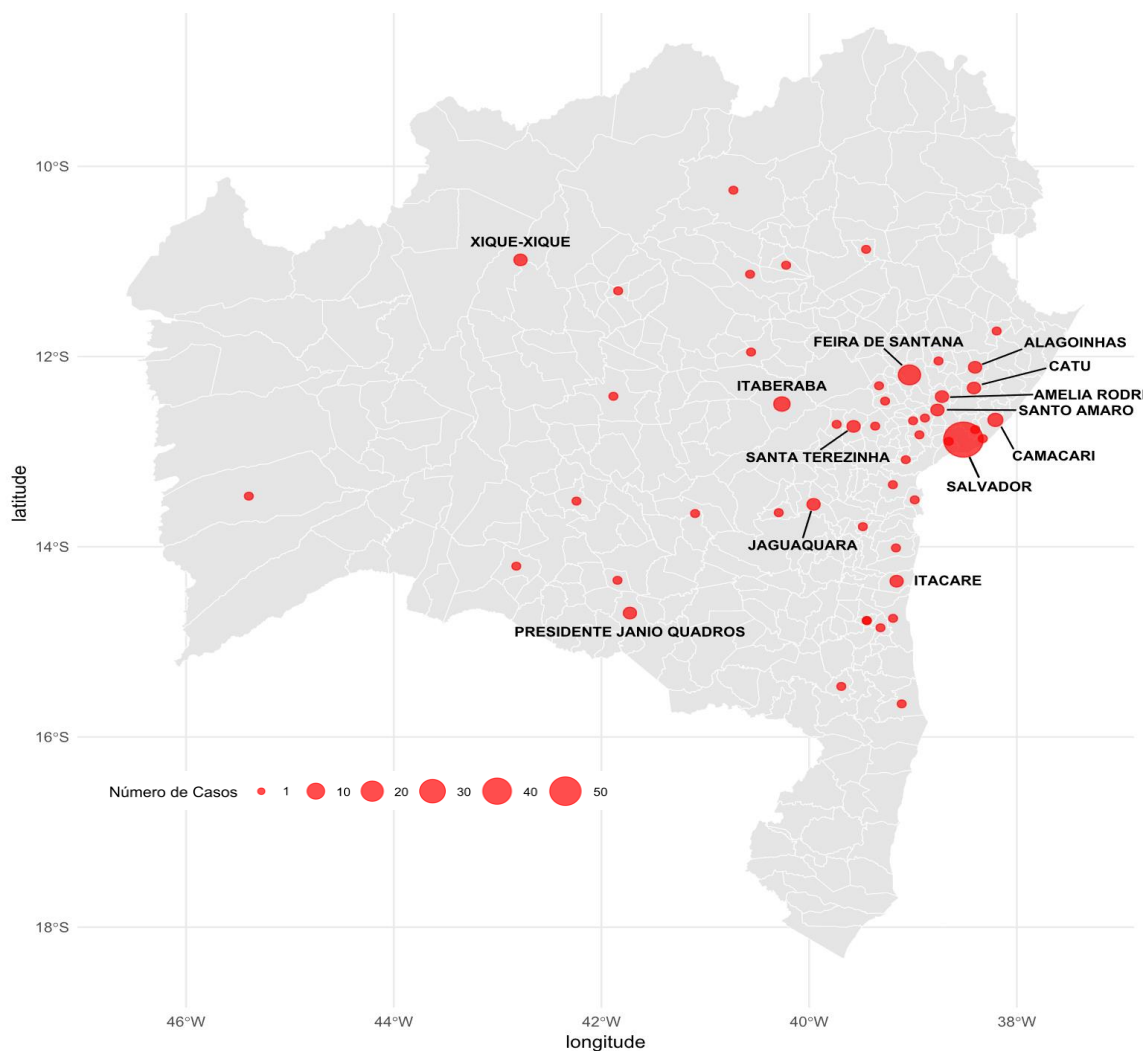
**Tabela 2** – Perfil sociodemográfico dos portadores de doenças neuromusculares em ambulatório de referência em DNMs em SSA- BA no ano de 2023.

Variáveis	Total (N=134)
Sexo:	
Masculino	72 (53,8%)
Feminino	62 (46,2%)
Naturalidade:	
Capital	54 (40,2%)
Interior	80 (59,8%)
Procedência:	
Capital	55 (41%)
Interior	79 (59%)
Idade no último atendimento	32,9 (28,9-36,9)
Idade do diagnóstico	27,3 (23,3-31,3)

Fontes: Autores da pesquisa.

