



Mestrado Profissional em
Tecnologias em Saúde

**ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA
PROGRAMA PROFISSIONAL DE PÓS-GRADUAÇÃO STRICTO SENSU EM
TECNOLOGIAS EM SAÚDE**

JULIANA MARCELINO PIMENTEL

**TRADUÇÃO, ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL E VALIDAÇÃO PARA O
PORTUGUÊS DO BRASIL DA ESCALA EGEN KLASSIFIKATION VERSÃO
2 (EK2) EM PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E
ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL**

DISSERTAÇÃO DE MESTRADO

**Salvador – Bahia
2025**

JULIANA MARCELINO PIMENTEL

**TRADUÇÃO, ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL E VALIDAÇÃO PARA O
PORTUGUÊS DO BRASIL DA ESCALA EGEN KLASSIFIKATION VERSÃO
2 (EK2) EM PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E
ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL**

Dissertação apresentada ao Programa Profissional de Pós-Graduação Stricto Sensu em Tecnologias em Saúde - Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, como requisito parcial para a obtenção do título de Mestre em Tecnologias em Saúde.

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Marcela Câmara Machado Costa

Coorientadora: Prof^a. Dr^a. Cristiane Maria Carvalho Costa Dias

Área de concentração: Tecnologias em Saúde

Linha de Pesquisa: Desenvolvimento em Tecnologias

**Salvador – Bahia
2025**

Ficha Catalográfica elaborada pelo Sistema Integrado de Bibliotecas

P644 Pimentel, Juliana Marcelino

Tradução da avaliação transcultural e validação para o português do Brasil da escala Egen Klassifikation versão 2 (EK2) em pacientes com distrofia muscular de Duchenne e a atrofia muscular espinhal / Juliana Marcelino Pimentel. - Salvador, 2025.
90 f.; il.

Orientador: Prof.^a. Dr.^a. Marcela Câmara Machado Costa.

Dissertação (Mestrado - Programa de Pós-graduação em Tecnologias em Saúde) – Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública – EBMSP, 2025.

Inclui bibliografia

1. Ciências médicas. 2. Distrofia muscular Duchenne. 3. Atrofia muscular espinhal.
4. Tecnologias em Saúde. I. Costa, Marcela Câmara Machado. II. Título.

CDU: 61:004

JULIANA MARCELINO PIMENTEL

“TRADUÇÃO, ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL E VALIDAÇÃO PARA O PORTUGUÊS DO BRASIL DA ESCALA EGEN KLASSIFIKATION VERSÃO 2 (EK2) EM PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL”

Dissertação apresentada à Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, como requisito parcial para a obtenção do Título de Mestre em Tecnologias em Saúde.

Salvador, 07 de maio de 2025.

BANCA EXAMINADORA

Dra. Elen Beatriz Carneiro Pinto
Doutora em Ciências da Saúde
Escola Bahiana de Medicina e Saúde, EBMSP

Dra. Renalli Manuella Rodrigues Alves
Doutora em Saúde Integral
Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira, IMIP

Dra. Adriana Virgínia Barros Faiçal
Doutora em Medicina e Saúde
Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, EBMSP

EQUIPE DA PESQUISA

Marcela Câmara Machado Costa – Médica Neurologista. Doutorado em Patologia Experimental pela Fiocruz/Bahia. Coordenadora do Grupo de Pesquisa Neurociências. Orientadora.

Cristiane Maria Carvalho Costa Dias – Fisioterapeuta. Doutora pelo Programa de Pós-graduação em Medicina e Saúde Humana da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - EBMSP. Coordenadora do Grupo de Pesquisa em Fisioterapia Cardiovascular e Respiratório da Bahiana. Coorientadora.

Francisco Tiago Oliveira de Oliveira – Fisioterapeuta. Mestre em Tecnologia em Saúde pela Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública – EBMSP. Integrante Grupo de Pesquisa em Fisioterapia Cardiovascular e Respiratório da Bahiana.

Mariana Castro de Castro – Fisioterapeuta do Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - EBMSP. Segunda examinadora da etapa de validação.

Adriana Virgínia Barros Façal – Fisioterapeuta. Mestre e Doutoranda em Medicina e Saúde pela Universidade Federal da Bahia – UFBA. Docente da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública – EBMSP.

Michele Deiró Santos – Fonoaudióloga. Gestora do Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública – EBMSP.

Carolina Villa Nova Aguiar – Psicóloga pela UFBA. Mestre em Psicologia pela UFBA. Doutora em Psicologia pela UFBA. Colaboradora na etapa de estruturação do projeto.

Mariana Diniz de Moraes – Estudante do curso de Fisioterapia da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - EBMSP. Integrante Grupo de Pesquisa em Fisioterapia Cardiovascular e Respiratório da Bahiana. Bolsista de iniciação científica-FAPESB.

Emilly de Sousa Silva – Estudante do curso de Fisioterapia da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - EBMSP. Integrante Grupo de Pesquisa em Fisioterapia Cardiovascular e Respiratório da Bahiana. Bolsista de iniciação científica-BAHIANA.

Stefania Zingone Andrade Carvalho – Estudante do curso de Medicina da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública. Tradutora da etapa de tradução e adaptação transcultural.

Emanuela Coelho Pessoa Lima – Estudante de curso de Medicina da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública – EBMSP. Bolsista de iniciação científica-BAHIANA.

FONTE DE FINANCIAMENTO

FUNDAÇÃO DE AMPARO À PESQUISA DO ESTADO DA BAHIA – FAPESB
(Termo de Outorga de Bolsa N°: 0364/2023)

Dedico este trabalho a minha família, que é meu alicerce em todos os momentos; ao meu parceiro, que esteve ao meu lado em cada passo dessa jornada; às minhas orientadoras, que me inspiraram e me guiaram com tanto cuidado; e aos grupos de pesquisa GEPFIR e Neurociências, que me acolheram e caminharam comigo nessa construção.

AGRADECIMENTOS

“Até aqui nos ajudou o Senhor.” (1 Samuel 7:12)

A Deus, que é meu sustento, minha força e minha esperança. Sem Ele, nada seria possível. Nos dias difíceis, encontrei amparo em Sua presença; nos momentos de conquista, reconheci Sua graça. Que toda honra e glória sejam para Ele, que me conduziu até aqui.

À minha família, meu alicerce. Mãe, sua força e amor incondicional me inspiram todos os dias. Irmã, por ser meu porto e amiga em todas as fases da vida. E ao meu sobrinho, que enche meus dias de ternura. Vocês são minha essência e razão para seguir sempre em frente. Ao meu parceiro, que dividiu comigo cada desafio e cada conquista. Obrigada por estar ao meu lado, por me incentivar nos momentos difíceis e por celebrar comigo cada pequena vitória.

Às minhas orientadoras, Dra. Marcela Câmara e Dra. Cristiane Dias, que foram mais que guias acadêmicas—foram inspirações. Obrigada por acreditarem em mim, por cada ensinamento que me fez crescer não apenas como pesquisadora, mas como profissional e ser humano. A caminhada foi mais desafiadora, porém infinitamente mais rica, porque tive vocês ao meu lado.

Ao grupo de Pesquisa em Fisioterapia Cardiovascular e Respiratória e o Grupo de Pesquisa Neurociências, meu sincero agradecimento por todo o apoio e pelas contribuições fundamentais ao desenvolvimento deste trabalho. A cada colaborador envolvido neste projeto, registro minha profunda gratidão, vocês foram essenciais para que esta pesquisa se concretizasse.

Aos meus amigos, que souberam me acolher e incentivar. A caminhada foi mais bonita porque tive vocês ao meu lado.

E aos mestres que contribuíram para minha formação, minha eterna gratidão. Cada ensinamento e cada incentivo ajudaram a moldar a profissional que sou hoje. Obrigada por despertarem em mim o desejo de aprender sempre mais e de seguir com compromisso e paixão pela profissão e pesquisa.

Este trabalho é um reflexo de todos que, de alguma forma, fizeram parte desta jornada. Obrigada por caminharem comigo!

RESUMO

Introdução: As Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) e Atrofia Muscular Espinhal (AME) são doenças de origem genética, progressivas, com impacto motor e respiratório, progressão e resposta terapêutica baseadas em uso de escalas funcionais. A escala Egen Klassifikation versão 2 (EK2) avalia a funcionalidade, contribuindo na rede de cuidado desses pacientes. **Objetivo:** traduzir, adaptar transculturalmente e validar para a língua portuguesa a EK2 em pacientes com DMD e AME, além de verificar a validade de critério entre EK2 e variáveis da função pulmonar, função motora e força muscular em pacientes não deambulantes. **Metodologia:** estudo de tradução e validação em português conduzido no Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, incluindo pacientes com DMD ou AME, com idade ≥ 2 anos, com incapacidade de deambular sem assistência, excluindo aqueles com dificuldades de compreensão ou execução dos testes. O processo de tradução envolveu dois tradutores, síntese, retraduições e revisão por especialistas para a versão final. A EK2 foi avaliada quanto à confiabilidade interexaminador e intraexaminador. Outras variáveis incluíram espirometria, manovacuometria, pontuação na MRC, força de preensão palmar (FPP) e escala medida de função motora versão 32 itens (MFM-32). **Resultados:** A EK2 demonstrou confiabilidade interexaminador (ICC = 0,99; IC 95%: 0,97–0,99) e intraexaminador (ICC = 0,99; IC 95%: 0,99–0,99). Houve correlações fortes ou muito fortes entre a EK2 e MFM-32 ($r = -0,91$, $p < 0,001$), MRC ($r = -0,88$, $p < 0,001$) e força de preensão palmar ($r = -0,71$, $p < 0,001$). A validade de critério foi confirmada, exceto para Pimax, cuja correlação não foi significativa. **Conclusão:** A versão em português da EK2 mostrou-se confiável e válida para avaliação funcional de pacientes não deambulantes com DMD e AME.

Palavras-chaves: Distrofia Muscular Duchenne, Atrofia Muscular Espinhal, Estudo de validação, Egen Klassifikation Versão 2.

ABSTRACT

Introduction: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) and Spinal Muscular Atrophy (SMA) are diseases of genetic origin, with motor and respiratory impact, using assessments of progression and therapeutic response based on the use of functional scales. The Egen Klassifikation scale version 2 (EK2) assesses functionality, contributing to the care network for these patients. **Objective:** to translate, cross-culturally adapt and validate the EK2 in Portuguese for patients with DMD and SMA, as well as to verify the construct validity between the EK2 and pulmonary function, motor function and muscle strength variables in non-ambulant patients. **Methodology:** Portuguese translation and validation study conducted at the Neuromuscular Diseases Outpatient Clinic of the Bahiana School of Medicine and Public Health, including patients with DMD or SMA, aged ≥ 2 years, unable to walk without assistance, excluding those with difficulties understanding or performing the tests. The translation process involved two translators, synthesis, back-translations and expert review for the final version. The EK2 was assessed for inter-examiner and intra-examiner reliability. Other variables included spirometry, manovacuometry, MRC score, handgrip strength (HGS) and motor function measurement scale version 32 items (MFM-32). **Results:** The EK2 demonstrated inter-examiner reliability (ICC = 0.99; 95% CI: 0.97-0.99) and intra-examiner reliability (ICC = 0.99; 95% CI: 0.99-0.99). There were strong or very strong correlations between the EK2 and MFM-32 ($r = -0.91$, $p < 0.001$), MRC ($r = -0.88$, $p < 0.001$) and handgrip strength ($r = -0.71$, $p < 0.001$). Construct validity was confirmed, except for Pimax, whose correlation was not significant. **Conclusion:** The Portuguese version of the EK2 proved to be reliable and valid for the functional assessment of non-ambulant patients with DMD and SMA.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy. Spinal Muscular Atrophy. Validation study. Egen Klassifikation Version 2.

LISTA DE FIGURAS

- Figura 1:** Padrão de herança de doenças autossômicas. Fonte: Darras et al. *Dystrophinopathies*. In: Adam et al., editors. *GeneReviews*. 20
- Figura 2:** Complexo proteico associado à distrofina. Fonte: Bonfante, 2024. 21
- Figura 3:** Imagens de biopsia de músculo normal e em pacientes com DMD. Disponível em: www.anatpat.unicamp.br. Acesso em: janeiro de 2024. 22
- Figura 4:** Ilustração dos principais achados no paciente com DMD. Fonte: Moraes et al., 2013. 23
- Figura 5:** Estágios de progressão de doença em pacientes com DMD. Fonte: Moraes et al, 2013. 24
- Figura 6:** Padrão de herança de doenças autossômicas. Disponível em: <https://testedabochechinha.com.br/atrofia-muscular-espinhal-ame/>. Acesso em: janeiro de 2024. 26
- Figura 7:** Diferentes fenótipos clínicos ou níveis de gravidade, com a idade de início dos sintomas e o marco motor máximo atingido e a correlação com o número de cópias do SMN2. Adaptado e traduzido de: Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Brazilian Academy of Neurology*. 2023. 28
- Figura 8:** Fluxograma do processo de tradução e adaptação transcultural da EK2. 40
- Figura 9:** Fluxograma da amostra em indivíduos com DMD e AME, atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024. 48
- Figura 10:** Gráfico de Bland-Altman das avaliações interexaminador da pontuação da EK2 em indivíduos com DMD e AME. 55
- Figura 11:** Gráfico de Bland-Altman das avaliações intraexaminador da pontuação da EK2 em indivíduos com DMD e AME. 55

LISTA DE TABELAS

Tabela 1: Instrumentos funcionais utilizados na avaliação de pacientes com DMD e AME.	30
Tabela 2: Características demográficas, antropométricas e clínicas de indivíduos DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024.	50
Tabela 3: Análise de confiabilidade interexaminador da pontuação total da EK2 em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024.	51
Tabela 4: Análise de confiabilidade intraexaminador da pontuação total da EK2 em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024.	52
Tabela 5: Análise das variáveis da função motora, força muscular e as variáveis da função pulmonar em indivíduos DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024.	53
Tabela 6: Correlação entre a EK2 em português e as variáveis de função motora, função pulmonar e força muscular em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024.	54

LISTA DE SIGLAS

AME	Atrofia Muscular Espinhal
CVF	Capacidade Vital Forçada
DNM	Doenças Neuromusculares
DMD	Distrofia Muscular de Duchenne
EK	Egen Klassifikation Scale
EK2	Egen Klassifikation Scale versão 2
ICC	Coeficiente de Correlação Intraclasse
FPP	Força de Preensão Palmar
PI _{max}	Pressão Inspiratória Máxima
PE _{max}	Pressão Expiratória Máxima
MRC	Medical Research Council
MFM	Medida de Função Motora
NSAA	North Star Ambulatory Assessment
PFT	Pico de Fluxo de Tosse
TC6	Teste de Caminhada de 6 Minutos

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	16
2. OBJETIVOS.....	18
2.1 Objetivo geral.....	18
2.2 Objetivos específicos.....	18
3. REVISÃO DE LITERATURA.....	19
3.1 Doenças neuromusculares.....	19
3.2 Distrofia muscular de duchenne.....	19
3.3 Atrofia muscular espinhal.....	25
3.4 Instrumentos de avaliação em pacientes com DMD e AME.....	29
3.5 Tradução, adaptação transcultural e validação.....	32
3.6 Validação de critério da EK2.....	35
4. MÉTODOS.....	37
4.1 Características do estudo.....	37
4.2 Seleção da amostra.....	37
4.3 Etapas de desenvolvimento.....	38
4.3.1 Tradução e adaptação transcultural da EK2.....	35
4.3.2 Confiabilidade da EK2.....	40
4.4 Instrumentos.....	42
4.4.1 Egen Klassifikation Scale version 2.....	42
4.4.2 Força de preensão palmar.....	42
4.4.3 Escore medical researche council.....	42
4.4.4 Medida de função motora.....	43
4.4.5 Espirometria.....	43
4.4.6 Força muscular respiratória.....	44
4.4.7 Pico de fluxo de tosse.....	44
4.5 Planejamento estatístico.....	45
4.6 Aspectos éticos.....	45
5. RESULTADOS.....	47
6. DISCUSSÃO.....	56
7. LIMITAÇÕES DO ESTUDO.....	67
8. PERSPECTIVAS.....	68

9. CONCLUSÃO.....69

1. INTRODUÇÃO

As doenças neuromusculares (DNM) constituem um grupo heterogêneo de doenças hereditárias ou adquiridas que comprometem os neurônios motores, nervos periféricos, junção neuromuscular ou fibras musculares.¹⁻³ Dentre as DNM, a distrofia muscular de Duchenne (DMD) e a atrofia muscular espinhal (AME) estão entre as DNM mais frequentes. A DMD é considerada a distrofia muscular mais comum da infância, com padrão de herança ligado ao cromossomo X, causada por mutações no gene *DMD*, levando à ausência da proteína distrofina no músculo esquelético e cardíaco, e resultando em degeneração muscular progressiva, limitações motoras e comprometimento funcional.

A incidência é de 1 em 3.500 a 5.000 meninos nascidos vivos, enquanto mulheres são portadoras.⁴⁻⁶ Os sintomas iniciais são quedas frequentes, dificuldade em subir escadas e marcha digitígrada. Geralmente diagnosticada por volta dos quatro anos, a doença evolui para perda da capacidade de marcha entre 9 e 15 anos, com óbito em geral na adolescência ou início da vida adulta devido a complicações cardiorrespiratórias.^{7,8}

A AME, por sua vez, é uma doença neurodegenerativa, também de origem genética, com padrão de herança autossômica recessiva, causada por mutações no gene *SMN1*, que afetam os neurônios motores da medula espinhal e tronco cerebral. A gravidade varia conforme o tipo clínico e idade de início com diagnóstico baseado em sinais como hipotonia, fraqueza muscular e hipo/arreflexia, confirmado por teste genético.⁹⁻¹² A incidência é de 1 em 10.000 nascimentos vivos, e a frequência de portadores é de 1 em 40 a 60 indivíduos.^{13,14}

Escalas de avaliação funcional têm sido amplamente utilizadas em pacientes com DMD e AME como um método de referência comum para o planejamento e avaliação de intervenções pela equipe multidisciplinar. A Egen Klassifikation Scale versão 2 (EK2) é uma escala desenvolvida para avaliar a capacidade funcional de pacientes com diagnóstico de doenças neuromusculares. A versão original Egen Klassifikation Scale (EK) foi desenvolvida na Dinamarca em 2001¹⁵, visando atender à necessidade de uma escala funcional detalhada, que

incluíssem atividades de vida diária para pacientes nos estágios não deambulantes de DMD e AME.

A EK2 é uma versão atualizada, validada para outros idiomas, como o inglês e espanhol, com a adição de novas categorias consideradas discriminativas entre os níveis de perda funcional e o prognóstico para indivíduos com DMD e AME, atendendo também às necessidades dos profissionais da área. O instrumento é composto por 17 categorias, cada uma representando um domínio funcional. Cada categoria recebe uma pontuação de zero a três, totalizando um escore que varia de 0 a 51 pontos. Escores mais baixos indicam maior nível de funcionalidade independente.¹⁶⁻²⁰

As escalas desempenham um papel fundamental no planejamento da reabilitação por equipes multidisciplinares, têm sido amplamente utilizadas como medidas objetivas de resposta terapêutica para as DNM nos últimos anos, com advento de terapias modificadoras de fenótipo, sobretudo AME e DMD.²¹⁻²³ As escalas quantificam a performance motora dos pacientes, permitindo uma avaliação objetiva. Essa abordagem numérica possibilita a comparação do desempenho ao longo do tempo e entre diferentes pacientes, sendo crucial para identificar mudanças na função motora, seja devido à progressão da doença ou aos efeitos das intervenções terapêuticas. Diante disso, a tradução e validação da EK2 em pacientes com DMD e AME não deambulantes, para o português se fazem necessárias para garantir sua aplicabilidade na prática clínica, na pesquisa e no ensino, possibilitando avaliações mais precisas e reprodutíveis no contexto brasileiro.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral

- Adaptar transculturalmente e validar para a língua portuguesa a escala EK2 em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinhal não deambulantes.

2.2 Objetivo Específico

- Avaliar a confiabilidade intraexaminador e interexaminador da escala EK2 em português em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinhal não deambulantes.
- Verificar a validade de critério entre EK2 em português e as variáveis da função pulmonar, força muscular, força muscular respiratória e capacidade de função motora em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinhal em pacientes não deambulantes.

3. REVISÃO DE LITERATURA

3.1 Doenças Neuromusculares

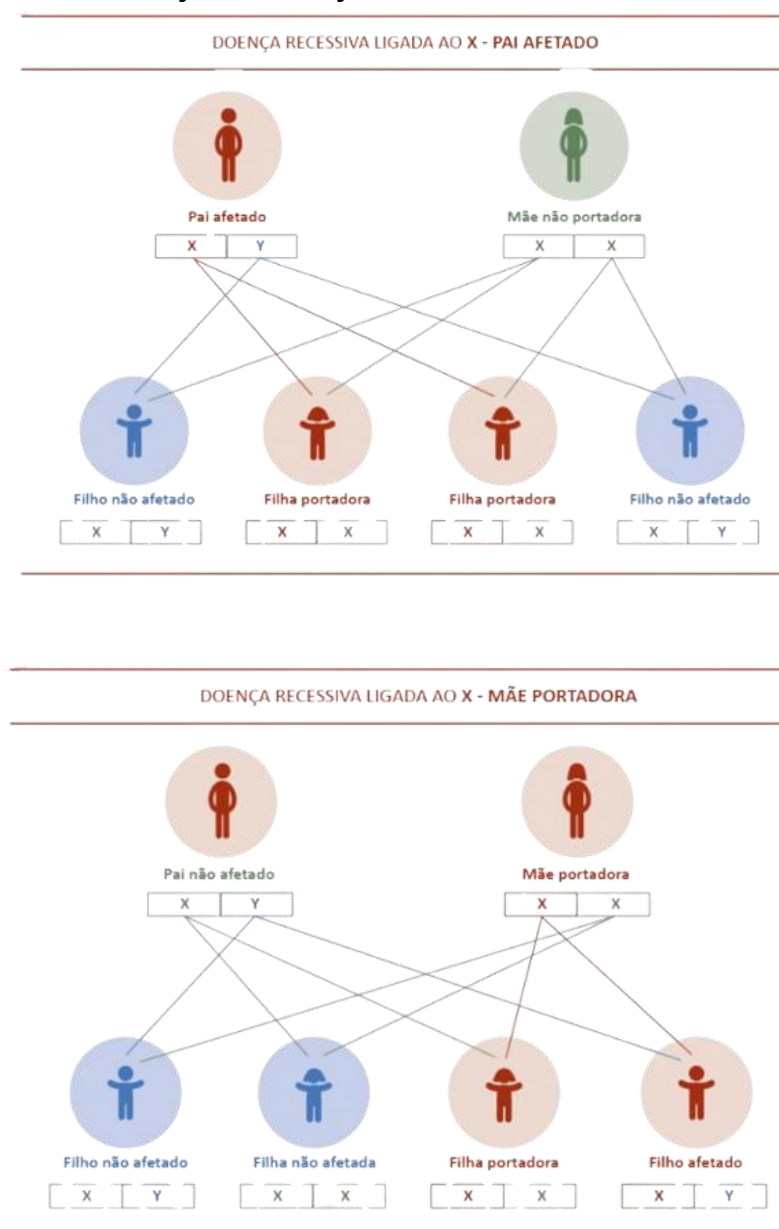
As doenças neuromusculares (DNM) compreendem um grupo heterogêneo de doenças que afetam os neurônios motores, nervos periféricos, junção neuromuscular ou músculo.³ Essas condições incluem uma variedade de sinais e sintomas, como fraqueza muscular, fadiga, disfagia, e, em muitas condições, comprometimento ventilatório e cardíaco. São de origem genética ou adquiridas, e variam em idade de início, progressão de sintomas e prognóstico.^{2,3}

O diagnóstico e o manejo das DNM geralmente exigem uma abordagem multidisciplinar, incluindo neurologistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, enfermeiros, psicólogos e outros profissionais de saúde. O tratamento, na maioria das vezes, é de suporte, objetiva aliviar sintomas, reduzir a progressão da doença e melhorar a qualidade de vida. Intervenções como fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia nutrição , dispositivos de assistência, medicamentos, e em alguns casos, procedimentos cirúrgicos, podem ser componentes essenciais do plano de cuidados para pacientes com DNM.^{3,24,25} Além disso, avanços recentes na pesquisa genética e no desenvolvimento de terapias direcionadas, as terapias modificadoras de fenótipo, oferecem novas possibilidades para o desenvolvimento de tratamentos mais específicos e eficazes para muitas dessas condições clínicas e funcionais.^{26,27}

3.2 Distrofia Muscular de Duchenne

A DMD é uma das doenças neuromusculares mais frequentemente diagnosticadas na infância. Trata-se de uma condição neuromuscular progressiva, incapacitante, hereditária, com padrão de herança recessivo ligado ao cromossomo X.^{4,7,28} A incidência é de 1 em cada 3.500 a 5.000 meninos nascidos vivos, enquanto as mulheres são portadoras, com frequência estimada de 1 a cada 40 a 50 na população.^{6,25,29} Os filhos do sexo masculino de mulheres portadoras tem 50% de chance de desenvolver DMD, enquanto as filhas do sexo feminino de mulheres portadoras tem 50% de chance de também serem portadoras da mutação (Figura 1). As mães são na maioria das vezes assintomáticas, e quando manifestam os sintomas, geralmente ocorre de forma mais leve ou com envolvimento cardíaco exclusivo.^{30,31}

Figura 1: Padrão de herança de doenças autossômicas.