O mapa 1 mostra a distribuição da naturalidades dos pacientes diagnosticados com doenças neuromusculares na capital e no interior da Bahia.

**Mapa 1** - Distribuição dos diagnósticos de doenças neuromusculares na Bahia, avaliando a naturalidade dos pacientes no ano de 2023.



Fontes: Autores da pesquisa.

### 5.3 Perfil clínico-epidemiológico

A tabela 3 mostra que dentre os 134 pacientes avaliados, 93 (69,4%) não apresentavam comorbidades associadas. Por outro lado, 41 pacientes (30,6%) possuíam ao menos uma comorbidade. As condições mais frequentes foram a hipertensão arterial sistêmica (HAS), com 26 casos registrados, seguida por dislipidemia, com 16 casos, obesidade, com 7 casos, e hipotireoidismo e diabetes mellitus, cada um com 6 casos. Outras comorbidades menos frequentes incluíram insuficiência cardíaca (4 casos), artrite reumatoide (2 casos), doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC), esquizofrenia, doença renal crônica (DRC) e tabagismo, cada uma representada por 1 caso.

**Tabela 3** – Perfil epidemiológico das comorbidades dos pacientes portadores de doenças neuromusculares em ambulatório de referência em DNMs em SSA- BA no ano de 2023.

Comorbidades	Total (N=134)
Sem comorbidades	93 (69,4%)
Com comorbidades:	41 (30,5%)
HAS	26 (63,4%)
Dislipidemia	16 (39%)
Obesidade	7 (17%)
Hipotireoidismo	6 (14,6%)
Diabetes mellitus	6 (14,6%)
Insuficiência cardíaca	4 (9,7%)
Artrite reumatoide	2 (4,8%)
DPOC	1 (2,4%)
Esquizofrenia	1 (2,4%)
DRC	1 (2,4%)
Tabagismo	1 (2,4%)

Fontes: Autores da pesquisa.

Legenda: DPOC: Doença pulmonar obstrutiva crônica. DRC: Doença renal crônica.

A Tabela 4 apresenta as ferramentas diagnósticas utilizadas em 134 pacientes inclusos no estudo. O teste genético foi a ferramenta mais utilizada, sendo realizado em 100 pacientes, já a eletroneuromiografia (ENMG) foi aplicada em 27 pacientes. Outras ferramentas diagnósticas incluíram a biópsia muscular, empregada em 6 pacientes, e o diagnóstico baseado critérios clínicos/laboratoriais ocorreu em 7 pacientes.

**Tabela 4** – Ferramentas diagnósticas utilizadas nos pacientes portadores de doenças neuromusculares em ambulatório de referência em DNMs em SSA- BA no ano de 2023.

Ferramenta diagnóstica	Total (N=140)
Teste genético	100 (71,4%)
Eletroneuromiografia (ENMG)	27 (19,2%)
Clínico/Laboratorial	7 (5,1%)
Biópsia muscular	6 (4,2%)

Fontes: Autores da pesquisa.

A Tabela 5 apresenta dados sobre o envolvimento respiratório e bulbar em 134 pacientes. Desse total, 58 não apresentavam envolvimento respiratório, enquanto 76 apresentavam, sendo que destes, 51 utilizavam Ambu, 45 utilizavam BiPAP, 3 tinham traqueostomia e 1 utilizava CPAP. Em relação ao envolvimento bulbar, 118 pacientes não apresentavam alterações, enquanto 16 apresentavam comprometimento bulbar.

**Tabela 5** – Presença de envolvimento respiratório ou bulbar nos pacientes portadores de doenças neuromusculares em ambulatório de referência em DNMs em SSA- BA no ano de 2023.

Envolvimentos	Total (N=134)
Sem envolvimento respiratório	58 (43,2%)
Com envolvimento respiratório:	76 (56,8%)
Ambu	51 (67,1%)
BiPAP	45 (59,2%)
Traqueostomia	3 (3,9%)
CPAP	1(1,3%)
Sem envolvimento bulbar	118 (88%)
Com envolvimento bulbar	16 (12%)

Fontes: Autores da pesquisa.

A Tabela 6 apresenta dados sobre a indicação de GEP (gastrostomia endoscópica percutânea) e fonoterapia em 134 pacientes. Dentre esses, 120 não apresentavam indicação de GEP, enquanto 14 tinham indicação para o procedimento, mas apenas 12 passaram pelo procedimento. Em relação à fonoterapia, 81 pacientes não apresentavam indicação, enquanto 53 necessitavam dessa intervenção.

**Tabela 6** – Indicação de GEP ou fonoterapia nos pacientes portadores de doenças neuromusculares em ambulatório de referência em DNMs em SSA- BA no ano de 2023.

Indicações	Total (N=134)
Sem indicação de GEP	120 (89,5%)
Com indicação de GEP	14 (10,5%)
Sem indicação de fonoterapia	81 (60,4%)
Com indicação de fonoterapia	53 (39,6%)

Fontes: Autores da pesquisa.

Legendas: GEP: Gastrostomia endoscópica percutânea.

A Tabela 7 apresenta o grau de incapacidade física entre os 134 pacientes avaliados. Desse total, 48 deambulavam sem dificuldade, 22 deambulavam com dificuldade (marchas típicas ou lentificação da marcha), 15 necessitavam de apoio para deambular (muleta unilateral ou bilateral, ou andador), e 49 não deambulavam (acamados ou em uso de cadeira de rodas).

**Tabela 7** – Grau de incapacidade física nos pacientes portadores de doenças neuromusculares em ambulatório de referência em DNMs em SSA- BA no ano de 2023.

Grau de incapacidade física	Total (N=134)
Deambula	48 (35,8%)
Deambula com dificuldade	22 (16,5%)
Deambula com apoio	15 (11,2%)
Não deambula	49 (36,5%)

Fontes: Autores da pesquisa.

A tabela 8 apresenta os 134 diagnósticos realizados no ambulatório de doenças neuromusculares em 2023. Para facilitar a descrição, as doenças foram organizadas em grupos amplos como as miopatias e as distrofias musculares foram agrupados (os diagnósticos detalhados se encontram na tabela). Dentre os pacientes avaliados, 31 foram diagnosticados com distrofias musculares, 30 com atrofia muscular espinhal, 18 com doenças da placa motora, 18 com doenças do neurônio motor, 18 com polineuropatias geneticamente determinadas, 9 com miopatias congênitas, 5 com outras miopatias, 3 com colagenopatias, 1 com miopatia inflamatória e 1 com polineuropatia adquirida.

**Tabela 8** – Diagnósticos dos pacientes portadores de doenças neuromusculares em ambulatório de referência em DNMs em SSA- BA no ano de 2023.

Diagnósticos	N=134
<b>Distrofias musculares:</b>	<b>N=31 (23,1%)</b>
Distrofia muscular de Duchenne	13 (41,9%)
Distrofia muscular congênita	5 (16,1%)
Distrofia muscular de cinturas	5 (16,1%)
Distrofia miotônica de Steinert	3 (9,6%)
Distrofia muscular fascioescapuloumeral	2 (6,4%)
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	1 (3,2%)
Distrofia muscular por deficiência de merosina	1 (3,2%)
Distrofia muscular não especificada	1 (3,2%)
<b>Atrofia muscular espinhal (AME):</b>	<b>N=30 (22,3%)</b>
AME tipo I	1 (3,3%)
AME tipo II	18 (60%)
AME tipo III	11 (36,7%)
<b>Doenças da placa motora:</b>	<b>N=18 (13,4%)</b>
Miastenia Gravis	14 (77,7%)
Miastenia congênita	3 (16,6%)
Síndrome de Lambert-Eaton	1 (5,5%)
<b>Doença do neurônio motor:</b>	<b>N=18 (13,4%)</b>
Esclerose lateral amiotrófica (ELA)	16 (88,8%)
Doença de Kennedy	2 (11,2%)

**Tabela 8** – Continuação

<b>Polineuropatia geneticamente determinada:</b>	<b>N=18 (13,4%)</b>
Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF)	18 (100%)
<b>Miopatias congênicas:</b>	<b>N=9 (6,7%)</b>
Miopia congênita não especificada	4 (44,4%)
Miopia central core	1 (11,1)
Miopia congênita miotubular	1 (11,1)
Miopia congênita do tipo desproporção de fibras	1 (11,1)
Miopia de Bethlem	1 (11,1)
Paramiotonia congênita	1 (11,1)
<b>Outras miopatias:</b>	<b>N=5 (3,7%)</b>
Miopia distal	2 (40%)
Miopia mitocondrial	1 (20%)
Miopia relacionada ao FHL1	1 (20%)
Doença de Pompe	1 (20%)
<b>Colagenopatias:</b>	<b>N=3 (2,2%)</b>
Síndrome de Ehlers-Danlos	2 (66,6%)
Por mutação no gene COL6A1	1 (33,4%)
<b>Miopatias inflamatórias:</b>	<b>N=1 (0,7%)</b>
Polimiosite	1 (100%)
<b>Polineuropatias adquiridas:</b>	<b>N=1 (0,7%)</b>
Polineuropatia sensitivo-motora de causa a esclarecer	1 (100%)

Fontes: Autores da pesquisa.