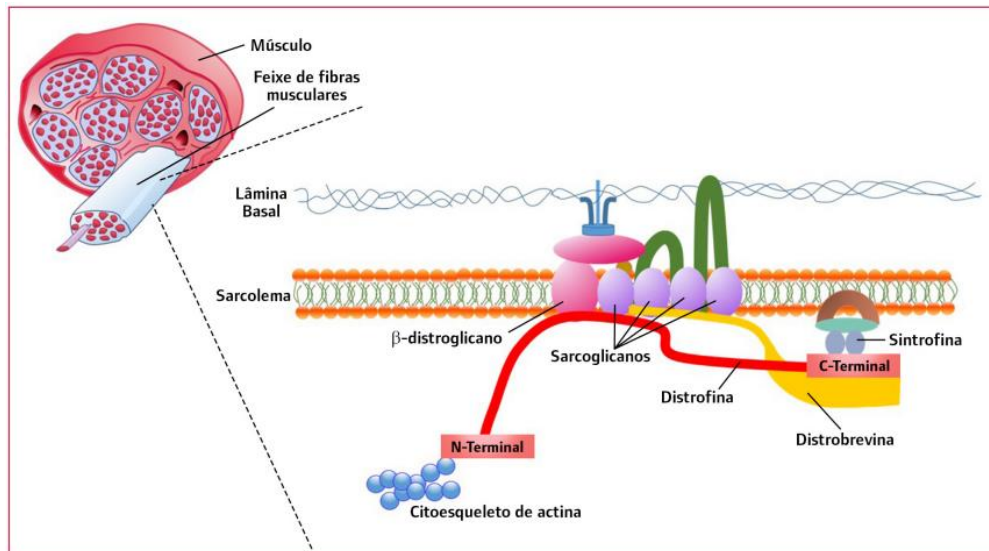


Fonte: Darras et al. Dystrophinopathies. In: Adam et al., editors. GeneReviews.

Em condições normais, o gene *DMD* é o responsável pela produção da proteína distrofina, localizada no sarcolema das fibras musculares. Essa proteína é componente de um grande complexo glicoproteico que atua como uma ligação mecânica entre o citoesqueleto e a matriz extracelular.^{28,30,32} A sua função essencial no músculo é estabilizar as fibras durante as contrações, ligando-se à F-actina por meio do seu domínio N-terminal e ao β -dystroglicano com domínio C-terminal, desempenhando o papel de proteína de ancoragem.^{33,34}

Coletivamente, a distrofina e seus parceiros de ligação, formam o complexo proteico associado à distrofina, que exerce funções mecânicas e de sinalização, sendo fundamental para a manutenção da integridade estrutural das células musculares e para a atividade contrátil, (Figura 2).³⁰

Figura 2: Complexo proteico associado à distrofina.



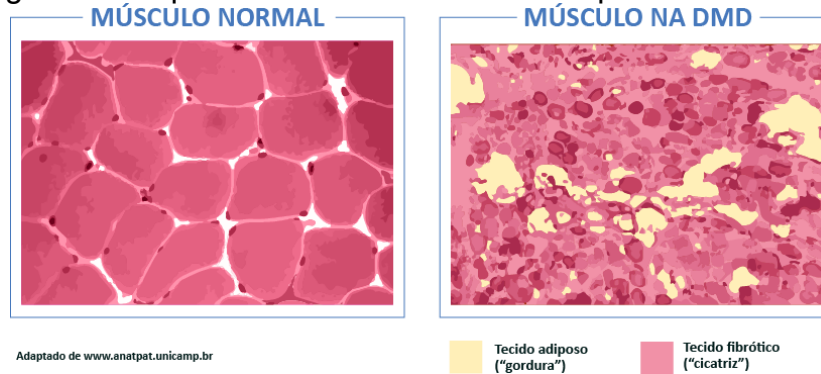
Fonte: Bonfante, 2024.

A DMD é causada por mutações no gene *DMD*, localizado no braço curto do cromossomo X, locus Xp21, sub banda Xp212. Essas mutações resultam em uma significativa redução ou ausência da proteína distrofina funcional no músculo. A deficiência desta proteína leva à desintegração do complexo proteico associado à distrofina e à perda da interação entre a F-actina e a matriz extracelular, resultando em instabilidade na distrofina, tornando-a não funcional, com consequente degeneração das fibras musculares.^{30,35-37} Foram identificadas diferentes mutações no gene *DMD* em pacientes dessa distrofia. Aproximadamente 60-70% das mutações são deleções, 5-15% são duplicações e 20% são mutações pontuais, pequenas deleções ou inserções.³⁸⁻⁴¹ As deleções e duplicações podem ocorrer em qualquer parte do gene, mas há uma concentração maior de deleções entre os éxons 45-55 e de duplicações entre os éxons 2-10.⁴²

Essas mutações tornam a distrofina não funcional e como resultado, a conexão entre o citoesqueleto de actina e o tecido conjuntivo é comprometida, e as fibras musculares tornam-se mais suscetíveis a danos durante a contração. Isso leva

a danos musculares crônicos, inflamação e à substituição das fibras musculares por tecido adiposo e fibrótico, resultando em perda da função muscular.⁴³ (Figura 3) Em estágios avançados da DMD, observa-se um aumento nas fibras musculares tipo II, enquanto as do tipo I apresentam atrofia.²⁸

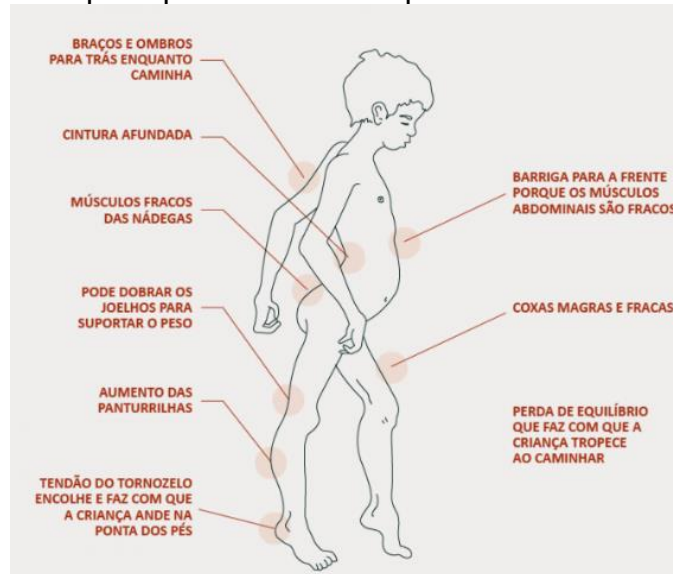
Figura 3: Imagens de biopsia de músculo normal e em pacientes com DMD.



Disponível em: www.anatpat.unicamp.br. Acesso em: janeiro de 2024.

A fraqueza muscular na DMD é progressiva, simétrica e de início proximal em membros inferiores, com progressão para 4 membros. A maioria das crianças com DMD apresenta atraso no desenvolvimento da marcha, com manifestações clínicas geralmente surgindo a partir dos 3 anos de vida.⁴⁴ A fraqueza dos músculos dos membros inferiores resulta em dificuldade para extensão de joelho, do quadril e tronco, levando ao aparecimento de sinais posturais característicos, (Figura 4). Para se levantar do solo, o paciente frequentemente necessita de apoio, utilizando o próprio corpo para levantar-se, o que gera uma manobra conhecida como sinal de Gowers. Este sinal tende a aparecer mais frequentemente após os 6 anos de idade.^{7,44}






Figura 4: Ilustração dos principais achados no paciente com DMD.



Fonte: Moraes et al., 2013.

Para manter o ortostatismo, a criança amplia sua base de sustentação, acompanhada pela acentuação da lordose lombar, protusão abdominal e retração dos músculos isquiotibiais, (Figura 4). As retrações da porção posterior da coxa e tornozelo resultam no desenvolvimento do “pé equino”, o que dificulta ainda mais a marcha, levando ao excesso de movimento em cintura pélvica, caracterizando a marcha denominada típica ou miopática.³⁴ Devido à natureza progressiva da DMD, as crianças geralmente perdem a capacidade de deambular na adolescência, tornando-se dependentes da cadeira de rodas com o tempo^{7,41} (Figura 5). Com a evolução da doença, os pacientes tendem a se tornar cada vez mais dependentes, com envolvimento de membros superiores, escoliose e com perda de capacidade de realizar atividades de vida diária.⁸

Figura 5: Estágios de progressão de doença em pacientes com DMD.

ESTÁGIO	IDADE	CARACTERÍSTICAS
 Pré sintomático	Do nascimento até 3 anos	Pode ter atrasos nos marcos motores
 Inicial dos sintomas	2 a 7 anos	Dificuldade para sentar, pular e subir escadas. Atraso motor.
 De transição	~6 a 9 anos*	Dificuldade para andar. Sinal de Gowers e marcha na ponta dos pés.
 Inicial de perda de marcha	~10 a 14 anos*	Fraqueza intensa nas pernas, mas capacidade de usar os braços (escrever, comer). Aparecimento da escoliose.
 Tardio	>15 anos	Problemas respiratórios e cardíacos. Ajuda para atividades de vida diária.

Fonte: Moraes et al, 2013.

Dentre os problemas musculoesqueléticos, observam-se a perda de controle de tronco, dor muscular, quedas frequentes, deficiência de controle de cervical e escoliose, resultantes do comprometimento musculatura axial. A restrição de mobilidade provocada pela DMD promove a permanência em posturas estáticas por longos períodos, desencadeando alterações músculo-tendíneas como encurtamentos, retrações e deformidades.³⁰ Estas alterações estão relacionadas com a perda precoce da marcha, postura inadequada na cadeira de rodas e a perda do controle total ou parcial do controle de musculatura do tronco, mantendo-se em uma posição que demanda menor gasto energético contra a ação da gravidade. Quanto mais grave o nível de escoliose, maior será a redução da capacidade vital, visto que estudos demonstram que um aumento de dez graus na curvatura implica em uma diminuição de 4% da capacidade vital.²⁸ Devido ausência de distrofina no músculo cardíaco, pacientes com DMD podem apresentar sinais de insuficiência cardíaca ou arritmias, geralmente associado ao desenvolvimento de cardiomiopatia dilatada. A tendência de não serem submetidos a atividades que exijam maior gasto energético leva a maioria dos

meninos apresentarem os sintomas tardiamente. Assim, é necessário acompanhamento contínuo com um especialista, e muitos pacientes passam a utilizar medicamentos cardioprotetores, como inibidores da ECA e betabloqueadores, recomendados para aqueles acima de 10 anos de idade.⁴⁵ Com a progressão da doença, ocorre insuficiência respiratória, caracterizada por dificuldades na ventilação e comprometimento da força muscular, para tossir, ocasionando muitas vezes, infecções respiratórias recorrentes, além da necessidade de suporte ventilatório não invasivo.^{7,46}

O diagnóstico é baseado no exame clínico, na história familiar e em achados clínicos, como as alterações mencionadas, dosagem da creatina quinase (CK), análise de DNA e em alguns casos, biópsia muscular.^{30,47} A abordagem multidisciplinar desses pacientes é de fundamental importância e contribui para o aumento da sobrevida visando reduzir incapacidades, prevenir complicações, prolongar a mobilidade e melhorar a qualidade de vida. As terapias modificadoras da doença desempenham um papel essencial no tratamento das condições neuromusculares, incluindo o uso de corticosteroides, novas terapias genéticas emergentes.^{48,49} O tratamento com corticoides, quando iniciado precocemente, demonstra benefícios como a manutenção da deambulação em idades mais avançadas, preservação da função motora dos membros superiores e redução do risco de escoliose, além de benefícios cardiorrespiratórios.²¹⁻²³

Uma abordagem fundamental e cada vez mais reconhecida para avaliar a progressão dessas doenças é o uso de escalas de avaliação funcional. Essas escalas permitem uma avaliação objetiva e quantitativa, gerando dados que podem ser comparados ao longo do tempo e entre diferentes pacientes.⁵⁰ Essa abordagem quantitativa é essencial para identificar mudanças na função motora, seja em decorrência da progressão da doença ou dos efeitos das intervenções terapêuticas. Além disso, elas fornecem uma linguagem comum e critérios de avaliação consensuais entre os diversos especialistas envolvidos no cuidado desses pacientes.^{50,51}

3.3 Atrofia Muscular Espinhal

A AME é uma doença neurodegenerativa de herança autossômica recessiva, causada por alterações genéticas que afetam os motoneurônios, localizados na porção anterior da medula espinhal. Dependendo do tipo de AME, a condição

pode levar aos diferentes níveis de gravidade e comprometimento na vida do indivíduo (Figura 6). Os sintomas incluem fraqueza inicialmente proximal evoluindo para distal, progressiva e simétrica, que afeta inicialmente os membros inferiores e, posteriormente, os membros superiores. A evolução da doença pode resultar em insuficiência respiratória e comprometimento bulbar.^{52,53}

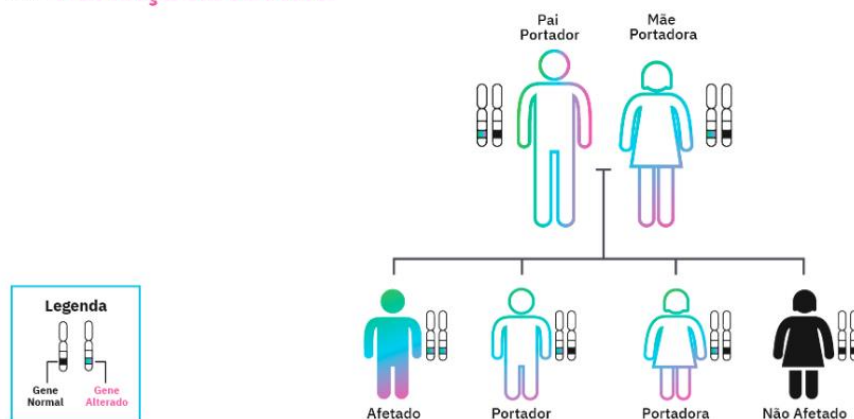
Essa doença é causada por uma deleção homozigótica ou mutação pontual do gene 1 de sobrevivência do motoneurônio (*SMN1*), localizado no braço longo (q) do cromossomo 5, por isso a doença é chamada também de AME 5q. O número de cópias de um gene semelhante, o *SMN2*, que está localizado na região centromérica, é o principal determinante da gravidade da doença.⁵⁴ A maioria dos indivíduos com AME (95-98%) apresentam deleção do éxon 7 nas duas cópias do gene *SMN1* (cópia materna e paterna), embora outros tipos de alterações também estejam relacionados à condição.⁵⁵

A AME 5q apresenta um padrão de herança autossômica recessiva, o que significa que, para desenvolver a doença, é necessário ter as duas cópias do gene *SMN1* alteradas. Indivíduos com apenas uma cópia do gene *SMN1* alterada são considerados portadores da mutação. Os pais portadores são assintomáticos, mas podem transmitir a alteração genética aos filhos, resultando em um risco de 25% de ter um filho ou uma filha com a doença, (Figura 6).

A incidência varia de 1 em 6.000 a 1 em 10.000 nascimentos,⁵⁶ com uma frequência de portadores na população geral é de aproximadamente 1 em 40 a 60 indivíduos.⁵⁴

Figura 6: Padrão de herança de doenças autossômicas.

Doença com Padrão de Herança Recessiva



Disponível em: <https://testedabochechinha.com.br/atrofia-muscular-espinhal-ame/>. Acesso em: janeiro de 2024.

A alteração genética no gene *SMN1* é responsável pela redução dos níveis da proteína de sobrevivência do motoneurônio (SMN). O gene *SMN2* não compensa completamente a ausência da expressão do gene *SMN1*, pois produz apenas cerca de 25% da proteína SMN funcional⁴. A falta da proteína SMN leva à degeneração de motoneurônios alfa (α) localizados no corno anterior da medula espinhal, resultando em fraqueza e paralisia muscular proximal, que é progressiva e simétrica, afetando os músculos proximais mais do que os grupos distais.^{55,57,58}

A classificação clínica da AME é dada pela idade de aparecimento dos sintomas e máxima função motora adquirida, sendo então dividida em cinco tipos:¹⁴

0) Pré-natal (tipo 0): os sintomas aparecem ainda durante a gestação, como a baixa movimentação fetal, nascendo com fraqueza muscular e insuficiência respiratória grave e defeitos cardíacos. A sobrevida é de semanas a alguns meses.

1) AME tipo I: é o subtipo mais comum de AME (60% dos casos), com sintomas que surgem até o sexto mês de vida. Os sinais incluem hipotonia, pobre controle cervical e reflexos tendinosos reduzidos ou ausentes. Esses pacientes nunca alcançam a capacidade de sentar-se sem apoio e geralmente apresentam choro e tosse fracos, além de dificuldade de deglutição. A fraqueza afeta principalmente os músculos intercostais, levando a padrão respiratório paradoxal. O risco de mortalidade precoce é frequentemente associado à disfunção bulbar e as complicações respiratórias.⁵⁹

2) AME tipo II: os sintomas geralmente se iniciam entre os seis e dezoito meses de idade. Os pacientes conseguem sentar-se de forma independente em algum momento do seu desenvolvimento, mas nunca desenvolvem a capacidade de andar sem auxílio. A fraqueza bulbar, combinada com a dificuldade de deglutir, pode resultar em baixo ganho de peso. Além disso, esses pacientes podem apresentar dificuldades para tossir, fasciculações e desenvolver escoliose e contraturas ao longo dos anos.^{59,60}

3) AME tipo III: com idade de início variável, o tipo III surge após os 18 meses. Quando os sintomas começam antes dos 3 anos, é classificado como AME tipo IIIa, e após essa idade, como AME tipo IIIb, sendo que a principal diferença entre os subtipos é a preservação da capacidade de andar. Indivíduos

com o tipo IIIa perdem a marcha também mais precocemente que o tipo IIIb que podem manter essa capacidade até idade adulta.⁶¹ A fraqueza proximal dos membros inferiores é progressiva, predominando sobre a dos membros superiores. A fraqueza nos membros inferiores pode levar à necessidade de uma cadeira de rodas em algum momento. Dificuldades para engolir, tossir ou casos de hipoventilação noturna são menos comuns do que em pacientes com Tipo II, mas podem ocorrer. A principal característica desses pacientes é a habilidade de caminhar de forma independente, e a expectativa de vida é indefinida.^{51,62}

4) tipo IV (AME adulta): forma mais rara e branda da doença, com início geralmente na idade adulta, por volta dos 30 anos ou mais, embora também possa surgir na juventude. Esses indivíduos são deambulantes e apresentam características semelhantes às do tipo III, sem impacto na sobrevida.⁵¹

Figura 7 – Diferentes fenótipos clínicos ou níveis de gravidade, com a idade de início dos sintomas e o marco motor máximo atingido e a correlação com o número de cópias do SMN2.

Tipo AME	Prevalência	Início dos sintomas	Habilidade motora máxima	Subclassificação	Número de cópia SMN2
Tipo 0	Desconhecida	Pré-natal	Nenhum	-	1 cópia
Tipo 1	60%	0-6 meses	Segura a cabeça	1A: Início < 1 mês. 1B: Início em 1-3 meses. 1C: Início em 3-6 meses.	1-2 cópias
Tipo 2	27%	7-18 meses	Senta	2A: Senta-se sem apoio, mas perde essa capacidade. 2B: Senta-se sem apoio, mas mantém essa capacidade.	3 cópias em mais de 70% dos pacientes
Tipo 3	12%	> 18 meses	Deambula	3A: Inicia entre 18-36 meses. 3B: Inicia após 36 meses.	3-4 em mais de 95% dos pacientes
Tipo 4	1%	> 18 anos	Deambula		4 cópias ou mais em mais de 90% dos pacientes

Adaptado e traduzido de: Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Brazilian Academy of Neurology*. 2023.¹²

A classificação da AME vem passando por modificações significativas em função dos avanços terapêuticos direcionados a esses pacientes, principalmente aqueles que iniciam tratamento na fase pré-sintomática ou logo após o início dos sintomas. Com isso, a classificação em tipos “originais” de AME pode não representar as necessidades individuais de cada paciente. Por esse motivo, a classificação a seguir ganha cada vez mais importância, (figura 6):

- Pacientes que não sentam (em inglês, o termo é “non-sitters”)
- Pacientes que sentam (em inglês, o termo é “sitters”)

– Pacientes que andam/deambulam (em inglês, o termo é “walkers”)

O diagnóstico da AME é inicialmente baseado nas manifestações clínicas característicos da criança, como hipotonia, fraqueza muscular, hipo/arreflexia. O diagnóstico é confirmado posteriormente por meio de teste genético molecular, que identificam a deleção do gene *SMN1*. A ausência do éxon 7 nos dois alelos do gene *SMN1* é um indicador conclusivo do diagnóstico de AME 5q.^{54,56,60}

Nas últimas décadas, houve avanços significativos no desenvolvimento de terapias modificadoras da doença para a AME, como a nusinersena, o onasemnogene abeparvovec e o risdiplam.^{21,23} Essas terapias mostraram eficácia em retardar a progressão da doença e melhorar a função motora, respiratória e função bulbar em pacientes tratados. Os objetivos do tratamento para pacientes com AME incluem a redução das incapacidades, a prevenção de complicações, o prolongamento da mobilidade e a melhoria da qualidade de vida.²¹⁻²³ A expectativa de vida das pessoas com AME aumentou, destacando a importância de um planejamento cuidadoso do tratamento e serviços de referência, com acompanhamento de excelência.