## 6 DISCUSSÃO

O presente estudo analisou o perfil clínico-epidemiológico de 134 pacientes com doenças neuromusculares (DNMs) atendidos em um ambulatório de referência em Salvador-BA, no ano de 2023. Os resultados obtidos, que englobam desde os dados sociodemográficos até as ferramentas diagnósticas e intervenções terapêuticas, fornecem informações importantes para a compreensão das particularidades dessas patologias e para a definição de estratégias de manejo multidisciplinar que esse grupamento exige.

A análise revelou uma prevalência no sexo masculino (53,8%), e uma idade média dos pacientes, no momento do atendimento, de 32,9 anos (IC 95%: 28,9–36,9). Em contraste, temos a publicação do Bos et al.(2019)<sup>8</sup> que, em uma amostra com 662 pacientes atendidos em um Centro Médico Universitário de Groningen, na Holanda, encontrou uma discreta predominância no sexo feminino (51% versus 49% dos homens) e uma idade média de 59 anos (IC 95%: 43,6–74,4). Essas divergências podem ser atribuídas, em grande parte, às diferenças da composição sociodemográficas entre as populações, conforme descrito por Bhatt.<sup>4</sup>, além da diferença de tamanho amostral (134 *versus* 662) e da amplitude entre as faixas etárias analisadas (18-79 *versus* 19-92).

Quanto à naturalidade e procedência dos pacientes, observou-se uma predominância de indivíduos oriundos do interior da Bahia, o que pode estar relacionado, em parte, com a proporção populacional entre Salvador e o estado da Bahia, uma vez que a capital possui cerca de 2.417.678 habitantes (IBGE 2022), enquanto a população estadual é estimada em 14.141.626 (IBGE 2022). Além disso, o ambulatório onde os dados foram coletados é um serviço de referência estadual para doenças neuromusculares. Dessa forma, pacientes com suspeita ou diagnóstico dessas patologias, em diversas regiões da Bahia, tendem a ser encaminhados para esse serviço especializado. Outro fator relevante é a gratuidade do atendimento e sua vinculação ao Sistema Único de Saúde (SUS), o que amplia o acesso à população de baixa renda. Esse aspecto é reforçado pelo fato de que cerca de 13 milhões de baianos estão cadastrados no SUS (SESAB, 2022), fortalecendo a representatividade dos indivíduos provenientes do interior no estudo.

Em relação às comorbidades, tem-se que a maioria dos pacientes não apresentavam doenças crônicas. Dos indivíduos portadores de pelo menos uma condição, a hipertensão arterial sistêmica (HAS) foi a mais prevalente, seguida pela dislipidemia, obesidade, hipotireoidismo e diabetes mellitus. Os achados deste estudo são compatíveis com dados

populacionais brasileiros. A Pesquisa Nacional de Saúde (PNS, 2019) apontou que 23,9% dos entrevistados (N = 88.531) relataram diagnóstico de HAS. Da mesma forma, os resultados convergem com os dados da Vigilância de Fatores de Risco e Proteção para Doenças Crônicas por Inquérito Telefônico (VIGITEL, 2019), em que se constatou que mais da metade da população brasileira (55,4%) apresenta excesso de peso, além de evidenciar um aumento de 72% na prevalência de obesidade nos últimos 13 anos. Adicionalmente, estudos observacionais conduzidos no Brasil apontam prevalências de dislipidemia entre 43% e 60%, reforçando a relevância desse fator de risco na população estudada.<sup>31,32</sup>

No que tange aos métodos diagnósticos, houve um predomínio da utilização dos testes genéticos, seguidos pela eletroneuromiografia, diagnóstico clínico/laboratorial e a biópsia muscular. O predomínio dos testes genéticos/moleculares é corroborado por Scoto et al.<sup>33</sup>, que destacam o crescimento do uso dessas técnicas ao longo das últimas décadas, ressaltando sua importância na caracterização dos subtipos das doenças neuromusculares, além de impulsionar o desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas, como a terapia gênica, e possibilitar a realização do aconselhamento genético familiar. Esses achados reforçam a importância da ENMG na prática clínica. Por sua vez, a biópsia muscular continua sendo um método relevante para o diagnóstico de doenças neuromusculares. No estudo de Bleggi-Torres e Noronha (1994), a análise histopatológica, a partir da biópsia, permitiu a definição diagnóstica em 75% dos casos avaliados, evidenciando que a indicação e a execução adequadas desse exame contribuem significativamente para a confirmação das hipóteses clínicas traçadas.