3.4 Instrumentos de avaliação em pacientes com DMD e AME

Aplicabilidade de escalas funcionais na avaliação e no acompanhamento em pacientes com DMD e AME é uma abordagem fundamental, e cada vez mais valorizada para avaliar a progressão de doenças neuromusculares. Essas escalas permitem uma avaliação objetiva e quantitativa, gerando valores que podem ser comparados ao longo do tempo e entre diferentes pacientes. Esse método quantitativo é fundamental para identificar mudanças na função motora, seja devido à progressão da doença ou aos efeitos das intervenções terapêuticas. Além disso, fornecem uma linguagem comum e critérios consensuais entre os diversos especialistas envolvidos no cuidado desses pacientes.⁶³⁻⁶⁵

Entre as escalas validadas, as mais utilizadas na AME são a Escala Motora Funcional Expandida de Hammersmith (HFMSE), a Medida de Função Motora de 32 itens (MFM32) e o Módulo de Membro Superior Revisado (RULM).⁶⁶⁻⁶⁸ Essas escalas permitem uma avaliação abrangente da função motora, desde os membros superiores até os inferiores, e são fundamentais para orientar as decisões clínicas. Assim como na AME, na DMD a avaliação da função motora

desempenha um papel crucial na monitorização da progressão da doença e na avaliação da eficácia das terapias, escala como a North Star Ambulatory Assessment (NSAA) e o Teste de Caminhada de 6 Minutos (TC6) são amplamente utilizadas para esse fim.^{50,69} Contudo, algumas dessas escalas podem apresentar limitações de sensibilidade para detectar mudanças motoras, especialmente nos estágios avançados da doença, conforme descrito na Tabela 1.⁷⁰

Tabela 1: Instrumentos funcionais utilizados na avaliação de pacientes com DMD e AME.

Escala	População-alvo	Domínios avaliados	Faixa de aplicação	Limitações principais
HFMSE	AME	Função motora axial, proximal, distal	A partir de 2 anos e 6 meses (pacientes que sentam ou andam)	Pouco sensível em fases muito avançadas, como em não deambulantes graves
MFM-32	AME, DMD, outras DNM	Função motora axial, proximal e distal	Crianças > 6 anos, sentam e deambulam	Sensibilidade reduzida em não deambulantes graves; itens exigem mobilidade
NSAA	DMD	Habilidades motoras grossas (deambulação e transferências)	Crianças com DMD deambulantes	Exclusiva para pacientes deambulantes; não se aplica a fases avançadas da DMD
RULM	AME, DMD	Função motora de membros superiores	Sentantes e deambulantes	Foca apenas em membros superiores; não aborda outros segmentos ou aspectos respiratórios ou de alimentação

HFMSE, Escala Motora Funcional Expandida de Hammersmith; MFM, Medida de Função Motora; NSAA, North Star Ambulatory Assessment; RULM, Revised Upper Limb Module; DNM, doenças neuromusculares.

A MFM-32 é uma escala abrangente, composta por 32 itens que avaliam três domínios funcionais: habilidades motoras em pé e transferências, função motora axial e proximal, e função motora distal. No entanto, essa escala pode perder a sua sensibilidade ao longo do tempo para pacientes com DMD e AME não deambulantes, já que muitos dos seus itens envolvem a capacidade de ficar em

pé ou realizar transferências, o que pode não se aplicar a esses pacientes em estágios não deambulantes.

Para avaliar a função motora em pacientes com AME utiliza-se a escala HFMSE, eficaz na detecção de mudanças na função motora ao longo do tempo.⁶⁷ No entanto, apresenta limitações na avaliação de pacientes que já perderam a capacidade de deambulação, pois um número considerável dos seus itens está direcionado a indivíduos com alguma mobilidade. A NSAA, por sua vez, é uma escala funcional desenvolvida para pacientes com DMD, focada na avaliação de habilidades motoras em indivíduos deambulantes.⁷¹ Enquanto a escala RULM, embora represente melhor pacientes com maiores comprometimentos da função motora, é projetada apenas para avaliação da função motora de membros superiores, não levando em consideração também outros aspectos da funcionalidade nesse perfil de paciente.⁶⁸ Por esse motivo, a aplicação desses instrumentos torna-se limitada nos estágios mais avançados da doença, quando os pacientes perdem a capacidade de caminhar.

Diante dessas limitações, a Egen Klassifikation Scale Versão 2 (EK2) surgiu como uma alternativa mais adequada para pacientes com DMD e AME em estágios não deambulantes. A versão original da Egen Klassifikation Scale (EK) foi desenvolvida na Dinamarca por Steffensen e colaboradores em 2001¹⁵, entre 1997 e 2002, o EK foi validada quanto ao seu conteúdo e confiabilidade, atendendo à necessidade de uma escala funcional detalhada para atividades diárias em pacientes nos estágios não deambulantes de DMD e AME. Uma versão atualizada foi elaborada e validada para outros idiomas, com a adição de novas categorias, sendo considerada confiável e sensível.^{15,72} Os escores da EK2 foram avaliados como discriminativos para diferentes níveis de perda funcional e prognóstico em indivíduos com DMD e AME, suprimindo as necessidades dos profissionais que atuam nessa área.

A EK foi projetada para refletir a perda progressiva da capacidade física para 10 tarefas principais: (1) capacidade de usar a cadeira de rodas, (2) capacidade de se transferir da cadeira de rodas, (3) capacidade de permanecer em pé, (4) capacidade de se equilibrar na cadeira de rodas, (5) capacidade de mover os membros superiores, (6) capacidade de usar as mãos e os braços para comer, (7) capacidade de virar-se na cama, (8) capacidade de tossir, (9) capacidade de falar e (10) bem-estar físico (insuficiência respiratória). Os três últimos

componentes desta escala refletem, em certa medida, a gravidade da insuficiência respiratória. Sendo adaptada para EK2 com adição de mais sete itens de capacidades físicas acrescentadas aos que acabamos de descrever: (11) fadiga diurna, (12) controle da cabeça, (13) capacidade de controlar o controle da cadeira de rodas (*joystick*), (14) textura alimentares, (15) comendo uma refeição, (16) deglutição e (17) função das mãos.

É uma escala de pontuação ordinal de 0 a 3, onde os escores mais baixos indicam maior independência e escores mais altos indicam menor funcionalidade. A avaliação total é composta por 17 categorias principais, com escores totais entre 0 e 51. Seus domínios incluem elementos essenciais da funcionalidade, não apenas contempla algumas das variáveis já presentes nos instrumentos já existentes, mas também oferece uma visão diferenciada e indispensável para a reabilitação e o acompanhamento clínico desses pacientes. A tradução, adaptação transculturalmente e validação da EK2 para a língua portuguesa deve-se à necessidade de um instrumento adequado à realidade clínica brasileira, permitindo uma avaliação mais precisa da funcionalidade dos pacientes não deambulantes com DMD e AME. Além disso, a disponibilização da EK2 em português possibilita a padronização das avaliações, permite uma análise mais detalhada do impacto da progressão da doença e da eficácia das intervenções terapêuticas, servindo como uma ferramenta essencial para profissionais da área e garantindo maior reprodutibilidade dos achados clínicos e científicos.^{27,53,73}

Existe uma correlação entre várias escalas de avaliação da função motora na AME e DMD, e essa combinação de escalas pode proporcionar uma visão mais abrangente da funcionalidade nessas condições, ajudando os profissionais de saúde avaliarem os efeitos das terapias e adaptar os planos de tratamento às necessidades individuais dos pacientes.^{73,74}

3.5 Tradução, adaptação transcultural e validação

Dada a diversidade cultural de muitos países, os instrumentos utilizados na prática clínica e em pesquisas científicas devem ser compreensíveis e culturalmente relevantes, assegurando a validade e confiabilidade dos instrumentos de medida em diferentes contextos culturais e linguísticos. Para

isso, faz-se necessário pesquisas transculturais e multinacionais que utilizem métodos de avaliação culturalmente sensíveis.^{75,76}

A adaptação transcultural pode apresentar problemas metodológicos específicos, a maioria relacionada à qualidade da tradução. O desafio adicional é adaptá-lo de forma culturalmente relevante e compreensível, mantendo o significado e a intenção dos itens originais. A simples tradução de uma versão em inglês palavra por palavra para outro idioma não é adequada para refletir as diferenças linguísticas e culturais entre os países.⁷⁷ A adaptação transcultural vai além, exigindo uma análise das diferenças e referências culturais, considerando expressões idiomáticas e conceitos para garantir que o instrumento seja relevante e tenha equivalência conceitual no novo contexto.⁷⁵

O guia de tradução de um instrumento começa com a solicitação do pesquisador ao autor original do instrumento, com o propósito de utilizá-lo em sua pesquisa. Após consentimento, o processo passa por etapas. A primeira delas consiste na tradução do instrumento original para a língua-alvo, realizada por dois tradutores independentes, cuja língua materna seja o idioma desejado do instrumento, devem ser bilíngues e, preferencialmente, biculturais. Além disso, os dois tradutores devem ter formações distintas. Essa abordagem gerará duas versões traduzidas que contêm palavras e frases que abrangem tanto a linguagem clínica quanto a língua falada habitual com suas nuances culturais. Portanto, escolher tradutores bem qualificados é a chave para traduções de alta qualidade.^{77,78}

A segunda etapa consiste na comparação das duas versões traduzidas do instrumento por um terceiro tradutor independente ou um comitê, para comparar as duas traduções que foram feitas em separado pelos tradutores distintos para resolver ambiguidades e discrepâncias e dar origem a síntese 1. Em seguida, é realizado uma retrotradução cega da versão inicial preliminar traduzida do instrumento, seguindo os mesmos critérios da primeira etapa. Posteriormente ocorre a comparação das duas versões retraduzidas do instrumento, dando origem a síntese 2, onde deve ser avaliada a similaridade das instruções, itens e formato das respostas quanto à redação, estrutura da frase, significado e relevância por um terceiro indivíduo independente. Por fim, realiza-se um teste piloto da versão pré-final do instrumento na língua-alvo com amostra monolíngue, objetivando avaliar a clareza das instruções, itens e formato das respostas.⁷⁸

A validação de instrumentos, como uma escala de avaliação funcional, em diferentes idiomas e contextos culturais são importantes para garantir a comparabilidade dos dados coletados em estudos multicêntricos e internacionais, possibilitando a generalização e aplicabilidade dos achados.⁶⁴ Permite ainda a garantia de equidade e a inclusão em práticas de saúde, visto que os pesquisadores e profissionais podem ampliar o alcance de pacientes, promovendo a igualdade de acesso aos cuidados e contribuindo para uma melhor compreensão das necessidades multiculturais.^{77,78}

A validade verifica se o instrumento mede exatamente o que se propõe a medir. Existem distintos tipos de validade, cada um com suas próprias abordagens e métodos de avaliação, como por exemplo a validade de conteúdo, validade de conteúdo, constructo e critério.⁷⁹ Em conjunto, os três tipos de validade formam aspectos fundamentais na avaliação e no desenvolvimento de instrumentos de medida. Cada tipo de validade aborda diferentes aspectos da qualidade e confiabilidade do instrumento, garantindo que os resultados obtidos sejam precisos e confiáveis para a interpretação correta dos dados.⁷⁷

Validade de conteúdo refere-se à extensão em que um instrumento de medida representa adequadamente o conteúdo que se propõe a medir. Isto é, avalia o grau em que os itens incluídos no instrumento devem ser relevantes, representativos e abrangentes em relação ao construto que está sendo avaliado.^{79,80} Validade de critério refere-se à capacidade de medir com precisão e consistência aquilo que se propõe a avaliar, além de sua relevância e aplicabilidade ao contexto específico em que será utilizado. Esse tipo de validade consiste na relação entre pontuações de um determinado instrumento e algum critério externo. Esse critério externo deve consistir em uma medida amplamente aceita, com as mesmas características do instrumento de avaliação, ou seja, um instrumento considerado padrão-ouro na área.^{64,81}

A validade de critério concorrente envolve comparar os resultados do instrumento em questão com os de outro instrumento já validado, que avalie o mesmo construto. Além de ambos os testes são aplicados ao mesmo tempo.⁷⁶

Validade de constructo refere-se à extensão em que um instrumento mede de maneira precisa e confiável o construto ou conceito teórico que se propõe a avaliar, verificando por meio de procedimentos lógicos e empíricos.^{76,79}

A validade estrutural, que também está dentro da validade de constructo, é essencial para verificar se os itens de um instrumento de medida se agrupam de maneira consistente em torno do construto teórico que se propõe a medir. Por meio de análises estatísticas avançadas, pode-se avaliar se o instrumento é capaz de capturar adequadamente o construto de interesse e fornecer evidências robustas sobre sua validade estrutural.⁸²

Com relação a validade transcultural se refere à capacidade de um instrumento de medida manter sua validade em diferentes contextos culturais. Ou seja, o instrumento deve ser relevante e compreensível para pessoas de diferentes origens culturais, e os itens do instrumento devem ser igualmente sensíveis e relevantes para todas essas populações.^{76,78}

3.6 Validação de critério da EK2

Para estabelecer a validade de critério da EK2, foi fundamental selecionar instrumentos de avaliação que abordassem diferentes aspectos da funcionalidade em pacientes com DMD e AME não deambulantes. A escolha da MFM-32, do escore MRC, força de preensão palmar (FPP), espirometria e da manovacuometria foi baseada em sua relevância clínica e complementaridade com os domínios abordados pela EK2. A MFM-32 abrange diferentes domínios da função motora, sendo atualmente uma das escalas mais completas para avaliar esse perfil de paciente, apesar da sua limitação em representar pacientes em estágios mais avançados com DNM alguns dos seus domínios permitem avaliar a relação entre a função motora global e a nível de funcionalidade pela escala EK2.⁵⁰

Devido a capacidade de mensurar a força muscular em diferentes grupos musculares, o score MRC foi utilizado para correlacionar os escores da EK2 para compreender melhor como a perda de força impacta a funcionalidade diária, tendo em vista que a fraqueza muscular progressiva é um dos principais fatores limitantes para esses pacientes.⁸³ Além disso, outra variável de avaliação de força é a FPP, um preditor importante da capacidade funcional em doenças neuromusculares, pois reflete a força dos membros superiores e força muscular global.^{84,85}

A espirometria e a manovacuometria refletem o impacto significativo que a fraqueza muscular respiratória exerce sobre a função respiratória e a

funcionalidade.^{46,86} A EK2 avalia aspectos respiratórios, como a capacidade de tossir e a fadiga, é fundamental correlacionar seus escores com medidas objetivas da função pulmonar e da força muscular respiratória.

A relação entre a FPP e a função respiratória tem sido cada vez mais explorada no contexto das doenças neuromusculares, dada a interdependência entre o comprometimento motor e a insuficiência respiratória nesses pacientes. A progressão da fraqueza muscular característica dessas doenças afeta não apenas os membros superiores, mas também a musculatura respiratória, impactando a ventilação e a eficácia da tosse.^{85,87,88} Assim, torna-se essencial utilizar medidas que permitam avaliar a funcionalidade global do paciente de maneira acessível e representativa.

Na ausência de um único instrumento capaz de avaliar todos os domínios abordados pela EK2, a estratégia adotada foi selecionar ferramentas que, além de refletirem aspectos individuais da funcionalidade, também demonstram correlação entre si. A FPP foi incluída não apenas por sua relação com a funcionalidade dos membros superiores, mas por sua conexão com a função respiratória.⁸⁷ A capacidade vital forçada, por sua vez, representa uma medida objetiva da função pulmonar, enquanto a MFM-32 e o escore MRC para uma avaliação mais ampla da força e da função motora. A combinação desses instrumentos proporciona uma análise abrangente e integrada, fortalecendo a validade da EK2 como um indicador robusto da funcionalidade em pacientes com DMD e AME.

Assim, a combinação desses instrumentos permite uma análise completa da validade da EK2, demonstrando que essa escala reflete não apenas a funcionalidade motora, mas também outros fatores como a força muscular, capacidade respiratória e autonomia nas atividades diárias. A integração desses diferentes domínios reforça a aplicabilidade clínica da EK2 e sua importância na avaliação global de pacientes com DMD e AME não deambulantes.

4 MÉTODOS

4.1 Características do estudo

Trata-se de um estudo de tradução e adaptação transcultural da EK2, validação e confiabilidade intraobservador e interobservador da versão traduzida para o português do Brasil da escala EK2 em indivíduos com diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinhal não deambulantes.

O estudo ocorreu no ambulatório de doenças neuromusculares, localizado no Ambulatório Bahiana Saúde da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP), no período entre março de 2024 a outubro de 2024.

4.2 Seleção da amostra

Estudo constituído de amostra não probabilística de conveniência. Foram incluídos pacientes com diagnóstico clínico e molecular de DMD e AME, com idade igual ou superior a 2 anos, de ambos os sexos, com incapacidade de deambular sem assistência e restritos à cadeira de rodas.

Foram excluídos aqueles que apresentaram dificuldades de compreensão ou execução dos testes propostos ou alguma contraindicação para realização, incluindo doenças sistêmicas ativas, como cardiopatia e/ou pneumopatia grave, a exemplo de arritmias em atividade e exacerbação da asma, baseado em critérios clínicos definidos pela equipe médica assistente.

4.3 Etapas de desenvolvimento

Após a avaliação do neurologista responsável, os pacientes foram encaminhados para a avaliação com fisioterapeuta do serviço e convidados para participar do estudo. Foram esclarecidos os objetivos da pesquisa, seus riscos e benefícios, em ambiente privado e com tempo para paciente e familiares esclarecerem dúvidas. Após aceite para participar da pesquisa, foi fornecido ao paciente ou responsável o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (apêndice A) ou o Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (apêndice B), que garantem as normativas éticas estabelecidas pela resolução 466/12.

Em seguida foi aplicada a ficha de avaliação elaborada pelos pesquisadores (apêndice C) dividida em: dados sociodemográficos, dados antropométricos e dados clínicos. A parte inicial da página possui informações como: nome, idade, peso, altura, sexo, raça, número do prontuário, diagnóstico, data do diagnóstico

e o início dos sintomas, terapias respiratórias associadas, idade de início do uso da cadeira de rodas, além das medicações em uso. Nas partes seguintes que constam na ficha estão descritos todos os testes que foram realizados e o total alcançado em cada teste, além do valor predito para idade, sexo e altura.

4.3.1 Tradução e adaptação transcultural da EK2

A validação para a língua portuguesa da EK2 seguiu rigorosamente as diretrizes preconizadas na literatura para processos de tradução e adaptação transcultural de instrumentos de medida, garantindo equivalência semântica, cultural e conceitual com a versão original.^{89,90} A escala EK2 original, denominada Egen Klassifikation Scale version 2, foi traduzida após contato por e-mail com a autora, Profa. Dr. Ulla Werlauff, responsável pela versão atualizada da EK2. Após obtenção da permissão (Anexo B), foi realizada a tradução do inglês para o português da folha de pontuação e o manual por dois tradutores independentes, bilíngues e biculturais, cuja língua materna é o português. Um dos tradutores tem formação na área da saúde, enquanto o outro não tinha essa outra formação, (Fluxograma 1).

O primeiro tradutor possuía conhecimento da terminologia em saúde e do conteúdo do construto do instrumento no idioma português. O segundo tradutor, por sua vez, estava familiarizado com frases coloquiais, gírias e expressões idiomáticas e termos de uso comum no português. No entanto, ele não tinha conhecimento da terminologia médica ou do construto do instrumento.

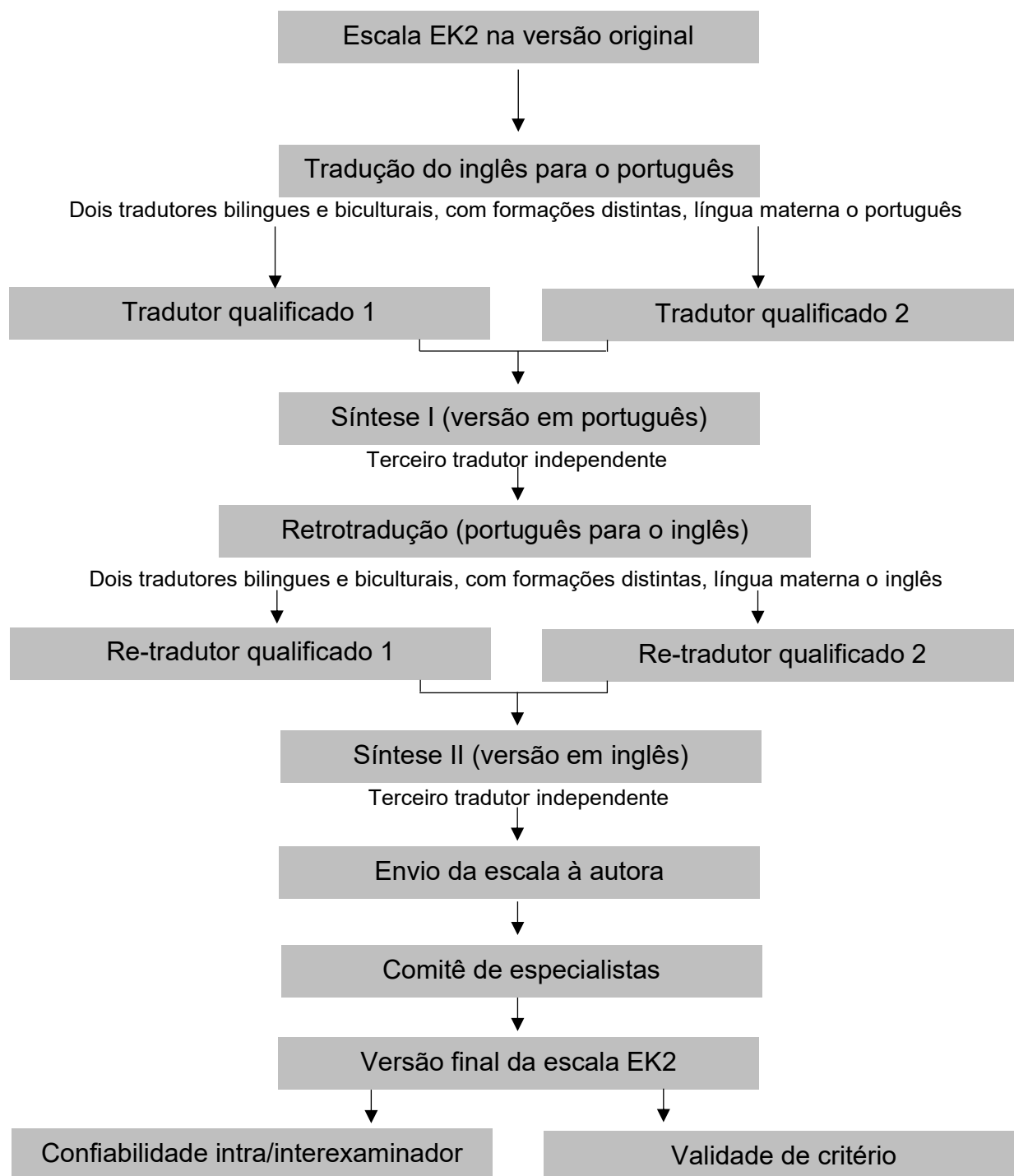
Essa abordagem resultou em duas versões traduzidas que incluíram tanto a linguagem clínica quanto a linguagem coloquial, incorporando suas nuances culturais. A etapa seguinte consistiu na comparação das duas versões traduzidas por um terceiro tradutor independente, também nativo em língua portuguesa, que avaliou as traduções feitas separadamente pelos tradutores anteriores. A tradutora é fisioterapeuta com atuação na área de reabilitação em doenças neuromusculares. Essa análise teve como objetivo resolver ambiguidades e discrepâncias, resultando na síntese 1 da EK2 em português.

Posteriormente, foi realizada a retrotradução cega da versão preliminar traduzida do instrumento (síntese 1). Essa etapa contou com dois tradutores bilíngues e biculturais, cuja língua materna era o idioma inglês, mas que tinham formações distintas, seguindo os critérios estabelecidos na etapa inicial. A etapa seguinte

consistiu na comparação das duas versões retraduzidas do instrumento, com o objetivo de avaliar a similaridade das instruções, itens e formato, estrutura das frases, significado e relevância. Essa análise foi conduzida por um terceiro indivíduo independente, resultando na síntese 2 da EK2.

A síntese 2 foi então enviada à autora responsável pelo instrumento original, que fez considerações sobre os ajustes culturais realizados. Nesta fase, houve também a participação de um comitê de especialistas que analisaram a escala quanto ao seu conteúdo, linguagem, clareza das informações e aplicabilidade. O comitê foi composto por dois fisioterapeutas, duas fonoaudiólogas, duas médicas neurologistas, dois enfermeiros e um psicólogo, todos com atuação e experiência em doenças neuromusculares.

Figura 8: Fluxograma do processo de tradução e adaptação transcultural da EK2.



4.3.2 Confiabilidade da EK2

A coleta de dados utilizando a EK2 foi conduzida seguindo rigorosamente as orientações descritas no manual da escala. Durante o exame, o paciente foi avaliado em uma sala reservada do ambulatório, posicionado em sua cadeira de

rodas habitual, equipada com todos os dispositivos necessários para o seu conforto e funcionalidade. O assento foi ajustado para ficar o mais horizontal possível, garantindo uma condição adequada para avaliação. Caso o indivíduo utilizasse um colar cervical ou um colete, era fundamental que esses dispositivos fossem mantidos durante a avaliação. Se a posição normal do assento fosse permanentemente inclinada para trás, a avaliação também foi realizada nessa posição.

Com o objetivo de reunir informações precisas e completas, a avaliação foi estruturada de forma a incentivar a comunicação aberta. O questionamento ao cuidador era realizado quando havia dúvidas ou ausência de resposta a algum dos questionamentos dirigidos ao paciente, assegurando a consideração do contexto e das experiências individuais. A entrevista foi conduzida em formato de conversa, permitindo que tanto a pessoa avaliada quanto o acompanhante/cuidador fossem entrevistados sobre a funcionalidade do paciente.

Os itens da escala foram pontuados de acordo com o melhor desempenho nas últimas duas semanas, considerando a possibilidade de variação entre dias bons e ruins. Contudo, para os itens “capacidade de equilíbrio na cadeira de rodas” e “capacidade de mover os membros superiores”, a avaliação se concentrou no que realmente o paciente conseguia fazer naquele momento, e não apenas no que ele relatava. Além disso, a avaliação foi realizada por dois profissionais, a fisioterapeuta pesquisadora e a fisioterapeuta do serviço, ao mesmo tempo, e reavaliação pela mestranda em um intervalo mínimo de sete dias, entre cada avaliação.

4.4 Instrumentos

4.4.1 Egen Klassifikation Scale version 2

A versão traduzida para o português da EK2 (Anexo A) é composta por 17 itens, pontuação ordinal de 0 a 3, onde os escores mais baixos indicam níveis mais altos de funcionamento independente e os escores mais altos indicam níveis mais baixos de funcionamento. A soma das categorias varia entre 0-51.

4.4.2 Força de Preensão Palmar (FPP)

Para a mensuração da força de preensão palmar foi utilizado o dinamômetro digital da marca DAYHOME®, validado como instrumento de avaliação de força.^{84,91} Os pacientes foram orientados a permanecer sentados, com os braços aduzidos, o cotovelo flexionado a 90°, o antebraço em posição neutra de pronosupinação e a articulação do punho entre 0° e 30° de extensão, conforme as recomendações da American Society of Hand Therapists (ASHT).⁹² Foram executadas três medições em ambos os membros, com um intervalo de descanso de 60 segundos entre cada medida, obtendo o maior valor das três medidas do membro superior dominante. O valor preditivo foi determinado por meio da equação de Novaes, et al⁹³ para adultos e para os pacientes pediátrico utilizado a equação de Ploegmakers, et al.⁹⁴

4.4.3 Escore Medical Research Council (MRC)

O Escore Medical Research Council⁸³ foi realizado com o paciente em sedestação ou decúbito dorsal, conforme a capacidade do paciente de assumir essas posições. Foram avaliados 12 grupos musculares por meio de três movimentos de membros superiores (extensão do punho, flexão do cotovelo e abdução do ombro) e de membros inferiores (dorsiflexão do pé, extensão do joelho, flexão do quadril), totalizando seis movimentos osteocinemáticos aplicados bilateralmente. A graduação de força da MRC varia de 0 a 60 pontos, sendo a pontuação máxima para cada segmento avaliado força muscular grau 5⁹⁵.

4.4.4 Medida da Função Motora (MFM)

A medida de função motora fornece medidas numéricas da capacidade motora de sujeitos com doenças neuromusculares.⁵⁰ Os itens da MFM com 32 itens são classificados em 3 dimensões:

- D1: Em pé e transferências (13 itens);
- D2: Função motora axial e proximal (12 itens);
- D3: Função motora distal (7 itens).

Dentre os itens que compõem a escala, alguns são estáticos e outros são dinâmicos. Os itens foram testados na posição em supino, sentado e/ou em pé. Os itens são numerados de 1-32 (MFM-32). A dimensão de cada item foi identificada no Manual do Usuário e na folha de escore. Cada item é graduado em uma escala de 4 pontos:

- 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.

Em casos de limitação articular ou retração tendínea, o indivíduo foi graduado como se não apresentasse força adequada para realizar o movimento, impedindo que receba a graduação máxima. Os escores totais e parciais para as dimensões foram expressos em porcentagens em relação ao escore máximo (96 pontos)⁹⁶.

4.4.5 Espirometria

Para verificação da função pulmonar foi realizada a espirometria de acordo com as normativas da American Thoracic Society (ATS)⁹⁷ e da Diretriz Brasileira de Espirometria.⁹⁸ Os indivíduos foram posicionados em sedestração, em uma cadeira com recosto, pés apoiados ao chão, utilizando o membro dominante para segurar o aparelho, mas, quando isso não foi possível, o avaliador segurou o dispositivo, que era um MIR modelo Espirobank II. Com o objetivo de mensurar a capacidade vital forçada (CVF), paciente foi orientado a inspirar o ar até a

capacidade pulmonar total e soltar o ar com o máximo de força possível. O teste foi realizado até no máximo oito vezes, sendo necessária a aceitação de pelo menos três curvas, segundo os critérios de normalidade da ATS⁹⁹. Para calcular o valor predito da CVF em pacientes adultos, utilizamos a equação de Pereira¹⁰⁰, enquanto para a população pediátrica foi utilizada a de Polgar.¹⁰¹

4.4.6 Força muscular respiratória

A força muscular respiratória estática foi mensurada por meio da manovacuometria, utilizando o manovacuumetro digital da marca Homed, com um bocal e uso de clipe nasal.¹⁰² Os participantes foram posicionados em sedestração na cadeira, com os membros inferiores apoiados. Para mensuração da pressão inspiratória máxima (PI_{máx}) o paciente foi orientado a realizar uma expiração forçada, na tentativa de alcançar o volume residual pulmonar, posteriormente, quando colocada a máscara na face do paciente, será dado o comando para puxar o ar com toda força. Para a mensuração da pressão expiratória máxima (PE_{máx}) o paciente foi orientado a puxar todo o ar na tentativa de encher os pulmões e, posteriormente, soltar o ar com toda força no aparelho.

Realizada três mensurações para cada pressão, sendo adotado o maior valor entre as três, caso a terceira medida seja maior que as outras em pelo menos 10%, foi realizada uma nova mensuração. A comparação individual com a normalidade será pela equação de Neder, et al¹⁰³ adultos e para crianças e adolescente a equação de Freitas.¹⁰⁴

4.4.7 Pico de Fluxo de Tosse (PFT)

Para verificação do pico de fluxo de tosse foi utilizado o medidor de pico de fluxo respiratório Peak Flow Meter Medicate®.¹⁰⁵ Os indivíduos foram orientados a permanecerem em sedestração na cadeira, com membros inferiores apoiados. Com o objetivo de mensurar o pico de fluxo de tosse, o paciente foi orientado a realizar uma inspiração profunda até a capacidade pulmonar total e em seguida tossir o mais forte e rápido possível. Repete-se o processo até conseguir três leituras com variação menor que 20 L/min. Executadas três medidas, levando em consideração a melhor medida ¹⁰⁶.

4.5 Planejamento estatístico

As variáveis independentes deste estudo foram: sexo, idade, IMC, raça, tempo de uso de cadeira rodas e doenças associadas. As dependentes foram os valores da pontuação da EK2, pontuação da MFM-32, valores encontrados da FPP, pontuação da MRC, CVF e medidas de força muscular respiratória (Pimax e Pemax). Os dados foram analisados no software SPSS versão 14.0 para Windows. As variáveis numéricas que tiveram distribuição normal foram expressas em média e desvio padrão, as com distribuição não normal em mediana e intervalo interquartil. As variáveis categóricas foram expressas em frequência absoluta e relativa. A análise da distribuição da normalidade foi realizada pela estatística descritiva (média = mediana e desvio padrão $< \frac{1}{2}$ da média), histogramas e em caso de dúvidas foi utilizado o teste inferencial de Shapiro Wilk.

Para a análise da confiabilidade e concordância intraexaminador e interexaminador foi utilizado o teste Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC) e o gráfico de Bland Altman. Para a validade convergente, foram analisadas as correlações de Spearman dos resultados obtidos pela escala EK2 com os resultados da avaliação da função motora, função respiratória e força muscular.

4.6 Aspectos éticos

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Bahiana, de acordo com a resolução 466/12, com o seguinte CAAE: 65004822.5.0000.5544. Estudo vinculado ao Mestrado Profissional em Tecnologias em Saúde da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública.

Os pacientes e/ou seus responsáveis legais foram convidados a participar do estudo, garantindo que não haveria qualquer prejuízo ou restrição para aquelas que optassem por não participar. Os participantes foram informados detalhadamente sobre os objetivos, procedimentos, riscos e benefícios da pesquisa, além de receberem a garantia de que suas identidades seriam preservadas e de que poderiam desistir da participação a qualquer momento. Todos os que aceitarem participar do estudo assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), enquanto os menores de idade assinaram o Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE).

Os benefícios de participar do protocolo de avaliação incluem a oportunidade para o paciente conhecer sua condição funcional. Isso fornecerá informações para que futuras propostas terapêuticas possam desenvolver programas adequados às suas condições e limitações. Os nomes dos pacientes foram mantidos em anonimatos, e todos os resultados foram utilizados exclusivamente para fins científicos ou didáticos. O sigilo em relação à identidade dos participantes foi garantido, e os dados ficaram sob a responsabilidade do pesquisador. Os pacientes continuaram a ser acompanhados pelo centro de referência, após o término da pesquisa. Os riscos envolvidos foram desconforto com aplicação da escala, minimizada pela realização em ambiente confortável e respeitando o tempo de resposta individual, e risco de perda de anonimato.

5. RESULTADOS

O processo de tradução foi conduzido conforme demonstrado no Fluxograma 1. Foi discutido entre os tradutores, autora da EK2 e comitê de especialistas alguns termos até finalização da etapa de tradução e adaptação transcultural do manual e folha de pontuação. No item 1 “Capacidade de usar cadeira de rodas”, a autora sugeriu a utilização do termo “direção”. No entanto, após discussão com os especialistas, optou-se por manter o termo “conduzi-la”, no que se refere a pergunta como conduzir a cadeira, preservando a terminologia mais adequada ao contexto da escala em português. Da mesma forma, foi sugerido o uso do termo “dirigindo morro acima”, mas na tradução para o português, manteve-se a palavra “ladeira”, garantindo maior clareza e familiaridade para a língua portuguesa.

No item 2 “Capacidade de se transferir da cadeira de rodas”, discutiu-se a escolha entre as expressões “para sair da cadeira de rodas” e “para transferir da cadeira de rodas”. Durante o processo de síntese da tradução, decidiu-se manter a palavra “transferir”, pois este termo enfatiza a necessidade do paciente utilizar os membros superiores ou adotar alguma estratégia compensatória para realizar a transferência, ao invés de apenas sair da cadeira de rodas de maneira genérica. No item 3 “Capacidade de permanecer em pé”, foi incluído no manual o termo “prancha ortostática” para descrever com maior precisão o equipamento referido no item original como “mesa inclinada com suporte para todo o corpo”, garantindo uma terminologia mais alinhada ao uso clínico e ao contexto de reabilitação no Brasil.

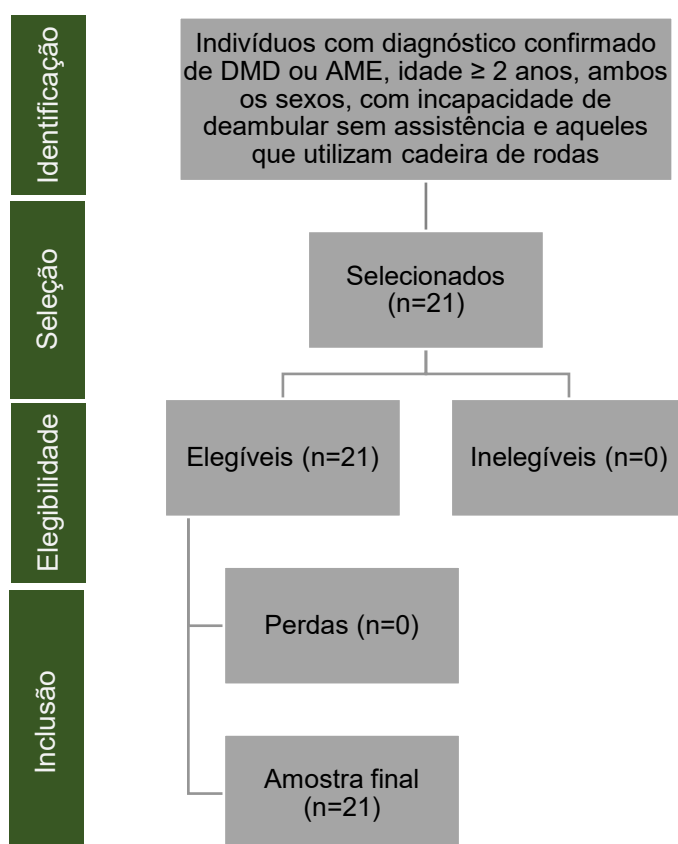
No item 4 “Capacidade de se equilibrar na cadeira de rodas”, observou-se uma divergência na tradução do termo *belt*, sendo debatidas as opções “cinto” e “cinta” pelos tradutores. Após análise, optou-se por utilizar o termo “cinto”, uma vez que este representa de forma mais precisa o dispositivo utilizado na cadeira de rodas para proteção e estabilização do paciente. No item 6 “Capacidade de usar as mãos e os braços para comer”, o termo “alimentar” foi substituído por “comer”, uma vez que a primeira opção poderia ser interpretada como o ato de fornecer alimentos a alguém, enquanto a segunda traduz de maneira mais clara a ação realizada pelo próprio paciente.

Por fim, houve um debate acerca da manutenção da palavra joystick no item 13, considerando que se trata de um termo em inglês. Inicialmente, propôs-se a

substituição para “controle”, entretanto, após retorno da autora, foi sugerida a manutenção do termo original, pois este representava com maior fidelidade o item avaliado na escala. Após nova discussão com os especialistas, optou-se por manter “controle” como termo principal e acrescentar “(joystick)” entre parênteses ao final do item, assegurando maior precisão na tradução sem comprometer a compreensão do instrumento.

A versão final da tradução, adaptação transcultural e validação da folha de pontuação e manual da escala EK2 para a língua portuguesa encontra-se no ANEXO A. A amostra foi composta por 21 participantes com diagnóstico confirmado de DMD (oito pacientes) ou AME (sete pacientes com AME tipo II e seis com AME tipo III) não deambulantes, sem perda de participantes ao longo do período do estudo, (Figura 9).

Figura 9 – Fluxograma da amostra em indivíduos com DMD e AME, atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024



DMD, distrofia muscular de duchenne; AME, atrofia muscular espinhal.

Na tabela 2 estão apresentados os dados demográficos e clínicos da amostra. A mediana da idade foi de 17 anos, variando entre 11 e 26 anos. Nos grupos específicos foi de 16 anos para os pacientes com DMD, 14 anos para os com AME tipo II e 27 anos para os com AME tipo III. A amostra foi composta por 52,4% do sexo feminino, a maioria nos grupos AME II (71,4%) e AME III (66,7%), enquanto o grupo DMD foi predominantemente masculino (85,5%).

Quanto à cor autodeclarada, 33,3% dos participantes se identificaram como negros, sendo representado entre os participantes com DMD (50%) e AME II (43%), enquanto o grupo AME III não teve participantes autodeclarados negros. Os participantes brancos representaram 38,1% do total, e os participantes pardos constituíram 28,6%, com distribuição uniforme entre os três grupos.

Em relação ao índice de massa corporal (IMC), 23,8% dos participantes foram classificados como eutróficos, enquanto 47,6% apresentaram baixo peso. Houve uma alta frequência de baixo peso nos grupos AME II (57,1%) com um caso de extremo baixo peso (14,3%), e AME III (83,3%). No grupo de DMD, 50% dos pacientes foram classificados com sobrepeso, e 12,5% com obesidade grau I.

Tabela 2: Características demográficas, antropométricas e clínicas de indivíduos DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

	DMD (n = 8)	AME II (n = 7)	AME III (n = 6)	Total (n = 21)
Idade (anos)*	16 (11 – 20)	14 (11 – 21)	27 (16 – 36)	17 (11 – 26)
Sexo (%)				
Feminino	1 (12,5%)	5 (71,4%)	4 (66,7%)	11 (52,4%)
Masculino	7 (85,5%)	2 (28,6%)	2 (33,3%)	10 (47,6%)
Cor (%)				
Branco	2 (25%)	2 (28,5%)	4 (66,6%)	8 (38,1%)
Negro	4 (50%)	3 (43%)	-	7 (33,3%)
Pardo	2 (25%)	2 (28,5%)	2 (33,3%)	6 (28,6%)
IMC (%)				
Eutrófico	2 (25%)	2 (28,6%)	1 (16,7%)	5 (23,8%)
Baixo peso	1 (12,5%)	4 (57,1%)	5 (83,3%)	10 (47,6%)
Extremo baixo peso	-	1 (14,3%)	-	1 (4,8%)
Sobrepeso	4 (50%)	-	-	4 (19,0%)
Obesidade grau I	1 (12,5%)	-	-	1 (4,8%)

*IMC, Índice de massa corporal; IQR, intervalo de confiança; * Mediana (IQR)*

A Tabela 3 apresenta a análise de confiabilidade interexaminador da pontuação total da escala EK2 em português. Os resultados mostraram que a média da pontuação atribuída pelo Avaliador 1 foi de 12.62 ± 8.98 , enquanto o Avaliador 2 apresentou uma média de 12.57 ± 8.61 . Ao considerar a média combinada dos

dois avaliadores, obteve-se uma pontuação de 12.59 ± 8.77 . A confiabilidade interexaminador foi avaliada por meio do Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC), que resultou em um valor de 0.99 (95% CI: 0.97 – 0.99), indicando uma excelente concordância entre os avaliadores.

Tabela 3: Análise de confiabilidade interexaminador da pontuação total da EK2 em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

	Pontuação final EK2	
	Avaliador 1	Avaliador 2
Média ± DP	12.62 ± 8.98	12.57 ± 8.61
Avaliador 1-2 (Média ± DP)	12.59 ± 8.77	
ICC (95%CI)	0.99 (0.97 – 0.99)	

ICC, Coeficiente de Correlação Intraclasse; EK2, Egen Klassifikation versão 2 em português; DP, desvio padrão; ICC, coeficiente de correlação intraclasse; CI, intervalo de confiança. Teste de Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC).

A Tabela 3 apresenta a análise de confiabilidade intraexaminador da pontuação total da EK2. Os dados mostram que, na primeira avaliação, a média da pontuação foi de 12.62 ± 8.98 , enquanto na segunda avaliação, a média foi de 12.57 ± 9.14 . A média combinada das pontuações das duas avaliações foi de 12.59 ± 9.06 . A confiabilidade das avaliações realizadas pelo mesmo avaliador foi mensurada pelo ICC, que resultou em 0.99 (95% CI: 0.99 – 0,99). Esse alto valor de ICC sugere uma forte concordância nas pontuações atribuídas nas duas avaliações.

Tabela 4: Análise de confiabilidade intraexaminador da pontuação total da EK2 em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

	Pontuação final EK2	
	1ª avaliação	2ª avaliação
Média ± DP	12.62 ± 8.98	12.57 ± 9.14
Avaliador único 1ª-2ª (Média ± DP)	12.59 ± 9.06	
ICC (95%CI)	0.99 (0.99 – 0.99)	

ICC, Coeficiente de Correlação Intraclasse; EK2, Egen Klassification versão 2 em português; DP, desvio padrão; ICC, coeficiente de correlação intraclasse; CI, intervalo de confiança.

A Tabela 4 apresenta a análise das variáveis relacionadas à função motora, força muscular e função pulmonar dos pacientes com DMD e AME. A função motora avaliada pela MFM-32, foi demonstrado a mediana de 47.91% (IQR: 34.35% – 58.81%) para a FPP, o valor mediano encontrado foi de 3.9 Kgf (1.8 – 8.3). A força dos demais grupos musculares, avaliada pela MRC, a mediana de 30 (IQR: 19.50 – 39). Quanto à função respiratória, a CVF apresentou um valor de 2.14 ml (IQR: 1.24 – 2.60), a Pimax o valor foi de 74 cmH20 (IQR: 44.50 – 93.50), e a Pemax de 68 cmH20 (IQR: 47.50 – 89). Por fim, o pico de fluxo de tosse (PFT) apresentou um valor mediano de 230 (IQR: 145 – 280) l/min.

Tabela 5: Análise das variáveis da função motora, força muscular e as variáveis da função pulmonar em indivíduos DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

Variáveis	Valor encontrado (mediana – IQR)
MFM-32 (%)	47.91% (34.35% – 58.81%)
FPP MSD (Kgf)	3.9 (1.80 – 8.30)
MRC	30 (19.50 – 39)
CVF (L)	2.14 (1.24 – 2.60)
Pimax (cmH20)	74 (44.50 – 93.50)
Pemax (cmH20)	68 (47.50 – 89)
PFT (l/min)	230 (145 – 280)

MFM-32, medida função motora com 32 itens; MRC, medical research score; FPP, Força de preensão palmar; MSD, Membro superior dominante; CVF, capacidade vital forçada; PFT, pico de fluxo de tosse; Pimax, pressão inspiratória máxima; Pemax, pressão expiratória máxima.

A Tabela 5 apresenta a análise de correlação entre a EK2 e as demais variáveis de função motora, função pulmonar e força muscular. Os resultados demonstram uma correlação muito forte entre a EK2 e o MFM-32, com um coeficiente de correlação de Spearman (r) de $-0,914$ ($p < 0,001$), indicando que conforme a pontuação na EK2 aumenta, a função motora avaliada pelo MFM-32 tende a diminuir, tendo em vista que são instrumentos de pontuações inversamente proporcionais. Em relação a correlação da EK2 com a força de preensão palmar do membro superior dominante apresentou um r de $-0,718$ ($p < 0,001$), sugerindo uma correlação forte. Além disso, a EK2 também mostrou uma correlação forte com a MRC com r de $-0,887$ ($p < 0,001$).

Foi encontrado um coeficiente de $-0,511$ ($p = 0,018$) entre a CVF e EK2, indicando uma correlação moderada. O PFT apresentou uma correlação de $-0,676$ ($p < 0,001$), enquanto a Pemax teve um r de $-0,641$ ($p = 0,002$), ambas evidenciando uma relação negativa moderada. Por outro lado, a Pimax não demonstrou uma correlação significativa, com r de $-0,036$ ($p = 0,1$). Esses achados ressaltam a validade de critério da EK2 ao correlacioná-la com variáveis relevantes de função motora e pulmonar, exceto pela Pimax.