O comprometimento respiratório esteve presente na maioria dos pacientes. Dentre os indivíduos com algum grau de envolvimento, notou-se a prevalência do uso de Ambu, seguido por BiPAP, traqueostomia e CPAP. Tratando-se da ventilação não invasiva (Ambu, BiPAP, CPAP), um estudo realizado por O'Neill et al.<sup>34</sup>, ao longo de 12 meses, avaliou 612 pacientes portadores de doenças neuromusculares encaminhados para a VNI. Os resultados mostraram que 444 desses indivíduos (72,5%) obtiveram sucesso no tratamento, ajudando na melhora dos sintomas, na qualidade de vida e na sobrevivência, visto que, as DNMs possuem uma alta morbimortalidade devido à insuficiência respiratória secundária a fraqueza muscular. Já a traqueostomia é um tipo de ventilação não invasiva que vem ganhando espaço na prática neuromuscular devido à promoção de uma maior sobrevida. Uma pesquisa realizada por Kimura<sup>35</sup>, avaliou 190 pacientes com

esclerose lateral amiotrófica (ELA), onde 31% foram submetidos à traqueostomia. A análise final dos resultados demonstrou uma sobrevida mediana de 75 meses com o uso dessa ventilação invasiva, de 43 meses com o uso de ventilação não invasiva e de 32 meses nos casos sem intervenção ventilatória, justificando a importância da sua implementação no intercurso da doença, contanto que exista o consentimento livre e esclarecido do paciente, respeitando a decisão individualizada de cada paciente após a apresentação clara dos benefícios e riscos do procedimento.<sup>36</sup>

Acerca do envolvimento bulbar, a maioria dos pacientes não apresentou comprometimento funcional do bulbo. Dentre os acometidos, mais da metade eram portadores de esclerose lateral amiotrófica (ELA). Um estudo epidemiológico conduzido por Harriman et al.<sup>37</sup> demonstrou que 87% (N=89) dos pacientes com ELA apresentavam envolvimento bulbar, variando de grau leve a grave. Esses achados corroboram os dados do presente estudo, que identificaram acometimento bulbar em 62,5% dos pacientes com ELA, reforçando a relevância do comprometimento dessa região na avaliação clínica da doença.

A gastrostomia endoscópica percutânea (GEP) foi indicada para a minoria dos pacientes. Dentre os indivíduos com indicação, houve uma prevalência do diagnóstico de esclerose lateral amiotrófica (ELA). Os achados estão em consonância com o estudo de Burkhardt et al.<sup>38</sup>, que avaliou 71 pacientes com ELA, dos quais 41 foram submetidos à GEP. Os resultados demonstraram que a sobrevivência mediana foi significativamente maior no grupo que recebeu a GEP (40,1 meses) em comparação ao grupo que não realizou o procedimento (29,8 meses). Além disso, após ajuste para cofatores, verificou-se que a inserção da GEP reduziu em 76% o risco de mortalidade (HR: 0,24; IC 95%: 0,09–0,62;  $p < 0,01$ ), possivelmente devido à prevenção de complicações como desnutrição progressiva e risco de aspiração.

Quanto a fonoterapia, a maior parte dos pacientes não possuíam indicação. Porém, um estudo realizado por Santos et al. (2020) avaliou 59 indivíduos com ELA, sendo que 30% (N=17) iniciaram o quadro da doença com componentes bulbares, onde 48% tiveram perda da utilidade da fala, 48% tiveram que alterar a consistência alimentar para pastosa e 35% apresentaram sialorreia. Outro estudo, realizado por Colton-Hudson et al. (2002)<sup>39</sup>, avaliou 20 pacientes com Miastenia Gravis com disfagia, onde todos apresentavam deglutição desordenada durante a avaliação de videofluoroscopia, além da detecção de 7 pacientes que aspiraram. Esses dados reforçam a necessidade de avaliação e

acompanhamento fonoaudiológico em pacientes com doenças neuromusculares, visto que, muitas dessas patologias geram fraqueza dos músculos respiratórios e daqueles envolvidos na deglutição, aumentando a morbimortalidade.<sup>8</sup>

A avaliação do grau de incapacidade física dos pacientes, observou que a maioria deles apresentava comprometimento físico. Esses achados são compatíveis com os resultados descritos por Bos et al.<sup>8</sup>, que analisaram uma amostra de 662 pacientes com doenças neuromusculares, evidenciando que 70% (n=463) apresentavam algum grau de comprometimento da função motora. A distribuição do comprometimento variou conforme a etiologia da doença, afetando 76% dos pacientes com doenças do neurônio motor, 69% daqueles com distrofias musculares, 86% dos portadores de doenças do nervo periférico motor e 91% dos indivíduos com doenças do nervo periférico sensorial. Dessa forma, os achados do presente estudo, nos quais 64% dos pacientes apresentaram alguma limitação na deambulação, estão em consonância com a literatura, reforçando a alta prevalência de disfunções motoras entre indivíduos com doenças neuromusculares.