Tabela 6 - Correlação entre a EK2 em português e as variáveis de função motora, função pulmonar e força muscular em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

EK2	r	p
MFM-32	-0,914***	<0,001*
FPP MSD (Kgf)	-0,718**	<0,001*
MRC	-0,887**	<0,001*
CVF (L)	-0,511*	0,018*
PFT (l/min)	-0,0676*	<0,001*
Pimáx (cm/H2O)	-0,036	0,1
Pemáx (cm/H2O)	-0,641*	0,002*

*Teste Correlação de Spearman; r, coeficiente de correlação de Spearman; *Correlação moderada; **Correlação forte; ***Correlação muito forte; MFM-32, medida função motora com 32 itens; MRC, medical research score; FPP, Força de preensão palmar; MSD, Membro superior dominante; CVF, capacidade vital forçada; PFT, pico de fluxo de tosse; Pimax, pressão inspiratória máxima; Pemax, pressão expiratória máxima.*

A análise de concordância interexaminador e intraexaminador foi conduzida por meio dos gráficos de Bland-Altman, conforme descrito nas Figuras 10 e 11. Observa-se que os pontos estão distribuídos de maneira equilibrada ao redor da linha de zero, com pequenas variações que não indicam uma tendência de discordância relevante entre os escores atribuídos.

Figura 10: Gráfico de Bland-Altman das avaliações enterexaminador da pontuação da EK2 em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024

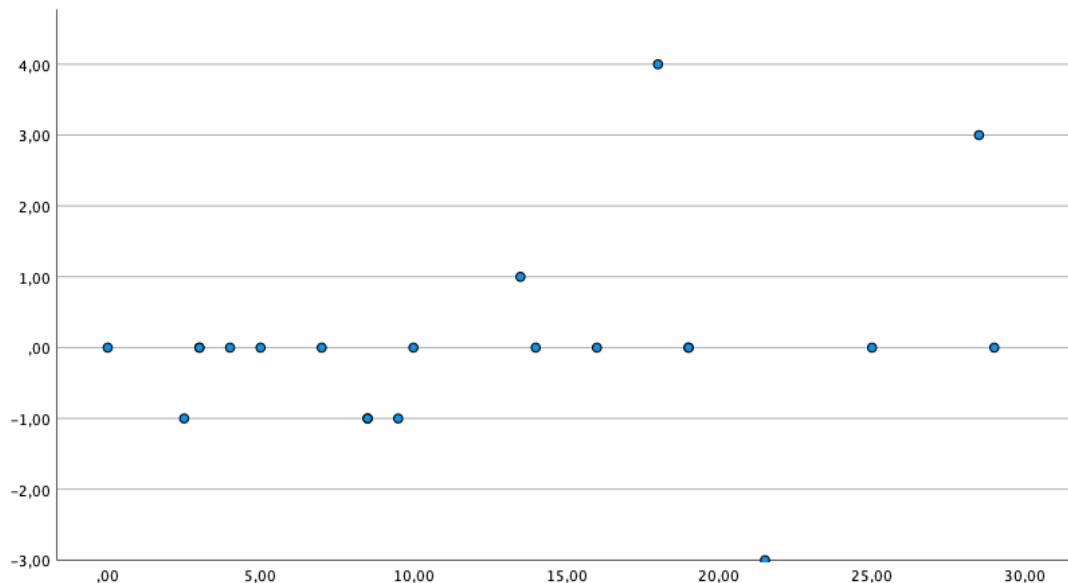
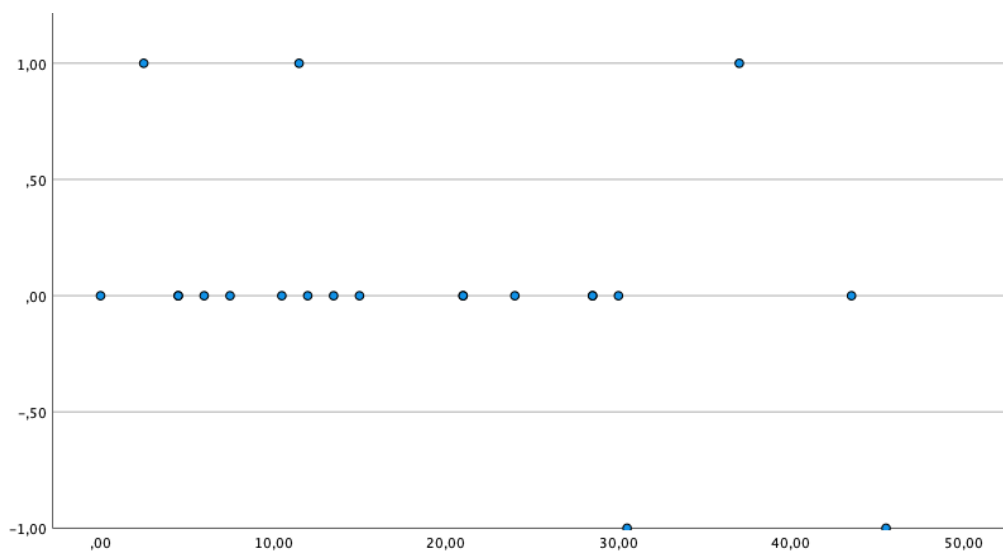


Figura 11: Gráfico de Bland-Altman das avaliações intraexaminador da pontuação da EK2 em indivíduos com DMD e AME atendidos em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares na cidade de Salvador-BA, 2024



6. DISCUSSÃO

Desde sua versão original, a Egen Klassifikation Scale (EK) já demonstrava excelente confiabilidade e validade para avaliação funcional de pacientes com DMD e AME.^{17,18} Estudos prévios evidenciaram sua consistência na mensuração do comprometimento funcional desses pacientes, com forte correlação com outras escalas estabelecidas.^{17,18} A atualização para a versão EK2 ampliou seu escopo, incorporando itens que refletem melhor a progressão funcional e as necessidades dos pacientes, sem comprometer sua reprodutibilidade.¹⁶

A validação para a língua portuguesa da EK2 seguiu rigorosamente as diretrizes preconizadas na literatura para processos de tradução e adaptação transcultural de instrumentos de medida, garantindo equivalência semântica, cultural e conceitual com a versão original.^{89,90} O processo metodológico adotado foi baseado nas recomendações, envolvendo tradução, síntese, retrotradução e avaliação por comitê de especialistas, assegurando a fidelidade do instrumento ao contexto brasileiro.^{89,90}

O processo de tradução e adaptação transcultural apresentou poucas discordâncias entre os tradutores e o comitê de especialistas. As divergências identificadas permitiram ajustes dos termos que foram resolvidas por meio de consenso entre os pesquisadores e tradutores, garantindo a equivalência conceitual e a adequação linguístico-cultural da versão final da escala. O aspecto estético do instrumento foi mantido próximo do original, com alguns ajustes nos tons da escala, garantindo que sua apresentação permanecesse próxima ao documento original, conforme anexo A.

A mediana da idade dos participantes demonstrou variação entre os grupos, sendo maior entre os pacientes com diagnóstico de AME, em comparação aos pacientes com DMD. Esse achado está em linha com a literatura que aponta que os indivíduos com DMD, devido à progressão da doença e menor expectativa de vida, tendem a ter uma média de idade mais baixa do que aqueles com AME, sobretudo o tipo III, que foi encontrado na nossa amostra.¹⁰⁷⁻¹⁰⁹

A maioria dos participantes com DMD é do sexo masculino, enquanto os grupos com AME possuem maior proporção do sexo feminino. Essa distribuição reflete as características genéticas da DMD, que é ligada ao cromossomo X, afetando predominantemente homens.⁸ Em contrapartida, a AME, por se tratar de uma

doença autossômica recessiva, não apresenta a mesma restrição relacionada ao sexo, possibilitando uma distribuição mais uniforme entre homens e mulheres, apesar de estudos relatarem diferenças de prevalência entre os sexos.^{110,111}

Destaca-se nessa amostra a presença de uma participante sintomática com DMD, embora mulheres portadoras do gene da DMD geralmente permanecem assintomáticas, devido à compensação proporcionada pelo segundo cromossomo X funcional. Contudo, algumas mulheres podem manifestar sintomas da doença em razão de rearranjos cromossômicos, como inativação preferencial do cromossomo X saudável ou outras condições genéticas associadas.³¹

Com relação à cor autodeclarada, há uma predominância de indivíduos autodeclarados brancos, seguidos por negros e pardos, divergindo dos dados pré-existentes na população do estado da Bahia, onde se concentra a maior proporção de população negra, segundo o Censo Demográfico 2022, IBGE. Esses dados podem refletir a distribuição populacional em determinados contextos regionais e podem indicar uma possível variabilidade de acesso aos serviços de saúde ou variabilidade genética na população.^{110,112}

A análise do IMC revela o baixo peso predominante entre os pacientes com AME, enquanto entre os pacientes com DMD há maior frequência de sobrepeso e obesidade. Esses achados são consistentes com a literatura, que indica que indivíduos com AME frequentemente apresentam baixo peso e dificuldades no ganho de massa devido à fraqueza muscular progressiva e baixa capacidade física.¹¹³ Entretanto, os pacientes com DMD tendem a apresentar um aumento de peso na adolescência, especialmente quando fazem uso prolongado de corticosteroides, o que contribui para o desenvolvimento de sobrepeso e obesidade.¹¹⁴⁻¹¹⁶

A análise de confiabilidade interexaminador da pontuação total da escala EK2 em português é fundamental para demonstrar a consistência do instrumento em avaliações realizadas por diferentes profissionais. Os resultados apresentados revelam um ICC de 0.99, o que indica uma excelente confiabilidade entre os avaliadores.^{117,118} O ICC calculado para a EK2 indica que a ferramenta é altamente confiável, com uma variação mínima entre os avaliadores. A literatura sobre confiabilidade interexaminador em escalas de avaliação para doenças

neuromusculares, destaca que valores elevados de ICC são fundamentais para garantir que as avaliações clínicas possam ser reproduzidas com consistência, independentemente do avaliador.¹¹⁸

Além disso, a média das pontuações dos dois avaliadores (12.62 ± 8.98 para o Avaliador 1 e 12.57 ± 8.61 para o Avaliador 2) é muito similar, o que também reforça a consistência dos dados. O valor da média combinada (12.59 ± 8.77) sugere uma tendência consistente na pontuação final, sem grandes discrepâncias, o que é outro indicativo positivo de boa convergência entre os avaliadores. A pouca variação nos desvios padrão também demonstra que as pontuações atribuídas pelos avaliadores são de uma distribuição semelhante, o que é desejável em termos de padronização e minimização de erros de medição.^{119,120}

O excelente ICC encontrado neste estudo também está em conformidade com estudos anteriores que investigaram a confiabilidade de escalas de avaliação em doenças neuromusculares.^{50,67,121,122} A utilização de coeficientes elevados de ICC em outros contextos, como a avaliação funcional em pacientes com doenças musculares progressivas, tem sido amplamente valorizada, fornece uma base sólida para o uso clínico e a comparação entre diferentes grupos.¹¹⁸

Quando observado a análise de confiabilidade intraexaminador da pontuação total da EK2 na versão em português, percebe-se que as médias das pontuações obtidas na primeira e na segunda avaliações foram muito próximas (12.62 ± 8.98 e 12.57 ± 9.14, respectivamente), com um desvio padrão semelhante em ambas as ocasiões. Essa consistência sugere uma estabilidade nas respostas dos participantes entre as duas avaliações. O ICC encontrado foi de 0.99 (intervalo de confiança de 95%: 0.99–0.99), indicando um nível de confiabilidade excelente. Valores de ICC acima de 0.90 são amplamente aceitos como indicativos de alta reprodutibilidade em estudos clínicos e de validação de instrumentos.¹¹⁸ Nesse contexto, o resultado obtido reforça a precisão da EK2 quando avaliada por um único avaliador.

Além disso, a amplitude estreita do intervalo de confiança do ICC demonstra a robustez estatística da análise, enfatizando que a pontuação final da EK2 é consistente quando medida pelo mesmo avaliador em diferentes momentos. Esses resultados têm implicações clínicas relevantes, pois reforçam a aplicabilidade da EK2 como um instrumento confiável para monitorar

progressões e respostas terapêuticas em pacientes com doenças neuromusculares. Estudos prévios destacaram que a confiabilidade interexaminador e intraexaminador é um dos pilares para a aplicação de escalas funcionais em populações distintas, como por exemplo os estudos que validaram a EK2 em sua versão original, bem como suas validações subsequentes.^{17,18,123} A análise das variáveis relacionadas à função motora, força muscular e função pulmonar em indivíduos com DMD e AME, evidencia achados sobre as limitações funcionais e respiratórias associadas a essas condições clínicas. A pontuação da MFM-32 evidencia uma redução significativa da capacidade funcional nesses indivíduos, corroborando estudos prévios que demonstram um comprometimento progressivo da função motora em ambas as doenças neuromusculares.⁵⁰ Esse declínio torna-se mais acentuado à medida que a condição avança, refletindo a natureza progressiva dessas doenças. Essa escala como uma medida amplamente validada para avaliação da função motora, destaca a gravidade das limitações impostas pela fraqueza muscular generalizada nesses grupos.⁵⁰

A redução da FPP sugere uma redução marcante da força muscular, principalmente em indivíduos com DMD em fases avançadas, onde a degeneração muscular é mais pronunciada devido à ausência de distrofina. Em indivíduos com AME, a redução da FPP também é esperada, embora os mecanismos de fraqueza sejam diferentes, relacionados à degeneração dos neurônios motores inferiores. Estudos têm demonstrado que a FPP é uma métrica útil para monitorar progressões funcionais em doenças neuromusculares, bem como o uso da MRC.^{124–126}

As variáveis analisadas e suas associações estão sendo pesquisadas em outros estudos, como no estudo de Bulut et al, que destaca a relação entre a FPP e a funcionalidade global em pacientes com DMD, utilizando a EK2, um dos instrumentos de avaliação.⁸⁵ No estudo, a correlação entre a FPP e a pontuação da EK2 evidencia que a redução da FPP está diretamente associada a um pior desempenho funcional geral. Pacientes com menor FPP apresentaram escores mais altos na EK2, indicando maior comprometimento funcional. Esse achado sugere que a FPP pode ser um marcador relevante da progressão da doença e da perda de independência nas atividades diárias. Além disso, a EK2 se mostrou eficaz na identificação de limitações que não seriam detectadas apenas pela

medição da força, reforçando a necessidade de uma avaliação multidimensional desses pacientes.⁸⁵

Os autores do estudo ressaltam a importância de integrar medidas como a FPP e a EK2 na prática clínica para um monitoramento mais preciso da evolução das DNM. Enquanto a FPP oferece um indicador quantitativo da perda de força, a EK2 proporciona um panorama mais amplo das consequências dessa perda na funcionalidade diária.⁸⁵ Assim, a combinação desses instrumentos pode otimizar a tomada de decisões terapêuticas, permitindo intervenções precoces e mais direcionadas para preservar a funcionalidade e a qualidade de vida dos pacientes com DMD.

Os valores reduzidos de CVF e PFT encontrados na nossa amostra refletem a progressão da fraqueza muscular respiratória nesses pacientes, sendo particularmente preocupantes em condições como a DMD, onde a fraqueza diafragmática é um dos principais fatores contribuintes para a morbimortalidade.⁷ Na AME, a fraqueza dos músculos respiratórios, principalmente a musculatura intercostal, está relacionada à hipoventilação e aumento do risco de complicações pulmonares.^{62,107} Esses dados estão em concordância com a literatura que aponta para um declínio progressivo da função pulmonar na DMD e AME, especialmente sem intervenções precoces como ventilação assistida ou programas de reabilitação respiratória.^{7,46,127}

As pressões respiratórias máximas, representadas por Pimax e Pemax, indicam fraqueza significativa da musculatura inspiratória e expiratória, sendo esses valores inferiores aos esperados para a faixa etária e sexo dos participantes saudáveis. O comprometimento da musculatura expiratória, por exemplo, afeta diretamente a eficácia do pico de fluxo de tosse, expondo esses pacientes a maior risco de infecções respiratórias.¹²⁷⁻¹²⁹

Estudos indicam que a força muscular global pode refletir o comprometimento dos músculos respiratórios nesses pacientes. O estudo de Safran et al., demonstrou uma relação significativa entre a FPP e parâmetros da função pulmonar, sugerindo que indivíduos com menor FPP tendem a apresentar declínio da CVF e maior risco de insuficiência respiratória.⁸⁷ Em condições como a DMD e AME, a fraqueza dos músculos respiratórios leva a uma redução na ventilação alveolar eficaz, impactando na capacidade pulmonar. O estudo destaca que a FPP pode ser utilizada como um indicador precoce da

deterioração respiratória, indicativo de intervenções precoces antes do declínio clínico significativo.⁸⁷

As correlações entre a EK2 e as variáveis de função motora e pulmonar evidenciam a validade de critério do instrumento. A forte correlação negativa observada entre a EK2 e a MFM-32 reforça a validade da escala para avaliar a gravidade do comprometimento motor, corroborando com estudos prévios que destacam a MFM-32 como uma ferramenta robusta para monitorar a progressão funcional em doenças neuromusculares.⁵⁰ A correlação negativa entre a EK2 e a FPP é consistente com evidências que associam a força muscular periférica à capacidade funcional em condições neuromusculares.¹³⁰ Resultados semelhantes foram encontrados com a escala MRC, que também apresentou uma forte correlação negativa com a EK2, destacando a relevância da avaliação de força muscular na monitorização da progressão da doença.

Essas associações são um indicativo de que a EK2 é eficaz ao captar o declínio motor gradual, um aspecto crítico no seguimento clínico longitudinal dos pacientes com condições progressivas. O alinhamento dos resultados da EK2 com outras escalas bem estabelecidas reforça sua aplicabilidade, especialmente para pacientes que perderam a capacidade de deambular, fase em que instrumentos como a escala NSAA, voltada para capacidades ambulatoriais, perdem sensibilidade.⁷⁰

Ademais, a correlação com variáveis respiratórias, ilustra o potencial da EK2 para captar comprometimentos funcionais, considerando que o declínio respiratório é uma das principais complicações em fases avançadas de DMD e AME. É importante ressaltar a relevância de avaliações integradas da função motora e respiratória, uma necessidade que a EK2 aborda ao incluir categorias não exclusivamente motoras, mas também relacionadas a função respiratória. Dessa forma, a utilização da EK2 é especialmente relevante em pacientes que necessitam de uma abordagem multidimensional, indo além da mera dimensão motora, a fim de obter uma visão abrangente do comprometimento funcional.

No estudo de validação da EK2 para o espanhol, a EK2 foi traduzida e retrotraduzida por especialistas bilíngues, seguida de uma revisão por um comitê de especialistas em doenças neuromusculares.²⁰ A confiabilidade intraexaminador e interexaminador foi avaliada em uma amostra de 30 pacientes com DMD e AME, com idades entre 4 e 67 anos. A EK2 demonstrou alta

confiabilidade, no entanto, a validade de critério da escala foi limitada, pois não foram utilizadas medidas adicionais para correlação com a EK2.²⁰

Não obstante, o estudo brasileiro seguiu um protocolo de tradução e adaptação transcultural similar, com tradução independente por dois tradutores, síntese das versões, retrotradução e revisão por especialistas. Ressalto, um diferencial significativo foi a inclusão de um conjunto mais amplo de variáveis clínicas e funcionais para análise da validade de critério da EK2. Enquanto a validação espanhola demonstrou a confiabilidade da EK2, o estudo brasileiro expandiu sua análise ao validar sua correlação com outras medidas funcionais. O estudo espanhol realizou a etapa da validação em pacientes com idades mínimas e máximas maiores do que no estudo brasileiro.²⁰

Quando comparado ao estudo realizado na Turquia, observa-se que ambos os estudos seguiram metodologias de tradução e adaptação transcultural similares.¹²¹ No entanto, algumas diferenças metodológicas e populacionais são evidentes. O estudo turco incluiu 41 pacientes com DMD e AME, com idades entre 2 e 25 anos, enquanto o estudo brasileiro incorporou uma amostra diversificada de pacientes, sem restrição de idade máxima e ausência de pacientes mais novos na amostra, como demonstrado no estudo turco.

Além disso, enquanto o estudo turco utilizou a escala funcional de Brooke, o Índice de Barthel Modificado e o Pulmonary Dysfunction Index para validação de critério da EK2, o estudo brasileiro adotou medidas adicionais, como espirometria, manovacuometria e força muscular¹²¹. Essas diferenças na escolha dos instrumentos refletem abordagens distintas para a validação da escala, o estudo brasileiro priorizou um espectro mais amplo de avaliação funcional, contemplando aspectos motores e respiratórios.

A crescente adoção da EK2 reflete não apenas sua validade e confiabilidade, mas também sua capacidade de preencher lacunas deixadas por outras escalas tradicionais, tornando-a indispensável para um acompanhamento clínico mais representativo.^{131–133} Diferentemente de escalas que focam exclusivamente na força muscular ou em habilidades motoras segmentares, como a MFM e a NSAA, a EK2 se destaca por avaliar atividades de vida diária e funcionalidade global, o que a torna mais sensível às mudanças clínicas em pacientes não deambulantes.

No estudo de Werlauff e Steffensen, a EK2 demonstrou ser superior na diferenciação dos estágios funcionais da AME tipo II, sendo capaz de capturar alterações ao longo do tempo que outras escalas não conseguiam detectar.¹⁶ No advento das terapias modificadoras de doença, a EK2 tem sido utilizada como um dos instrumentos utilizados na avaliação da resposta a terapias, como nusinersena e risdiplam, em pacientes com AME não deambulantes.^{131,132} No estudo de Vázquez-Costa et al., a EK2 foi um dos principais instrumentos utilizados para avaliar a funcionalidade de pacientes com AME não deambulantes tratados com nusinersena.¹³¹ A EK2 foi escolhida devido à sua capacidade de captar alterações funcionais sutis em pacientes não deambulantes, superando limitações observadas em outras escalas tradicionais, como a HFMSE e o RULM. Essa característica torna a EK2 uma ferramenta sensível para mensurar impactos clínicos.

Neste estudo, os pesquisadores estabeleceram um ponto de corte clínico para a EK2, considerando uma mudança de maior ou igual a 2 pontos como significativa, com base na experiência prévia da equipe. Além disso, foi utilizada para estratificar a gravidade da doença, definindo pacientes com AME muito grave como aqueles com EK2 maior que 47 pontos ou que necessitavam de ventilação não invasiva (VNI) por mais de 16 horas por dia.¹³¹ Esse critério reforça a aplicabilidade da EK2 para diferenciar perfis funcionais dentro do espectro da AME e a sensibilidade da escala para captar alterações relevantes no estado funcional dos pacientes, permitindo que pequenas melhorias ou declínios sejam identificados com maior precisão.

Os resultados demonstraram que, entre todas as escalas utilizadas, a EK2 apresentou o maior impacto na detecção de ganhos funcionais nos pacientes tratados com nusinersena.¹³¹ Isso pode ser atribuído à capacidade da EK2 de avaliar não apenas aspectos motores, mas também funções essenciais do dia a dia, como controle axial, fadiga, tosse e deglutição. O estudo sugere que essa sensibilidade permite que a EK2 capture melhorias ou mudanças em aspectos que pode não ser detectado por escalas mais focadas em desempenho motor segmentar, como o HFMSE e o RULM.¹³¹ Esses achados reforçam o papel da EK2 como um instrumento sensível para monitorar a resposta ao tratamento.

No estudo que avaliou o uso do risdiplam em pacientes não deambulantes com AME, a EK2 foi utilizada como uma das principais escalas para medir mudanças

clínicas, adotando o ponto de corte de 2 pontos como critério de significância clínica, com base em estudos prévios.^{131,132} A EK2 se mostrou sensível para avaliar mudanças significativas nos pacientes, como melhora na capacidade de tosse, com redução da necessidade de assistência à tosse, evidenciada pela pontuação na EK2.¹³² Esse achado reforça a relevância da EK2 na captação de melhorias em aspectos funcionais muitas vezes negligenciados por outras escalas, como o controle de secreção e a eficiência da tosse, fatores fundamentais para a qualidade de vida e o manejo clínico dos pacientes.

No mesmo estudo, quando analisado o nível nutricional, a EK2 também demonstrou ser uma ferramenta sensível para avaliar alterações na deglutição e alimentação. Três pacientes relataram melhorias nesses domínios, sendo que dois deles apresentaram aumento no IMC. O ganho de peso em pacientes com baixo IMC foi acompanhado por melhorias nos escores da EK2 relacionados à função alimentar, indicando que a escala pode ser um marcador útil para rastrear progressos em habilidades essenciais para a manutenção da saúde e do estado nutricional. O estudo destaca que escalas funcionais como a EK2 é útil na definição de metas individualizadas e na mensuração da resposta ao tratamento em pacientes não deambulantes com mais de 16 anos.¹³²

Outros estudos que investigaram o uso prolongado de corticoides na DMD demonstraram que a EK2 é eficaz para monitorar a progressão funcional e os efeitos dessas terapias, especialmente na preservação da função respiratória e da mobilidade dos membros superiores.¹³³ No estudo que analisou os efeitos do tratamento com corticoides em pacientes não deambulantes, observou-se que aqueles que receberam a medicação apresentaram uma redução significativamente mais lenta na pontuação total da EK2 em comparação com os que não fizeram uso da medicação, sendo considerado ponto de corte de 2 pontos na EK2 como critério para considerar uma alteração clinicamente significativa, com base em estudos prévios.^{131,133}

Especificamente, os pacientes tratados com corticoides demonstraram uma preservação funcional superior, com uma perda mais lenta de 2 pontos por ano na EK2, indicando um efeito protetor da terapia na manutenção das capacidades funcionais. Ademais, o estudo revelou que o declínio na capacidade vital forçada (CVF%) e na pontuação total da EK2, destacando a importância da EK2 na detecção de mudanças funcionais sutis ao longo do tempo, fornecendo

evidências mais sensíveis sobre a resposta terapêutica e a progressão da doença.¹³³

A EK2 tem sido cada vez mais recomendada para avaliar a funcionalidade nas atividades da vida diária, tanto em ensaios clínicos quanto na prática clínica. Esse reconhecimento reforça seu valor não apenas como um instrumento de monitoramento da progressão da doença, mas também como um componente essencial na avaliação da eficácia de novas terapias, proporcionando uma visão abrangente do impacto do tratamento na funcionalidade e qualidade de vida dos pacientes.

Diante desses achados, a validação da EK2 no presente estudo amplia sua aplicabilidade para a população brasileira, possibilitando que médicos, fisioterapeutas, enfermeiros e fonoaudiólogos utilizem um instrumento já consolidado internacionalmente para um monitoramento mais preciso e abrangente da funcionalidade desses pacientes. Seu uso não apenas otimiza a avaliação clínica, mas também fortalece a condução de ensaios clínicos no país, contribuindo para a evolução das estratégias terapêuticas voltadas para doenças neuromusculares.

A validação da escala EK2 em português representa um avanço na avaliação funcional de pacientes com DMD e AME no Brasil. A versão final da EK2 demonstrou não apenas robustez em termos de confiabilidade e validade, mas também uma aplicabilidade prática facilitada, destacando-se como um instrumento acessível para diferentes profissionais da equipe multidisciplinar. A simplicidade na administração da escala extingue a necessidade de treinamentos extensivos, permitindo que a equipe multidisciplinar aplique a EK2 de forma eficaz na avaliação funcional de pacientes com DMD e AME. Essa característica é particularmente relevante no contexto clínico, onde a utilização de instrumentos padronizados por diversos profissionais possibilita um acompanhamento mais abrangente e integrado da progressão funcional dos pacientes.

A facilidade de aplicação contribui para a disseminação da escala em diferentes cenários de cuidado, desde ambulatórios especializados até a atenção domiciliar, reforçando sua utilidade como ferramenta de monitoramento da funcionalidade em estágios avançados das doenças neuromusculares.

Devido sua aplicabilidade em uma população altamente específica, para os quais muitas das escalas tradicionais perdem sensibilidade ou não refletem adequadamente a complexidade das limitações funcionais, a EK2 inclui um aspecto diferencial em sua metodologia de avaliação, ao integrar o relato de familiares e cuidadores como parte da pontuação. Esse enfoque complementa a análise clínica e garante que aspectos subjetivos e práticos do dia a dia do paciente sejam considerados, algo que outras escalas não contemplam.

Na prática clínica, a implementação da EK2 pode contribuir para o planejamento terapêutico individualizado, permitindo ajustes mais precisos nas intervenções multidisciplinares. Dessa forma, a EK2 não apenas complementa os instrumentos já existentes, mas também se apresenta como uma ferramenta sensível para um monitoramento funcional mais refinado e representativo das necessidades reais dessa população.

7. LIMITAÇÕES DO ESTUDO

A limitação deste estudo de validação foi a realização em um único centro, o que pode restringir a aplicabilidade dos resultados a diferentes contextos e grupos socioculturais.

8. PERSPECTIVAS

Futuros estudos longitudinais são necessários para avaliar a responsividade da escala às mudanças no estado clínico dos pacientes ao longo do tempo, em outras doenças neuromusculares que compartilham de curso clínico semelhante a AME e DMD. Além disso, a realização de estudos comparativos com outras escalas validadas contribuirá para consolidar sua aplicabilidade tanto na prática clínica quanto em pesquisas futuras.

9. CONCLUSÃO

Este estudo demonstrou que a EK2, em sua versão traduzida e adaptada transculturalmente, apresenta confiabilidade interexaminador e intraexaminador, além de validade de critério consistente com variáveis de força muscular, função motora e pulmonar em pacientes com DMD e AME não deambulantes.

Os resultados reforçam a aplicabilidade da EK2 como uma ferramenta robusta e sensível para identificar diferentes níveis de funcionalidade e monitorar a progressão das condições neuromusculares em populações não deambulantes. A forte correlação entre a EK2 e instrumentos reconhecidos, como a MFM-32, MRC e CVF, atesta sua relevância clínica no acompanhamento multidisciplinar desses pacientes.

Os achados deste estudo revelam uma consistência científica para a utilização da EK2 em português no contexto clínico e para futuras investigações multicêntricas. Essa validação contribui para suprir uma lacuna na prática clínica e no cenário científico brasileira, viabilizando aos profissionais de saúde um instrumento confiável e culturalmente adaptado para a avaliação funcional de pacientes com DMD e AME.

REFERÊNCIAS

1. Adams D, Lozeron P, Theaudin M, Mincheva Z, Cauquil C, Adam C, et al. Regional difference and similarity of familial amyloidosis with polyneuropathy in France. *Amyloid*. 2012;19(SUPPL. 1):61–4.
2. Yang ML, Finkel RS. Overview of paediatric neuromuscular disorders and related pulmonary issues: diagnostic and therapeutic considerations. *Paediatr Respir Rev*. 2010;11(1):9–17.
3. Fardeau M, Desguerre I. Diagnostic workup for neuromuscular diseases. 1st ed. Vol. 113, *Handbook of Clinical Neurology*. Elsevier B.V.; 2013. 1291–1297 p.
4. Emery AEH. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases- A world survey. *Neuromuscular Disorders*. 1991;1(1):19–29.
5. V D. Muscle disorders in childhood. *Major Probl Clin Pediatr*. 1978;16:1–282.
6. Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, Westwood M, De Kock S, Butt T, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: An evidence review. Vol. 12, *Orphanet Journal of Rare Diseases*. BioMed Central Ltd.; 2017.
7. Araujo 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 Jul 1;76(7):481–9.
8. Araujo APQC, De Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on duchenne muscular dystrophy. Part 1: Diagnosis, steroid therapy and perspectives. Vol. 75, *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. Associacao Arquivos de Neuro-Psiquiatria; 2017. p. 589–99.
9. Lefebvre S, Reboullet S, Clermont O, Bulet P, Viollet L, Benichou B, et al. Identification and Characterization of a Spinal Muscular Atrophy-Determining Gene. Vol. 80, *Cell*. 1995.
10. Finkel R, Bertini E, Muntoni F, Mercuri E. 209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7-9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders*. 2015 Jul 1;25(7):593–602.
11. Prior TW, Nagan N. Spinal muscular atrophy: Overview of molecular diagnostic approaches. *Curr Protoc Hum Genet*. 2016;2016:9.27.1-9.27.13.
12. Zanuteli E, de Queiróz Campos Araujo AP, Becker MM, Fortes CPDD, França MC, Machado-Costa MC, et al. Consensus from the Brazilian

- Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2024;82(1).
13. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: A timely review. Vol. 68, *Archives of Neurology.* 2011. p. 979–84.
 14. Darras BT. Spinal Muscular Atrophies. Vol. 62, *Pediatric Clinics of North America.* W.B. Saunders; 2015. p. 743–66.
 15. Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK scale: A functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiother Res Int.* 2001;6(3):119–34.
 16. Werlauff U, Steffensen BF. The applicability of four clinical methods to evaluate arm and hand function in all stages of spinal muscular atrophy type II. *Disabil Rehabil.* 2014;36(25):2120–6.
 17. Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK scale: A functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiother Res Int.* 2001;6(3):119–34.
 18. Steffensen BF, Hyde SA, Attermann J, Mattsson E. Reliability of the EK scale, a functional test for non-ambulatory persons with Duchenne dystrophy. *Adv Physiother.* 2002;4(1):37–47.
 19. Fagoaga J, Bagur-calafat C, Febrer A, Steffensen BF. Tradução e validação da escala Egen Klassifikation para a população espanhola. 2016.
 20. Fagoaga J, Bagur-calafat C, Febrer A, Steffensen BF. population: Functional assessment for non-ambulatory individuals with Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española: evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de distrofia muscular de Duchenne y atrof. 2016;(July).
 21. Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R, Arnold WD, Rodino-Klapac LR, Prior TW, et al. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine.* 2017;377(18):1713–22.
 22. Hoy SM. Nusinersen: First Global Approval. *Drugs.* 2017;77(4):473–9.
 23. Ratni H, Ebeling M, Baird J, Bendels S, Bylund J, Chen KS, et al. Discovery of Risdiplam, a Selective Survival of Motor Neuron-2 (SMN2) Gene Splicing Modifier for the Treatment of Spinal Muscular Atrophy (SMA). *J Med Chem.* 2018;61(15):6501–17.

24. Araujo APQC, De Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on duchenne muscular dystrophy. Part 1: Diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr*. 2017;75(8):589–99.
25. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurologia*. 2019;34(7):469–81.
26. Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy - New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *J Neuromuscul Dis*. 2020;7(1):1–13.
27. Coratti G, Cutrona C, Pera MC, Bovis F, Ponzano M, Chieppa F, et al. Motor function in type 2 and 3 SMA patients treated with Nusinersen: a critical review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):1–12.
28. Caromano F. Características do portador de distrofia muscular de Duchene (DMD): revisão. Vol. 3, *Arq. ciências saúde UNIPAR*. 1999. p. 211–8.
29. Mah JK, Korngut L, Fiest KM, Dykeman J, Day LJ, Pringsheim T, et al. A Systematic Review and Meta-analysis on the Epidemiology of the Muscular Dystrophies. *Canadian Journal of Neurological Sciences*. 2015 Jun 5;43(1):163–77.
30. Duan D, Nathalie G, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy Dongsheng. *Non-invasive Ventilation and Weaning: Principles and Practice*. 2021;543–9.
31. Quan F, Janas J, Toth-Fejehl S, Johnson DB, Wolford JK, Popovich' BW. Uniparental Disomy of the Entire X Chromosome in a Female with Duchenne Muscular Dystrophy. Vol. 60, *Am. J. Hum. Genet*. 1997.
32. Rando TA. The dystrophin-glycoprotein complex, cellular signaling, and the regulation of cell survival in the muscular dystrophies. *Muscle Nerve*. 2001;24(12):1575–94.
33. Ogura Y, Tajrishi MM, Sato S, Hindi SM, Kumar A. Therapeutic potential of matrix metalloproteinases in Duchenne muscular dystrophy. *Front Cell Dev Biol*. 2014;2(APR):1–11.
34. Cirak S, Arechavala-Gomez V, Guglieri M, Feng L, Torelli S, Anthony K, et al. Exon skipping and dystrophin restoration in patients with Duchenne muscular dystrophy after systemic phosphorodiamidate morpholino oligomer treatment: An open-label, phase 2, dose-escalation study. *The Lancet*. 2011;378(9791):595–605.

35. Kunkel LM. Analysis of deletions in DNA from patients with Becker and Duchenne muscular dystrophy. *Nature*. 1986;322(6074):73–7.
36. Hoffman EP, Brown RH, Kunkel LM. Dystrophin: The protein product of the duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*. 1987;51(6):919–28.
37. Deconinck N, Dan B. Pathophysiology of Duchenne Muscular Dystrophy: Current Hypotheses. *Pediatr Neurol*. 2007;36(1):1–7.
38. Aartsma-Rus A, Ginjaar IB, Bushby K. The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy. *J Med Genet*. 2016;53(3):145–51.
39. Aartsma-Rus A, Van Deutekom JCT, Fokkema IF, Van Ommen GJB, Den Dunnen JT. Entries in the Leiden Duchenne muscular dystrophy mutation database: An overview of mutation types and paradoxical cases that confirm the reading-frame rule. *Muscle Nerve*. 2006;34(2):135–44.
40. L. Bladen C, Salgado D, Monges S, Foncuberta M. The TREAT-NMD DMD Global database: Analysis of more than 7000 Duchenne Muscular Dystrophy mutations. Analisis Standar Pelayanan Minimal Pada Instalasi Rawat Jalan di RSUD Kota Semarang. 2015;3:103–11.
41. Yiu EM, Kornberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health*. 2015;51(8):759–64.
42. Ankala A, Kohn JN, Hegde A, Meka A, Ephrem CLH, Askree SH, et al. Aberrant firing of replication origins potentially explains intragenic nonrecurrent rearrangements within genes, including the human DMD gene. *Genome Res*. 2012;22(1):25–34.
43. Muntoni F, Torelli S, Ferlini A. Dystrophin and mutations: One gene, several proteins, multiple phenotypes. *Lancet Neurology*. 2003;2(12):731–40.
44. Cirak S, Arechavala-Gomez V, Guglieri M, Feng L, Torelli S, Anthony K, et al. Exon skipping and dystrophin restoration in patients with Duchenne muscular dystrophy after systemic phosphorodiamidate morpholino oligomer treatment: An open-label, phase 2, dose-escalation study. *The Lancet* [Internet]. 2011;378(9791):595–605.
45. Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJI. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol*. 1990;26(3):271–7.
46. Khirani S, Ramirez A, Aubertin G, Boulé M, Chemouny C, Forin V, et al. Respiratory muscle decline in duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Pulmonol*. 2014;49(5):473–81.
47. Araujo APQC, De Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on duchenne muscular

- dystrophy. Part 1: Diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr.* 2017;75(8):589–99.
48. 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* [Internet]. 2018;17(3):251–67.
49. Elangkovan N, Dickson G. Gene Therapy for Duchenne Muscular Dystrophy. Vol. 8, *Journal of Neuromuscular Diseases*. IOS Press BV; 2021. p. S303–16.
50. De Lattre C, Payan C, Vuillerot C, Rippert P, De Castro D, Bérard C, et al. Motor function measure: Validation of a short form for young children with neuromuscular diseases. *Arch Phys Med Rehabil.* 2013 Nov;94(11):2218–26.
51. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders.* 2018;28(2):103–15.
52. Wadman R, Wijngaarde C, Stam M, Lemmink J, Schoenmakers M, Cuppes I, et al. Muscle strength and motor function throughout life in a cross - sectional cohort of 180 patients with SMA types 1c -4. *Int J Lab Hematol.* 2016;38(1):42–9.
53. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders.* 2018;28(2):103–15.
54. Nance JR. Spinal muscular atrophy. *The 5-Minute Pediatric Consult*, 8th Edition. 2018;868–9.
55. Campbell L, Potter A, Ignatius J, Dubowitz V, Davies K. Genomic variation and gene conversion in spinal muscular atrophy: Implications for disease process and clinical phenotype. *Am J Hum Genet.* 1997;61(1):40–50.
56. Araújo AP de QC, Ramos VG, Cabello PH. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. *Arq Neuropsiquiatr.* 2005;63(1):145–9.
57. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders.* 2018;28(3):197–207.
58. Nicolau S, Waldrop MA, Connolly AM, Mendell JR. Spinal Muscular Atrophy. *Semin Pediatr Neurol.* 2021;37(00168):1–10.

59. Waddington-cruz M, Ackermann EJ, Polydefkis M, Heitner SB, Dyck PJ, Barroso FA, et al. Hereditary transthyretin amyloidosis: baseline characteristics of patients in the NEURO-TTR trial. *Amyloid*. 2018;25(3):180–8.
60. Russman BS. Spinal muscular atrophy: Clinical classification and disease heterogeneity. *J Child Neurol*. 2007;22(8):946–51.
61. Zerres K. Natural History in Proximal Spinal Muscular Atrophy Clinical Analysis of 445 Patients and Suggestions for a Modification of Existing Classifications ist to predict the course of SMA in a single. 2015.
62. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders [Internet]*. 2018;28(3):197–207.
63. Alexandre NMC, Coluci MZO. Validade de conteúdo nos processos de construção e adaptação de instrumentos de medidas. *Ciencia e Saude Coletiva*. 2011;16(7):3061–8.
64. Kimberlin CL, Winterstein AG. Validity and reliability of measurement instruments used in research. *American Journal of Health-System Pharmacy*. 2008;65(23):2276–84.
65. Souza AC de, Alexandre NMC, Guirardello E de B. Propriedades psicométricas na avaliação de instrumentos: avaliação da confiabilidade e da validade. *Epidemiol Serv Saude*. 2017;26(3):649–59.
66. Elsheikh B, King W, Peng J, Swoboda KJ, Reyna SP, LaSalle B, et al. Outcome measures in a cohort of ambulatory adults with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2020;61(2):187–91.
67. de Moura ACML, Belisário Carvalhais M, Campolina Sampaio GP, Catharino Pinhati C, Montes J, Gurgel-Giannetti J. Brazilian version of the Hammersmith Functional Motor Scale Expanded: cross-cultural adaptation and validation. *Arq Neuropsiquiatr*. 2024;82(7).
68. Mazzone ES, Mayhew A, Montes J, Ramsey D, Fanelli L, Young SD, et al. Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: Development of a new module. *Muscle Nerve*. 2017 Jun 1;55(6):869–74.
69. Okama LO, Zampieri LM, Ramos CL, Toledo FO, Alves CRJ, Mattiello-Sverzut AC, et al. Reliability and validity analyses of the North Star Ambulatory Assessment in Brazilian Portuguese. *Neuromuscular Disorders*. 2017 Aug 1;27(8):723–9.
70. Keszei AP, Novak M, Streiner DL. Introduction to health measurement scales. Vol. 68, *Journal of Psychosomatic Research*. Elsevier Inc.; 2010. p. 319–23.

71. Mercuri E, Coratti G, Messina S, Ricotti V, Baranello G, D'Amico A, et al. Revised north star ambulatory assessment for young boys with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*. 2016 Aug 1;11(8).
72. Alemdaroğlu İ, Karaduman A, İyigün-yatar G, Tunca-yılmaz Ö. Turkish version of the Egen Klassifikation scale version 2 : Validity and reliability in the Turkish population Turkish version of the Egen Klassifikation scale version 2: validity and reliability in the Turkish population. 2015;(September).
73. Werlauff U, Steffensen BF. The applicability of four clinical methods to evaluate arm and hand function in all stages of spinal muscular atrophy type II. *Disabil Rehabil*. 2014;36(25):2120–6.
74. Fagoaga Mata J, Girabent Farrés M, Bagur Calafat C, Febrer Rotger A, Steffensen BF. Evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de atrofia muscular espinal y distrofia muscular de Duchenne. Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation 2 para la población española . *Rev Neurol*. 2015;60(10):439.
75. Hilton A, Skrutkowski M. Translating instruments into other languages: Development and testing processes. *Cancer Nurs*. 2002;25(1):1–7.
76. Sousa VD, Wilaiporn R. Translation, adaptation and validation of instruments or scales for use in cross-cultural health care research: a clear and user-friendly guideline. 2010.
77. Sperber AD. Translation and Validation of Study Instruments for Cross-Cultural Research. *Gastroenterology*. 2004;126(1):124–8.
78. Mokkink LB, Boers M, van der Vleuten CPM, Bouter LM, Alonso J, Patrick DL, et al. COSMIN Risk of Bias tool to assess the quality of studies on reliability or measurement error of outcome measurement instruments: a Delphi study. *BMC Med Res Methodol*. 2020;20(1):1–18.
79. Roberts P, Priest H. Reliability and validity in research. *Nursing Standard (Royal College of Nursing (Great Britain) : 1987)*,. 2006;20(44):41–5.
80. Haynes S, Richard D, Kubiency E. Content validity in psychosocial assessment: A functional approach to concept and method. *Psychol Assess*. 1995;7(3):238–47.
81. Keszei AP, Novak M, Streiner DL. Introduction to health measurement scales. *J Psychosom Res*. 2010;68(4):319–23.
82. Marsh HW, Hocevar D. A New, More Powerful Approach to Multitrait-Multimethod Analyses: Application of Second-Order Confirmatory Factor Analysis. *Journal of Applied Psychology*. 1988;73(1):107–18.

83. Paternostro-Sluga T, Grim-Stieger M, Posch M, Schuhfried O, Vacariu G, Mittermaier C, et al. Reliability and validity of the Medical Research Council (MRC) scale and a modified scale for testing muscle strength in patients with radial palsy. *J Rehabil Med*. 2008 Sep;40(8):665–71.
84. Lupton-Smith A, Fourie K, Mazinyo A, Mokone M, Nxaba S, Morrow B. Measurement of hand grip strength: A cross-sectional study of two dynamometry devices. *South African Journal of Physiotherapy*. 2022;78(1).
85. Bulut N, Gürbüz I, Yilmaz Ö, Aydın G, Karaduman A. The association of hand grip strength with functional measures in non-ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr*. 2019;77(11):792–6.
86. Yang ML, Finkel RS. Overview of paediatric neuromuscular disorders and related pulmonary issues: diagnostic and therapeutic considerations. *Paediatr Respir Rev*. 2010;11(1):9–17.
87. Safran E, Ozer AY, Gurses HN. Do handgrip strength and dexterity predict respiratory function in neuromuscular disease? *Arq Neuropsiquiatr*. 2022 Nov 1;80(11):1141–8.
88. Efstathiou ID, Mavrou IP, Grigoriadis KE. Correlation between maximum inspiratory pressure and hand-grip force in healthy young and middle-age individuals. *Respir Care*. 2016 Jul 1;61(7):925–9.
89. Beaton DE, Bombardier C, Guillemin F, Ferraz MB. Guidelines for the Process of Cross-Cultural Adaptation of Self-Report Measures. Vol. 25, SPINE.
90. Wild D, Grove A, Martin M, Eremenco S, McElroy S, Verjee-Lorenz A, et al. Principles of good practice for the translation and cultural adaptation process for patient-reported outcomes (PRO) measures: Report of the ISPOR Task Force for Translation and Cultural Adaptation. *Value in Health*. 2005;8(2):94–104.
91. Jiménez-Sánchez A, Pereira-Cunill JL, Limón-Mirón ML, López-Ladrón A, Salvador-Bofill FJ, García-Luna PP. A Cross-Sectional Validation Study of Camry EH101 versus JAMAR Plus Handheld Dynamometers in Colorectal Cancer Patients and Their Correlations with Bioelectrical Impedance and Nutritional Status. *Nutrients*. 2024 Jun 11;16(12).
92. E.E. F. Clinical assessment recommendations. Grip strength In: Casanova JS. 1992;2 ed(Chicago: American Society of Hand Therapists):5–41.
93. Novaes R, Miranda A, SILVA J. Equações de referência para a predição da força de preensão manual em idoso brasileiros. *Fisioterapia e Pesquisa*. 2009;16(3):217–22.