Ao analisar os diagnósticos dos pacientes atendidos no ambulatório de referência, observou-se uma maior prevalência das distrofias musculares, seguidas pela atrofia muscular espinhal (AME), doenças da placa motora e doenças do neurônio motor. Em comparação, o estudo “Perfil de pacientes com doenças neuromusculares em um hospital universitário da região Norte do Brasil” (Silva et al., 2024)<sup>40</sup> analisou 47 prontuários e apontou uma prevalência ainda maior das distrofias musculares (72,3%; n = 34), sendo que a distrofia muscular de Duchenne (DMD) foi a principal representante, correspondendo a 85% dos casos deste grupo (n = 29). Quanto à AME, o trabalho de Silva et al. demonstrou uma frequência de 23,4% (n = 11), valor semelhante ao encontrado no presente estudo (22,3%; n = 30). Além disso, o estudo de Theadom et al.<sup>41</sup> realizou uma análise comparativa com dados epidemiológicos da literatura, estimando a prevalência combinada das distrofias musculares entre 19,8 e 25,1 por 100.000 habitantes, enquanto a prevalência da AME, segundo a Associação Médica Brasileira (AMB), varia de 1 a 2 casos a cada 10.000 nascidos vivos. No grupo das doenças da placa motora, a Miastenia Gravis possui prevalência estimada entre 100 e 200 casos por milhão de habitantes (Ministério da Saúde, 2021), e as doenças do neurônio motor apresentam uma prevalência média de 6 por 100.000 (NIH, 2010).

Outros grupos avaliados no presente estudo, em ordem de prevalência, foram as polineuropatias geneticamente determinadas, seguido pelas miopatias congênitas, outras

miopatias, colagenopatias, miopatias inflamatórias e polineuropatias adquiridas. Cada uma dessas condições apresenta prevalências específicas na literatura, que variam conforme a população estudada. Por exemplo, as miopatias congênitas têm prevalência de 1:26.000 habitantes (Claeys, 2019)<sup>42</sup>, enquanto as colagenopatias, representadas principalmente pela síndrome de Ehlers-Danlos, são estimadas entre 1:20.000 e 1:40.000 (The Ehlers-Danlos Society, 2025).

Essa discrepância pode ser justificada pela diferença na população analisada. Enquanto os estudos citados investigaram a prevalência das doenças neuromusculares na população geral, em nível nacional ou global, o presente estudo avaliou exclusivamente os pacientes atendidos em um ambulatório de referência no estado da Bahia. Dessa forma, a amostra analisada é mais restrita e composta por indivíduos com suspeita ou diagnóstico confirmado de doenças neuromusculares, o que naturalmente resulta em uma frequência mais elevada dessas condições no grupo estudado.

Por fim, é preciso destacar as limitações deste estudo, como o tamanho amostral relativamente reduzido e o possível viés de seleção, considerando que os pacientes foram atendidos em um único serviço de referência. Cabe ressaltar que o número de participantes incluídos não atingiu o  $n$  amostral inicialmente estimado, o que fragiliza a robustez dos dados e pode limitar a validade externa dos achados. Essas questões podem restringir a generalização dos resultados para outras populações. Assim, pesquisas futuras devem considerar a ampliação do número de participantes para alcançar uma amostra mais representativa de todos os atendimentos anuais, além da inclusão de dados de diferentes períodos, permitindo análises mais aprofundadas e uma melhor compreensão das tendências do perfil clínico-epidemiológico ao longo do tempo.

## **7 CONCLUSÃO**

Este estudo revelou o perfil clínico-epidemiológico de pacientes com doenças neuromusculares (DNMs) em um centro de referência em Salvador-BA, destacando a prevalência das distrofias musculares, atrofia muscular espinhal, doenças da placa motora, doenças do neurônio motor e a polineuropatia amiloidótica familiar. A análise evidenciou um considerável impacto funcional, com alta frequência de limitações na deambulação, envolvimento respiratório e necessidade de terapias de suporte como fonoterapia e gastrostomia. Tais achados corroboram a literatura quanto à complexidade e ao caráter incapacitante das DNMs, reforçando a importância do diagnóstico precoce, muitas vezes auxiliado por testes genéticos, e da abordagem multidisciplinar.

Apesar de o trabalho ser centrado em um serviço ambulatorial específico e com população restrita, ele fornece dados consistentes e convergentes com a literatura internacional, ao mesmo tempo em que preenche lacunas sobre as DNMs no contexto brasileiro, onde há escassez de estudos. As descobertas permitem caracterizar, com maior precisão, os padrões de acometimento motor, respiratório e bulbar, oferecendo subsídios para o desenvolvimento de protocolos assistenciais específicos e para a qualificação dos serviços de saúde. Dessa maneira, este estudo contribui diretamente para o aperfeiçoamento do manejo clínico e para o planejamento estratégico de recursos em doenças neuromusculares na Bahia.

## REFERÊNCIAS

1. Vintém de cobre: meias confissões de Aninha. Global Editora; 2021.
2. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2018;104:S89–95.
3. Morrison B. Neuromuscular Diseases. *Semin Neurol.* 2016;36:409–18.
4. Bhatt JM. The Epidemiology of Neuromuscular Diseases. *Neurol Clin.* 2016;34:999–1021.
5. Chikkannaiah M, Reyes I. New diagnostic and therapeutic modalities in neuromuscular disorders in children. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care.* 2021;51:101033.
6. Reed UC. Doenças neuromusculares. *J Pediatr (Rio J).* 2002;78:S89–103.
7. Santos RP, Fernandes RDCL. Exame neurológico essencial baseado em evidências / Evidence-based essential neurological examination. *Braz J Dev.* 2021;7:117286–301.
8. Bos I, Wynia K, Almansa J, Drost G, Kremer B, Kuks J. The prevalence and severity of disease-related disabilities and their impact on quality of life in neuromuscular diseases. *Disabil Rehabil.* 2019;41:1676–81.
9. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin.* 2015;33:831–46.
10. Gilhus NE. Myasthenia Gravis. Longo DL, organizador. *N Engl J Med.* 2016;375:2570–81.
11. Dresser L, Wlodarski R, Rezania K, Soliven B. Myasthenia Gravis: Epidemiology, Pathophysiology and Clinical Manifestations. *J Clin Med.* 2021;10:2235.
12. Howard JF, Vu T, Mantegazza R, Kushlaf H, Suzuki S, Wiendl H, et al. Efficacy of ravulizumab in patients with generalized myasthenia gravis by time from diagnosis: A post hoc subgroup analysis of the CHAMPION MG study. *Muscle Nerve.* 2024;69:556–65.
13. Vanoli F, Mantegazza R. Ravulizumab for the treatment of myasthenia gravis. *Expert Opin Biol Ther.* 2023;23:235–41.
14. Vu T, Wiendl H, Katsuno M, Reddel S, Howard Jr J. Ravulizumab in Myasthenia Gravis: A Review of the Current Evidence. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2023;Volume 19:2639–55.
15. Sieb JP. Myasthenia gravis: an update for the clinician. *Clin Exp Immunol.* 2014;175:408–18.
16. Mead RJ, Shan N, Reiser HJ, Marshall F, Shaw PJ. Amyotrophic lateral sclerosis: a neurodegenerative disorder poised for successful therapeutic translation. *Nat Rev Drug Discov.* 2023;22:185–212.
17. Ministério da Saúde. PROTOCOLO CLÍNICO E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS DA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA [Internet]. 2021 [citado 15 de fevereiro de 2025]. Disponível em: [https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/publicacoes\\_ms/20210713\\_publicacao\\_ela.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/publicacoes_ms/20210713_publicacao_ela.pdf)
18. Adams D, Cauquil C, Labeyrie C. Familial amyloid polyneuropathy. *Curr Opin Neurol.* 2017;30:481–9.