94. Ploegmakers JJW, Hepping AM, Geertzen JHB, Bulstra SK, Stevens M. Grip strength is strongly associated with height, weight and gender in childhood: A cross sectional study of 2241 children and adolescents providing reference values. *J Physiother*. 2013;59(4):255–61.
95. Brook M, Griggs R, Mendell J. Clinical trial in Duchenne dystrophy. The design of a protocol. *Muscle Nerve*. 1981;4(3):189–97.
96. Vuillerto C, Payan C, Lyon HC De. Manual do Usuário MFM-32 e MFM-20. 2017;
97. American Thoracic Society. Lung function testing: selection of reference values and interpretative strategies. *American Review of Respiratory Disease*. 1991;1202–16.
98. Associação Brasileira de Fisioterapia Cardiorespiratória e Fisioterapia em Terapia Intensiva [Internet]. Available from: <https://assobrafir.com.br/>.
99. American Thoracic Society. Lung function testing: selection of reference values and interpretative strategies. *American Review of Respiratory Disease*. 1991;1202–16.
100. Pereira C, Sato T, Rodrigues S. Artigo Original Novos valores de referência para espirometria forçada em brasileiros adultos de raça branca* New reference values for forced spirometry in white adults in Brazil. Vol. 33, *J Bras Pneumol*. 2007.
101. Polgar G, Weng TR. The Functional Development of the Respiratory System From the Period of Gestation to Adulthood. 1979.
102. Souza R. Pressões respiratórias estáticas máximas. 2002 Sep.
103. Neder JA, Andreoni S, Lerario MC, Nery LE. Reference values for lung function tests. II. Maximal respiratory pressures and voluntary ventilation. *Brazilian Journal of Medical and Biological Research*. 1999;32(6):719–27.
104. Amélia de Freitas D, de Oliveira Borja R, Maria Ferreira GH, Angélica de S Nogueira PM, Morganna P de Mendonça KP. Predictive equations and normal values for maximal respiratory pressures in childhood and adolescence. Vol. 29, *Rev Paul Pediatr*. 2011.
105. Ruchkys VC, Dias RM, Sakurai E, Camargos PAM. Acurácia de medidores do pico do fluxo expiratório (peak-flow) da marca MiniWright. 2000.
106. Suárez A, Pessolano F, Monteiro S. Peak flow and peak cough flow in the evaluation of expiratory muscle weakness and bulbar impairment in patients with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil*. 2002;81(7):506–11.

107. Kaufmann P, McDermott MP, Darras BT, Finkel RS, Sproule DM, Kang PB, et al. Prospective cohort study of spinal muscular atrophy types 2 and 3 [Internet]. 2012. Available from: www.neurology.org.
108. Emery AEH. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases—a world survey. Vol. I, Neuromuscular Disorders. 1991.
109. Broomfield J, Hill M, Guglieri M, Crowther M, Abrams K. Life expectancy in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*. 2021 Dec 7;97(23):E2304–14.
110. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - A literature review. Vol. 12, Orphanet Journal of Rare Diseases. BioMed Central Ltd.; 2017.
111. Li C, Geng Y, Zhu X, Zhang L, Hong Z, Guo X, et al. The prevalence of spinal muscular atrophy carrier in China: Evidences from epidemiological surveys. Vol. 99, *Medicine (United States)*. Lippincott Williams and Wilkins; 2020. p. E18975.
112. Mann JR, Zhang Y, McDermott S, Wang Y, Cai B, Conway KM, et al. Racial and Ethnic Differences in Timing of Diagnosis and Clinical Services Received in Duchenne Muscular Dystrophy. *Neuroepidemiology*. 2023 May 1;57(2):90–9.
113. De Amicis R, Baranello G, Foppiani A, Leone A, Battezzati A, Bedogni G, et al. Growth patterns in children with spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Dec 1;16(1).
114. Gloss D, Moxley Iii RT, Ashwal S, Oskoui M. Practice guideline update summary: Corticosteroid treatment of Duchenne muscular dystrophy. 2016.
115. Lamb MM, Cai B, Royer J, Pandya S, Soim A, Valdez R, et al. The effect of steroid treatment on weight in nonambulatory males with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Med Genet A*. 2018 Nov 1;176(11):2350–8.
116. Billich N, Adams J, Carroll K, Truby H, Evans M, Ryan MM, et al. The Relationship between Obesity and Clinical Outcomes in Young People with Duchenne Muscular Dystrophy. *Nutrients*. 2022 Aug 1;14(16).
117. Bloch DA, Kraemer HC, Bloch' DA, Chmura H. 2 x 2 Kappa Coefficients: Measures of Agreement or Association. Vol. 45. 1989 Mar.
118. Koo TK, Li MY. A Guideline of Selecting and Reporting Intraclass Correlation Coefficients for Reliability Research. *J Chiropr Med*. 2016 Jun 1;15(2):155–63.
119. Souza AC de, Alexandre NMC, Guirardello E de B. Propriedades psicométricas na avaliação de instrumentos: avaliação da confiabilidade e da validade. *Epidemiol Serv Saude*. 2017 Jul 1;26(3):649–59.

120. Alexandre N, Coluci M. Content validity in the development and adaptation processes of measurement instruments. 2009.
121. Alemdaroğlu İ, Karaduman A, İyigün-yatar G, Tunca-yılmaz Ö. Turkish version of the Egen Klassifikation scale version 2: Validity and reliability in the Turkish population. 2015;(September).
122. Mancini MC, Coster WJ, Amaral MF, Avelar BS, Freitas R, Sampaio RF. New version of the pediatric evaluation of disability inventory (PEDI-CAT): Translation, cultural adaptation to Brazil and analyses of psychometric properties. *Braz J Phys Ther.* 2016;20(6):561–70.
123. Martines J, Brunherotti M, Assis M, Sobreira C. Validação da escala motora funcional EK para a língua portuguesa. *Rev Assoc Med Bras.* 2006;52(5):347–51.
124. Bartels B, Pangalila RF, Bergen MP, Cobben NAM, Stam HJ, Roebroek ME. Upper limb function in adults with Duchenne muscular dystrophy. *J Rehabil Med.* 2011 Sep;43(9):770–5.
125. Milev E, Selby V, Wolfe A, Rohwer A, Tillmann R, Ramsey D, et al. Assessment of the upper limb function, strength, and mobility in treatment-naive children with spinal muscular atrophy Types 2 and 3. *Muscle Nerve.* 2024 Mar 1;69(3):340–8.
126. Febrer A, Rodriguez N, Alias L, Tizzano E. Measurement of muscle strength with a handheld dynamometer in patients with chronic spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med.* 2010 Mar;42(3):228–31.
127. Harlaar L, Ciet P, van Tulder G, Brusse E, Timmermans RGM, Janssen WGM, et al. Diaphragmatic dysfunction in neuromuscular disease, an MRI study. *Neuromuscular Disorders.* 2022 Jan 1;32(1):15–24.
128. Ambrosino N, Carpenè N, Gherardi M. Chronic respiratory care for neuromuscular diseases in adults. Vol. 34, *European Respiratory Journal.* 2008. p. 444–51.
129. Rialp G, Raurich JM, Llompарт-Pou JA, Ayestarán I, Ibáñez J. Central respiratory drive in patients with neuromuscular diseases. *Respir Care.* 2013 Mar 1;58(3):450–7.
130. Bulut N, Gürbüz I, Yılmaz Ö, Aydin G, Karaduman A. The association of hand grip strength with functional measures in non-ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2019;77(11):792–6.
131. Vázquez-Costa JF, Povedano M, Nascimento-Osorio AE, Moreno Escribano A, Kapetanovic Garcia S, Dominguez R, et al. Nusinersen in

adult patients with 5q spinal muscular atrophy: A multicenter observational cohorts' study. *Eur J Neurol.* 2022 Nov 1;29(11):3337–46.

132. Ñungo Garzón NC, Pitarch Castellano I, Sevilla T, Vázquez-Costa JF. Risdiplam in non-sitter patients aged 16 years and older with 5q spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2023 May 1;67(5):407–11.
133. McDonald CM, Mayer OH, Hor KN, Miller D, Goemans N, Henricson EK, et al. Functional and Clinical Outcomes Associated with Steroid Treatment among Non-ambulatory Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *J Neuromuscul Dis.* 2023;10(1):67–79.

APÊNDICES

APÊNDICE A – TCLE



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

O Sr. (ª) está sendo convidado (a) a participar voluntariamente em um projeto de pesquisa com o título “Tradução e Validação em português da escala Egen Klassifikation (EK2) em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinhal” com o objetivo de avaliar a sua capacidade de realizar as suas atividades do dia a dia, como se alimentar, falar, tossir, se mover e os seus cuidados diários, além de avaliar a sua capacidade de respirar, a força do músculo respiratório e força muscular periférica.

Nosso encontro terá duração média de 45 minutos e acontecerá após sua consulta de rotina no Centro Bahiana Saúde, no Centro de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública. Caso aceite participar dessa pesquisa, você autorizará que sejam coletados no seu prontuário a história da sua doença, os seus sintomas, resultados de exames e diagnósticos de outras doenças. Nós iremos buscar estas informações na consulta do seu médico.

Após suas consultas você será avaliado por um fisioterapeuta treinado, essa avaliação compreenderá a aplicação de uma escala que é composta por perguntas sobre como você realiza suas atividades de vida diária como capacidade de usar cadeira de rodas, alimentação, tossir, falar, virar na cama e atividades de casa. Outras escalas também serão aplicadas para avaliar sua capacidade de mover os braços e pernas, realizar transferências e outras atividades de vida diária. Suas medidas de peso e estatura também serão avaliadas.

Para avaliação da respiração será realizado por um fisioterapeuta ou um examinador treinado e capacitado para aplicação do teste. Será avaliado a força dos seus músculos respiratórios e a sua capacidade para respirar. Para realizar esses testes o examinador vai solicitar para puxar o ar e colocar o ar para fora profundamente, através de um bocal ou máscara.

Você não terá nenhum gasto ou ganho financeiro em participar desse estudo.

Os possíveis riscos relacionados a pesquisa são: a privacidade, cansaço respiratório e prováveis modificações da pressão arterial, batimentos do coração e da respiração devido aos testes da respiração. Para diminuir os riscos de privacidade, a realização dos testes de respiração e força muscular periférica, serão realizados em uma sala reservada.

As prováveis modificações relacionadas da pressão arterial, batimentos do coração e da respiração e o cansaço respiratório serão prevenidos com avaliação dos valores antes, durante e após os testes. Os testes serão interrompidos se os valores apresentarem um aumento ou queda e presença de cansaço. Após a interrupção do teste o examinador vai continuar verificando os dados de 3 em 3 minutos por 10 minutos ou até retornar aos valores normais. Se após 10 minutos se

manter alterada o participante será acompanhado pela médica da equipe de pesquisa para um serviço de emergência.

Será assegurado o sigilo quanto a sua identificação e os seus dados serão arquivados no armário exclusivo sob a responsabilidade do pesquisador principal no período de dez anos, após esse período as informações serão queimadas. A participação na pesquisa para realização do teste é gratuita e a sua participação será voluntária. Não será publicado o seu nome.

Você poderá obter as informações que quiser e poderá desistir da pesquisa ou retirar seu consentimento a qualquer momento, sem prejuízo no seu atendimento.

Os benefícios diretos de participar da pesquisa será o conhecimento da sua capacidade para realizar as atividades da vida diária, como e se alimentar, além do conhecimento da sua capacidade para respirar e sobre sua força muscular. Você receberá um relatório com essas informações e as orientações de acordo com a sua saúde. Além disso, com esses resultados será possível planejar o seu programa de reabilitação.

Os benefícios indiretos é a publicação dos resultados da pesquisa em eventos e revistas científicas, mas o seu nome não será publicado.

Esse documento será em duas vias, com todas as páginas assinadas pelo pesquisador, com as mesmas informações. Uma cópia ficará com o senhor (a) e a outra com o pesquisador.

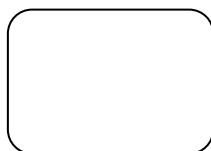
Informo que o senhor (a) terá indenização se houver algum dano à sua saúde durante a aplicação dos testes aplicados na pesquisa.

Eu, _____, RG _____, Prontuário _____ li e/ou ouvi do pesquisador o esclarecimento acima e compreendi as etapas que serei submetido, ficou claro para mim os riscos e benefícios da pesquisa e entendi que posso desistir dela a qualquer momento sem nenhum prejuízo no meu tratamento e sem precisar justificar minha decisão, sei que minha participação é gratuita, que não receberei ajuda financeira e meu nome não será divulgado.

Qualquer dúvida, reclamação, sugestão ou necessidade de contato com a pesquisadora, Marcela Câmara Machado Costa, poderá ser feita através do endereço eletrônico, marcelamachado@bahiana.edu.br, ou pelo telefone (71) 32768260, Escola Bahiana de Medicina, na Coordenação de Curso de Fisioterapia.

Salvador,//.....

Assinatura do paciente ou representante legal



Assinatura da testemunha

Impressão datiloscópica

Em caso de denúncia poderá contatar o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP, Bahiana. Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - Fundação Bahiana para o Desenvolvimento das Ciências
Avenida Dom João VI, nº 275 – Brotas. CEP: 40.290-000
Salvador – BA. Telefone -71 3276-8225

APÊNDICE B – TALE



TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TALE)

Você sendo convidado (a) a participar voluntariamente em um projeto de pesquisa com o título “Tradução e Validação em português da escala Egen Klassifikation (EK2) em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne e Atrofia Muscular Espinhal” com o objetivo de avaliar a sua capacidade de realizar as suas atividades do dia a dia, como se alimentar, falar, tossir, se mover e os seus cuidados diários, além de avaliar a sua capacidade de respirar, a força do músculo respiratório e força muscular periférica.

As crianças que irão participar dessa pesquisa têm idade maior que dois anos de idade. Você não precisa participar da pesquisa se não quiser, é um direito seu e não terá nenhum problema se desistir.

Nosso encontro terá duração média de 45 minutos e acontecerá após sua consulta de rotina no Centro Bahiana Saúde, no Centro de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública. Caso aceite participar dessa pesquisa, você autorizará que sejam coletados no seu prontuário a história da sua doença, os seus sintomas, resultados de exames e diagnósticos de outras doenças. Nós iremos buscar estas informações na consulta do seu médico.

Após suas consultas você será avaliado por um fisioterapeuta treinado, essa avaliação compreenderá a aplicação de uma escala que é composta por perguntas sobre como você realiza suas atividades de vida diária como capacidade de usar cadeira de rodas, alimentação, tossir, falar, virar na cama e atividades de casa. Outras escalas também serão aplicadas para avaliar sua capacidade de mover os braços e pernas, realizar transferências e outras atividades de vida diária. Suas medidas de peso e estatura também serão avaliadas.

Para avaliação da respiração será realizado por um fisioterapeuta ou um examinador treinado e capacitado para aplicação do teste. Será avaliado a força dos seus músculos respiratórios e a sua capacidade para respirar. Para realizar esses testes o examinador vai solicitar para puxar o ar e colocar o ar para fora profundamente, através de um bocal ou máscara.

Você não terá nenhum gasto ou ganho financeiro em participar desse estudo.

Os possíveis riscos relacionados a pesquisa são: a privacidade, cansaço respiratório e prováveis modificações da pressão arterial, batimentos do coração e da respiração devido aos testes da respiração. Para diminuir os riscos de privacidade, a realização dos testes de respiração e força muscular periférica, serão realizados em uma sala reservada.

As prováveis modificações relacionadas da pressão arterial, batimentos do coração e da respiração e o cansaço respiratório serão prevenidos com avaliação dos valores antes, durante e após os testes. Os testes serão interrompidos se os valores apresentarem um aumento ou queda e presença de cansaço. Após a interrupção do teste o examinador vai continuar verificando os dados de 3 em 3

minutos por 10 minutos ou até retornar aos valores normais. Se após 10 minutos se manter alterada o participante será acompanhado pela médica da equipe de pesquisa para um serviço de emergência.

Será assegurado o sigilo quanto a sua identificação e os seus dados serão arquivados no armário exclusivo sob a responsabilidade do pesquisador principal no período de dez anos, após esse período as informações serão queimadas. A participação na pesquisa para realização do teste é gratuita e a sua participação será voluntária. Não será publicado o seu nome.

Você poderá obter as informações que quiser e poderá desistir da pesquisa ou retirar seu consentimento a qualquer momento, sem prejuízo no seu atendimento.

Os benefícios diretos de participar da pesquisa será o conhecimento da sua capacidade para realizar as atividades da vida diária, como e se alimentar, falar, e a sua capacidade para ficar sentado, além do conhecimento da sua capacidade para respirar e sobre sua força muscular. Você receberá um relatório com essas informações e as orientações de acordo com a sua saúde. Além disso, com esses resultados será possível planejar o seu programa de reabilitação.

Os benefícios indiretos é a publicação dos resultados da pesquisa em eventos e revistas científicas, mas o seu nome não será publicado.

Esse documento será em duas vias, com todas as páginas assinadas pelo pesquisador, com as mesmas informações. Uma cópia ficará com o senhor (a) e a outra com o pesquisador.

Informo que o senhor (a) terá indenização se houver algum dano à sua saúde durante a aplicação dos testes aplicados na pesquisa.

Eu, _____, RG _____, Prontuário _____ li e/ou ouvi do pesquisador o esclarecimento acima e compreendi as etapas que serei submetido, ficou claro para mim os riscos e benefícios da pesquisa e entendi que posso desistir dela a qualquer momento sem nenhum prejuízo no meu tratamento e sem precisar justificar minha decisão, sei que minha participação é gratuita, que não receberei ajuda financeira e meu nome não será divulgado.

Qualquer dúvida, reclamação, sugestão ou necessidade de contato com a pesquisadora, Marcela Câmara Machado Costa, poderá ser feita através do endereço eletrônico, marcelamachado@bahiana.edu.br, ou pelo telefone (71) 32768260, Escola Bahiana de Medicina, na Coordenação de Curso de Fisioterapia.

Salvador,//.....

Assinatura do paciente ou representante legal

Assinatura do pesquisador



Impressão datiloscópica

Em caso de denúncia poderá contatar o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP, Bahiana. Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - Fundação Bahiana para o Desenvolvimento das Ciências
Avenida Dom João VI, nº 275 – Brotas. CEP: 40.290-000
Salvador – BA. Telefone -71 3276-8225

APÊNDICE C – Ficha de Avaliação

DADOS SOCIODEMOGRÁFICOS			
Nome:			
Idade:		Sexo: () Masculino () Feminino	
Peso (Kg):		Altura (cm):	
Raça		IMC:	
DADOS MÉDICOS			
Número do Prontuário:			
Diagnóstico:			
Data do diagnóstico:			
Início dos sintomas:			
Anos de uso da cadeira de rodas:			
Medicação: () sim () não Qual?			
AVALIAÇÃO DA FUNÇÃO PULMONAR			
Variável	Predito	Encontrada	%
Pi máx			
Pe máx			
Capacidade Vital Forçada (CVF)			
CVF/VEF1			
Pico de Fluxo Expiratório (PFE)			
VEF ₁			
SpO ₂			
AVALIAÇÃO DA FORÇA MUSCULAR			
Força de Preensão Palmar (FPP)			
Resultado		Encontrado	
FPP (D):		FPP (D):	
FPP (E):		FPP (E):	
Dominante:			
MRC			
MMSS		MMII	
Extensão de punho: D ()	E ()	Dorsiflexão de tornozelo: D ()	E ()
Flexão de cotovelo: D ()	E ()	Extensão de joelho: D ()	E ()
Abdução do ombro: D ()	E ()	Flexão de quadril: D ()	E ()

APÊNDICE D: Artigo para submissão

TRANSLATION, CROSS-CULTURAL ADAPTATION AND VALIDATION INTO BRAZILIAN PORTUGUESE OF THE EGEN KLASSIFIKATION SCALE VERSION 2 (EK2) IN PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY AND SPINAL MUSCULAR ATROPHY

TRADUÇÃO, ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL E VALIDAÇÃO PARA O PORTUGUÊS DO BRASIL DA ESCALA EGEN KLASSIFIKATION VERSÃO 2 (EK2) EM PACIENTES COM DISTRÓFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Pimentel JM¹, Castro MC¹, Faiçal AV¹, Oliveira FTO¹, Santos MD¹, Moraes MD¹, Silva SS¹, Carvalho ZAC¹, Lima CP¹, Aguiar CVN¹, Dias CMCC¹, Costa MCM¹.

¹ Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP), Salvador BA, Brasil.

ABSTRACT:

Introduction: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) and Spinal Muscular Atrophy (SMA) are diseases of genetic origin, progressive, with motor and respiratory impact, and their progression and therapeutic response are based on the use of functional scales. The Egen Klassifikation scale version 2 (EK2) is a functional scale widely used to monitor these patients, but it had not yet been validated for Brazilian Portuguese. **Objective:** to translate, cross-culturally adapt and validate the EK2 in patients with DMD and SMA. **Methodology:** Portuguese translation and validation study conducted at the Neuromuscular Diseases Outpatient Clinic of the Bahiana School of Medicine and Public Health, including patients with DMD or SMA, aged ≥ 2 years, unable to walk without assistance, excluding those with difficulties understanding or performing the tests. The translation process involved two translators, synthesis, back-translations and expert review for the final version. The EK2 was assessed for inter-examiner and intra-examiner reliability. **Results:** the sample consisted of 21 participants assessed by two examiners at different times. The EK2 showed inter-examiner reliability (ICC = 0.99; 95% CI: 0.97-0.99) and intra-examiner reliability (ICC = 0.99; 95% CI: 0.99-0.99). **Conclusion:** The Portuguese version of the EK2 is valid, reliable and easy to apply clinically, offering consistent support for the functional assessment of patients with DMD and SMA in Brazil.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy, Spinal Muscular Atrophy, Validation study, Egen Klassifikation Version 2.

RESUMO:

Introdução: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) e Atrofia Muscular Espinhal (AME) são doenças de origem genética, progressivas, com impacto motor e respiratório, sua progressão e resposta terapêutica são baseadas em uso de escalas funcionais. A escala Egen Klassifikation versão 2 (EK2) é uma escala funcional amplamente utilizada para monitorar esses pacientes, mas ainda não havia sido validada para o português do Brasil. **Objetivo:** traduzir, adaptar transculturalmente e validar para a língua portuguesa a EK2 em

pacientes com DMD e AME. **Metodologia:** estudo de tradução e validação em português conduzido no Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, incluindo pacientes com DMD ou AME, com idade ≥ 2 anos, com incapacidade de deambular sem assistência, excluindo aqueles com dificuldades de compreensão ou execução dos testes. O processo de tradução envolveu dois tradutores, síntese, retraduições e revisão por especialistas para a versão final. A EK2 foi avaliada quanto à confiabilidade interexaminador e intraexaminador. **Resultados:** a amostra foi composta por 21 participantes avaliados por duas examinadoras em momentos distintos. A EK2 demonstrou confiabilidade interexaminador (ICC = 0,99; IC 95%: 0,97–0,99) e intraexaminador (ICC = 0,99; IC 95%: 0,99–0,99). **Conclusão:** A versão em português da EK2 é válida, confiável e de fácil aplicação clínica, oferecendo suporte consistente para a avaliação funcional de pacientes com DMD e AME no Brasil.