19. Planté-Bordeneuve V, Said G. Familial amyloid polyneuropathy. *Lancet Neurol*. 2011;10:1086–97.
20. Gales L. Tegsedi (Inotersen): An Antisense Oligonucleotide Approved for the Treatment of Adult Patients with Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *Pharmaceuticals*. 2019;12:78.
21. Adams D, Tournev IL, Taylor MS, Coelho T, Planté-Bordeneuve V, Berk JL, et al. Efficacy and safety of vutrisiran for patients with hereditary transthyretin-mediated amyloidosis with polyneuropathy: a randomized clinical trial. *Amyloid*. 2023;30:18–26.
22. Monteiro BR, Fonseca-Neto OCLD. POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR: UMA REVISÃO DE LITERATURA. *Braz J Transplant*. 2021;24:19–27.
23. Pinto MV, Barreira AA, Bulle AS, Freitas MRGD, França Jr MC, Gondim FDAA, et al. Brazilian consensus for diagnosis, management and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Arq Neuropsiquiatr*. 2018;76:609–21.
24. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Dis Primer*. 2021;7:13.
25. Yiu EM, Kornberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health*. 2015;51:759–64.
26. Falzarano M, Scotton C, Passarelli C, Ferlini A. Duchenne Muscular Dystrophy: From Diagnosis to Therapy. *Molecules*. 2015;20:18168–84.
27. Eser G, Topaloğlu H. Current Outline of Exon Skipping Trials in Duchenne Muscular Dystrophy. *Genes*. 2022;13:1241.
28. Campbell C, Barohn RJ, Bertini E, Chabrol B, Comi GP, Darras BT, et al. Meta-analyses of ataluren randomized controlled trials in nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy. *J Comp Eff Res*. 2020;9:973–84.
29. Mercuri E, Osorio AN, Muntoni F, Buccella F, Desguerre I, Kirschner J, et al. Safety and effectiveness of ataluren in patients with nonsense mutation DMD in the STRIDE Registry compared with the CINRG Duchenne Natural History Study (2015–2022): 2022 interim analysis. *J Neurol*. 2023;270:3896–913.
30. Michorowska S. Ataluren—Promising Therapeutic Premature Termination Codon Readthrough Frontrunner. *Pharmaceuticals*. 2021;14:785.
31. Garcez MR, Pereira JL, Fontanelli MDM, Marchioni DML, Fisberg RM. Prevalence of Dyslipidemia According to the Nutritional Status in a Representative Sample of São Paulo. *Arq Bras Cardiol [Internet]*. 2014 [citado 29 de março de 2025]; Disponível em: <http://www.gnresearch.org/doi/10.5935/abc.20140156>
32. Gus I, Ribeiro RA, Kato S, Bastos J, Medina C, Zazlavsky C, et al. Variations in the Prevalence of Risk Factors for Coronary Artery Disease in Rio Grande do Sul-Brazil: A Comparative Analysis between 2002 and 2014. *Arq Bras Cardiol [Internet]*. 2015 [citado 29 de março de 2025]; Disponível em: [https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0066-782X2015002500573](https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2015002500573)
33. Scoto M, Finkel R, Mercuri E, Muntoni F. Genetic therapies for inherited neuromuscular disorders. *Lancet Child Adolesc Health*. 2018;2:600–9.

34. O'Neill CL, Williams TL, Peel ET, McDermott CJ, Shaw PJ, Gibson GJ, et al. Non-invasive ventilation in motor neuron disease: an update of current UK practice. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2012;83:371–6.
35. Kimura F. Tracheostomy and invasive mechanical ventilation in amyotrophic lateral sclerosis: decision-making factors and survival analysis. *Rinsho Shinkeigaku*. 2016;56:241–7.
36. Rodrigues Filho EM, Junges JR. Traqueostomia no doente crítico na era do consentimento livre e esclarecido. *Rev Bioét*. 2017;25:502–11.
37. Harriman M, Carneiro Morais L, Porto Pessoa B, Polese JC. Amyotrophic lateral sclerosis in Belo Horizont, Brazil between 2010 and 2020: a clinical epidemiological study. *Acta Fisiátrica*. 2022;29:245–50.
38. Burkhardt C, Neuwirth C, Sommacal A, Andersen PM, Weber M. Is survival improved by the use of NIV and PEG in amyotrophic lateral sclerosis (ALS)? A post-mortem study of 80 ALS patients. Zhou R, organizador. *PLOS ONE*. 2017;12:e0177555.
39. Colton-Hudson A, Koopman WJ, Moosa T, Smith D, Bach D, Nicolle M. A Prospective Assessment of the Characteristics of Dysphagia in Myasthenia Gravis. *Dysphagia*. 2002;17:147–51.
40. Silva TFD, Linhares NA, Sousa AMD, Pinto DDS. Perfil de pacientes com doenças neuromusculares em um hospital universitário da região norte do Brasil. *Rev Eletrônica Acervo Saúde*. 2024;24:e14297.
41. Theadom A, Rodrigues M, Roxburgh R, Balalla S, Higgins C, Bhattacharjee R, et al. Prevalence of Muscular Dystrophies: A Systematic Literature Review. *Neuroepidemiology*. 2014;43:259–68.
42. Claeys KG. Congenital myopathies: an update. *Dev Med Child Neurol*. 2020; 62:297–302.