Palavras-chaves: Distrofia Muscular Duchenne, Atrofia Muscular Espinhal, Estudo de validação, Egen Klassification Versão 2.

INTRODUÇÃO

As doenças neuromusculares (DNM) constituem um grupo heterogêneo de doenças hereditárias ou adquiridas que comprometem os neurônios motores, nervos periféricos, junção neuromuscular ou fibras musculares.¹⁻³ Dentre as DNM, a distrofia muscular de Duchenne (DMD) e a atrofia muscular espinhal (AME) estão entre as DNM mais frequentes.^{3,4}

A DMD é considerada a distrofia muscular mais comum da infância, com padrão de herança ligada ao cromossomo X, causada por mutações no gene *DMD*, levando à ausência da proteína distrofina e resultando em degeneração muscular progressiva. Sua incidência é estimada em 1 para cada 3.500 a 5.000 meninos nascidos vivos.³⁻⁶ Os sintomas iniciais são quedas frequentes, dificuldade em subir escadas e marcha digitigrada. A doença evolui para perda da capacidade de marcha entre 9 e 15 anos, com óbito em geral na adolescência ou início da vida adulta devido a complicações cardiorrespiratórias.^{4,6}

A AME, por sua vez, é uma doença neurodegenerativa, também de origem genética, com padrão de herança autossômica recessiva, causada por mutações no gene *SMN1*, que afetam os neurônios motores da medula espinhal e tronco cerebral. A gravidade varia conforme o tipo clínico e idade de início com diagnóstico baseado em sinais como hipotonia, fraqueza muscular e hipo/arreflexia, confirmado por teste genético.⁷⁻¹⁰ A incidência é de 1 em 10.000 nascimentos vivos, e a frequência de portadores é de 1 em 40 a 60 indivíduos.¹¹⁻¹³

Escalas de avaliação funcional têm sido amplamente utilizadas em pacientes com DMD e AME como um método de referência para o planejamento e avaliação de intervenções pela equipe multidisciplinar. A Egen Klassifikation Scale versão 2 (EK2) é uma escala desenvolvida para avaliar a capacidade funcional de pacientes com diagnóstico de DNM. A versão original Egen Klassifikation Scale (EK) foi desenvolvida na Dinamarca em 2002, visando atender à necessidade de uma escala funcional detalhada, que incluíssem atividades de vida diária para pacientes nos estágios não deambulantes de DMD e AME.¹⁴

A EK2 é uma versão atualizada, validada para outros idiomas, com a adição de novas categorias consideradas discriminativas entre os níveis de perda funcional e o prognóstico para indivíduos com DMD e AME, atendendo também às necessidades dos profissionais da área. O instrumento é composto por 17 categorias, cada uma representando um domínio funcional, totalizando um escore que varia de 0 a 51 pontos.¹⁴⁻¹⁶

As escalas desempenham um papel fundamental no planejamento da reabilitação por equipes multidisciplinares, têm sido amplamente utilizadas como medidas objetivas de resposta terapêutica para as DNM nos últimos anos, com advento de terapias modificadoras de fenótipo, sobretudo AME e DMD.¹⁷⁻²⁰ Essa abordagem numérica possibilita a comparação do desempenho ao longo do tempo e entre diferentes pacientes, sendo crucial para identificar mudanças na funcionalidade, seja devido à progressão da doença ou aos efeitos das intervenções terapêuticas. Diante disso, esse estudo tem como objetivo traduzir

e adaptar transculturalmente e validar para a língua portuguesa do Brasil a escala EK2 em pacientes com DMD e AME não deambulantes.

MÉTODOS

Este estudo envolveu a tradução, adaptação transcultural, validação e análise de confiabilidade intraexaminador e interexaminador da versão em português da escala EK2, aplicada a indivíduos com DMD e AME não deambulantes. A pesquisa foi conduzida no Ambulatório Especializado em Doenças Raras da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública entre março e outubro de 2024.

A amostra foi composta por pacientes com diagnóstico clínico e molecular de DMD e AME, idade igual ou maior que dois anos, de ambos os sexos, com incapacidade de deambular sem assistência e restritos à cadeira de rodas. Foram excluídos aqueles com dificuldades de compreensão ou doenças sistêmicas ativas.

Descrição da EK2

Inicialmente desenvolvida na Dinamarca, a escala foi criada para avaliar a funcionalidade de pacientes com distúrbios neuromusculares em estágios não deambulantes, como DMD e AME. Posteriormente, foi expandida para a versão EK2, incorporando novos itens para aumentar sua sensibilidade na distinção entre diferentes níveis de perda funcional. Composta por 17 itens, incluindo funções motoras, fadiga, função respiratória, oferece uma visão mais abrangente da funcionalidade. Com pontuação ordinal de 0 a 3, onde escores mais baixos indicam maior independência, a escala é amplamente validada e considerada sensível para monitorar a progressão da doença e auxiliar na adaptação das terapias.

Tradução e Adaptação Transcultural em Português

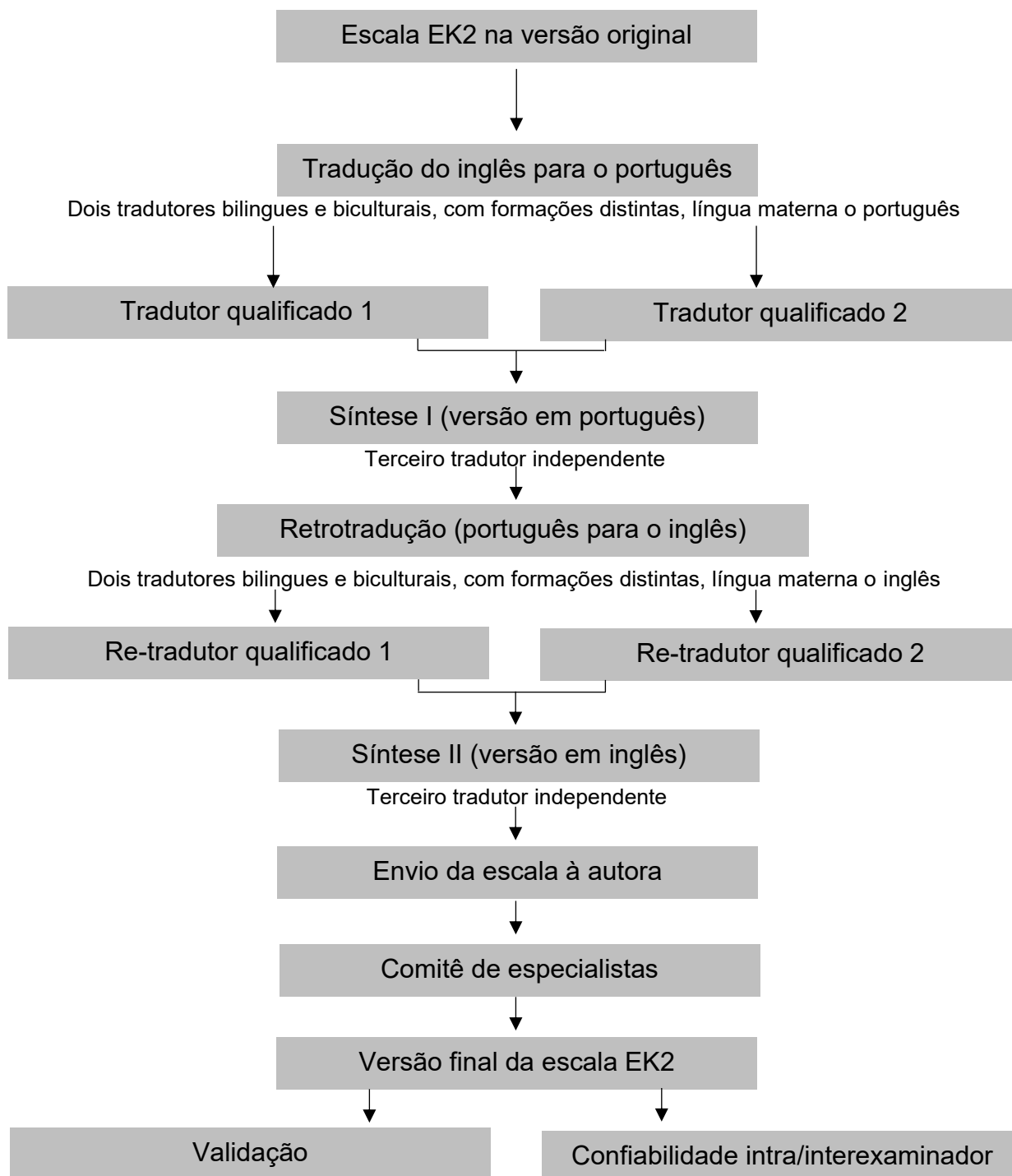
A tradução, adaptação transcultural e validação para a língua portuguesa da EK2 seguiu rigorosamente as diretrizes preconizadas na literatura para processos de tradução e adaptação transcultural de instrumentos de medida. A primeira fase consistiu na autorização da autora responsável pela versão original da EK2.

A EK2 foi traduzida do inglês para o português por dois tradutores bilíngues e biculturais, cuja língua materna era o português, um dos tradutores possuía formação na área da saúde, enquanto o outro não tinha essa outra formação, ► **Fluxograma 1**. As versões traduzidas foram comparadas e sintetizadas por um terceiro tradutor independente, nativo em língua portuguesa, fisioterapeuta com atuação na área de reabilitação em DNM. Essa análise teve como objetivo resolver ambiguidades e discrepâncias, resultando na síntese 1 da EK2 em português.

Posteriormente, a versão preliminar foi retrotraduzida para o inglês por dois novos tradutores independente, seguindo os mesmos critérios da etapa da tradução, porém nessa fase a língua materna dos tradutores era o inglês. A etapa seguinte consistiu na comparação das duas versões retraduzidas do instrumento

por um terceiro indivíduo independente, resultando na síntese 2 da EK2, que foi revisada pela autora responsável pela escala e um comitê de especialistas composto por fisioterapeuta, fonoaudiólogo, neurologista, enfermeiro e psicólogo.

Fluxograma 1: Fluxograma do processo de tradução e adaptação transcultural da EK2.



Confiabilidade da EK2

A confiabilidade da versão em português da EK2 foi aplicada a participantes com DMD e AME com incapacidade de deambular sem assistência e restritos à cadeira de rodas. A avaliação incluiu duas avaliadoras, ambas fisioterapeutas, com experiência na assistência em pacientes com DMD e AME, avaliação da função motora e previamente treinados na aplicação da EK2. A avaliadora principal era uma discente de mestrado e era responsável por avaliar cada participante utilizando a versão traduzida da EK2. A avaliadora secundária era uma fisioterapeuta do serviço e com ampla atuação na área.

A coleta de dados seguiu o manual da escala, sendo realizada em sala reservada, com o paciente em sua cadeira de rodas. O uso de dispositivos de suporte foi mantido conforme necessidade clínica. A avaliação incluiu entrevista ao paciente e cuidador, garantindo uma abordagem abrangente. Os itens foram pontuados com base no desempenho das últimas duas semanas, exceto para "capacidade de equilíbrio na cadeira de rodas" e "capacidade de mover os membros superiores", que foram avaliados no momento do exame. A confiabilidade intraobservador foi analisada por meio de duas avaliações da fisioterapeuta principal, com intervalo mínimo de sete dias, enquanto a confiabilidade interobservador foi avaliada simultaneamente por duas avaliadoras (fisioterapeutas principal e secundária).

Análise Estatística

A confiabilidade e concordância intraexaminador e interexaminador foram verificadas pelo Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC) e pelo gráfico de Bland-Altman. Os dados foram analisados no software SPSS 14.0, com variáveis numéricas expressas em média e desvio padrão ou mediana e intervalo interquartil, conforme a normalidade, avaliada por estatística descritiva, histogramas e teste de Shapiro-Wilk.

RESULTADOS

O processo de tradução foi conduzido conforme demonstrado no ► **Fluxograma 1**. Durante o processo de tradução e adaptação transcultural da escala, algumas escolhas linguísticas foram amplamente discutidas com os especialistas para garantir precisão, clareza e adequação ao contexto clínico brasileiro.

No item 1, optou-se por manter o termo “conduzir” em vez de “direção”, por ser mais condizente com a forma como se refere ao uso da cadeira de rodas em português. Da mesma forma, preferiu-se o uso de “ladeira” em vez de “morro acima”, garantindo maior clareza e familiaridade para a língua portuguesa.

No item 2, manteve-se a expressão “transferir da cadeira de rodas” em detrimento de “sair da cadeira de rodas”, por reforçar a ideia de que há necessidade de estratégias específicas para realizar a ação. Já no item 3, optou-se por incluir o termo “prancha ortostática” no manual, em substituição à

descrição “mesa inclinada com suporte para todo o corpo”, adequando a terminologia ao uso clínico e ao contexto de reabilitação no Brasil.

Em relação ao item 4, o termo “*belt*” gerou discussão entre as traduções “cinto” e “cinta”; a versão final adotou “cinta”, por refletir melhor o equipamento utilizado para estabilização na cadeira de rodas. No item 6, substituiu-se “alimentar” por “comer”, para evitar interpretações ambíguas e garantir clareza quanto à ação desempenhada pelo próprio paciente.

Por fim, no item 13, a palavra “joystick” foi inicialmente questionada por se tratar de um termo em inglês. Após consulta com a autora e nova rodada de discussão com os especialistas, decidiu-se manter a tradução como “controle”, adicionando “(joystick)” entre parênteses, a fim de preservar a precisão sem comprometer a compreensão do item.

Para a etapa de validação a amostra foi composta por 21 participantes com diagnóstico confirmado de DMD (oito pacientes) ou AME (sete pacientes com AME tipo II e seis com AME tipo III) não deambulantes, sem perda de participantes ao longo do período do estudo. A mediana da idade foi de 17 anos, variando de 11 a 26 anos, com diferenças entre os grupos: 16 anos para DMD, 14 anos para AME II e 27 anos para AME III. A amostra foi composta por 52,4% de participantes do sexo feminino, predominando nos grupos AME II (71,4%) e AME III (66,7%), enquanto o grupo DMD foi majoritariamente masculino (85,5%)

► **Tabela 1.**

Quanto à cor autodeclarada, 38,1% se identificaram como brancos. Foram classificados como eutróficos 23,8% dos participantes, enquanto 47,6% apresentaram baixo peso, mais frequente nos grupos AME II (57,1%) e AME III (83,3%). ► **Tabela 1.**

A confiabilidade interexaminador da pontuação total da escala EK2 em português evidenciou médias de 12.62 ± 8.98 (Avaliador 1) e 12.57 ± 8.61 (Avaliador 2), resultando em uma média combinada de 12.59 ± 8.77 . O ICC foi de 0.99 (95% CI: 0.97 – 0.99), indicando excelente concordância ► **Tabela 2.** A confiabilidade intraexaminador, com médias de 12.62 ± 8.98 na primeira avaliação e 12.57 ± 9.14 na segunda, com média combinada de 12.59 ± 9.06 . O ICC também foi de 0.99 (95% CI: 0.99 – 0.99), sugerindo forte concordância entre as avaliações ► **Tabela 3.**

A análise de concordância enterexaminador e intraexaminador foi conduzida por meio dos gráficos de Bland-Altman ► **Figura 1 e Figura 2.** Observa-se que os pontos estão distribuídos de maneira equilibrada ao redor da linha de zero, com variações que não indicam uma tendência de discordância relevante entre os escores atribuídos.

Tabela 1: Características demográficas, antropométricas e clínicas de indivíduos DMD e AME

	DMD (n = 8)	AME II (n = 7)	AME III (n = 6)	Total (n = 21)
Idade (anos)*	16 (11 – 20)	14 (11 – 21)	27 (16 – 36)	17 (11 – 26)
Sexo (%)				
Feminino	1 (12,5%)	5 (71,4%)	4 (66,7%)	11 (52,4%)
Masculino	7 (85,5%)	2 (28,6%)	2 (33,3%)	10 (47,6%)
Cor (%)				
Branco	2 (25%)	2 (28,5%)	4 (66,6%)	8 (38,1%)
Negro	4 (50%)	3 (43%)	-	7 (33,3%)
Pardo	2 (25%)	2 (28,5%)	2 (33,3%)	6 (28,6%)
IMC (%)				
Eutrófico	2 (25%)	2 (28,6%)	1 (16,7%)	5 (23,8%)
Baixo peso	1 (12,5%)	4 (57,1%)	5 (83,3%)	10 (47,6%)
Extremo baixo peso	-	1 (14,3%)	-	1 (4,8%)
Sobrepeso	4 (50%)	-	-	4 (19,0%)
Obesidade grau I	1 (12,5%)	-	-	1 (4,8%)

IMC, Índice de massa corporal; IQR, intervalo de confiança; * Mediana (IQR)

Tabela 2: Análise de confiabilidade interexaminador da pontuação total da EK2 em indivíduos com DMD e AME

	Pontuação final EK2	
	Avaliador 1	Avaliador 2
Média ± DP	12.62 ± 8.98	12.57 ± 8.61
Avaliador 1-2 (Média ± DP)	12.59 ± 8.77	
ICC (95%CI)	0.99 (0.97 – 0.99)	

ICC, Coeficiente de Correlação Intraclasse; EK2, Egen Klassifikation versão 2 em português; DP, desvio padrão; ICC, coeficiente de correlação intraclasse; CI, intervalo de confiança. Teste de Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC).

Tabela 3: Análise de confiabilidade intraexaminador da pontuação total da EK2 em indivíduos com DMD e AME

	Pontuação final EK2	
	1ª avaliação	2ª avaliação
Média ± DP	12.62 ± 8.98	12.57 ± 9.14
Avaliador único 1ª-2ª (Média ± DP)	12.59 ± 9.06	
ICC (95%CI)	0.99 (0.99 – 0.99)	

ICC, Coeficiente de Correlação Intraclasse; EK2, Egen Klassifikation versão 2 em português; DP, desvio padrão; ICC, coeficiente de correlação intraclasse; CI, intervalo de confiança.

Figura 1: Gráfico de Bland-Altman das avaliações enterexaminador da pontuação da EK2 em indivíduos com DMD e AME

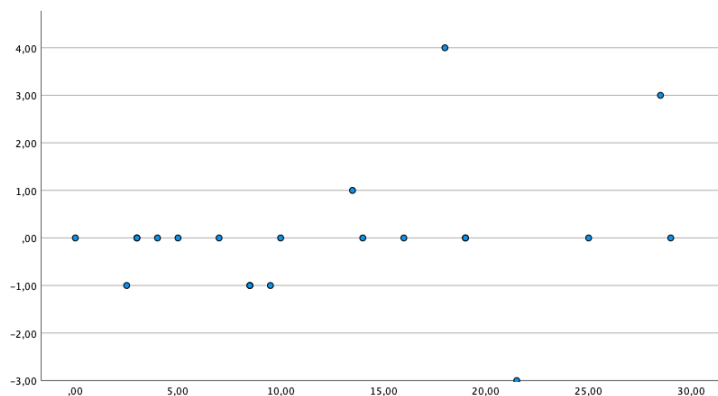
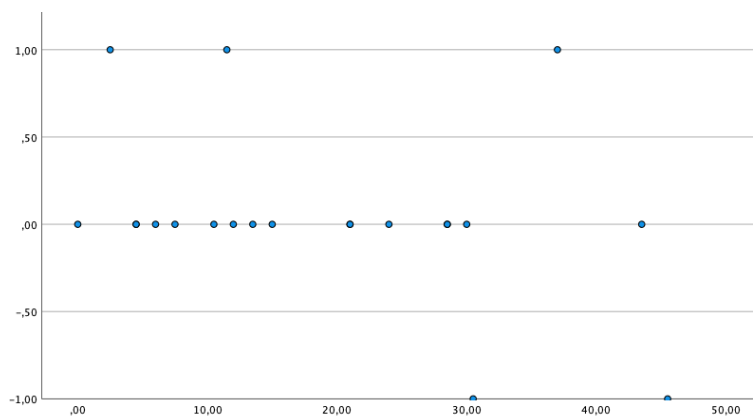


Figura 2: Gráfico de Bland-Altman das avaliações intraexaminador da pontuação da EK2 em indivíduos com DMD e AME



DISCUSSÃO

A validação da versão em português da EK2 seguiu um rigoroso processo de tradução e adaptação transcultural, garantindo equivalência semântica, cultural e conceitual com a versão original.^{21,22} O processo metodológico incluiu tradução, síntese, retrotradução, análise da autora responsável e avaliação por um comitê de especialistas, assegurando a fidelidade do instrumento ao contexto brasileiro.^{21,22}

O processo de tradução e adaptação transcultural apresentou poucas discordâncias entre os tradutores e o comitê de especialistas. As divergências identificadas permitiram ajustes dos termos que foram resolvidas por meio de consenso entre os pesquisadores e tradutores, garantindo a equivalência conceitual e a adequação linguístico-cultural da versão final da escala. O aspecto estético do instrumento foi mantido próximo do original, garantindo que sua apresentação permanecesse próxima ao documento original.

Demonstrou-se de fácil aplicabilidade, com itens estruturados para avaliar diferentes domínios funcionais, permitindo uma coleta rápida e precisa de informações. A confiabilidade interexaminador foi excelente, com um ICC de 0.99, indicando que a ferramenta é altamente confiável e que possui alta consistência entre os avaliadores.^{23,24} As médias das pontuações do primeiro e segundo avaliador foram muito próximas, reforçando a estabilidade dos dados.

A média combinada e a pouca variação nos desvios padrão indicaram padronização e minimização de erros de medição. Esses achados estão em conformidade com estudos prévios que validaram escalas funcionais para doenças neuromusculares, destacando a importância de altos valores de ICC para garantir reprodutibilidade clínica.²⁵⁻²⁸

A confiabilidade intraexaminador também foi elevada, com ICC de 0.99 e intervalo de confiança estreito (0.99-0.99), demonstrando estabilidade na pontuação quando avaliada pelo mesmo examinador em diferentes momentos. As médias das pontuações na primeira e segunda avaliações foram muito semelhantes, indicando reprodutibilidade consistente.²⁴ Esses resultados reforçam a precisão da EK2 como um instrumento confiável para monitorar a progressão funcional de pacientes com DMD e AME.

Assim, a EK2 se mostra um instrumento essencial para a avaliação multidimensional de pacientes com doenças neuromusculares. A crescente adoção do instrumento reflete não apenas sua validade e confiabilidade, mas também sua capacidade de preencher lacunas deixadas por outras escalas tradicionais, tornando-a indispensável para um acompanhamento clínico mais representativo.²⁹⁻³¹ Diferentemente de escalas que focam exclusivamente na força muscular ou em habilidades motoras segmentares, como a MFM e a NSAA, a EK2 se destaca por avaliar atividades de vida diária e funcionalidade global, o que a torna mais sensível às mudanças clínicas em pacientes não deambulantes.

Nos últimos anos, seu uso tem sido cada vez mais recomendado para avaliar a funcionalidade nas atividades da vida diária, tanto em ensaios clínicos quanto na prática clínica. Esse reconhecimento reforça seu valor não apenas como um instrumento de monitoramento da progressão da doença, mas também como um componente essencial na avaliação da eficácia de novas terapias, proporcionando uma visão abrangente do impacto do tratamento na funcionalidade e qualidade de vida dos pacientes.

Diversos estudos destacam a EK2 como uma ferramenta sensível e eficaz para avaliação funcional em pacientes com AME e DMD não deambulantes. A escala tem se mostrado superior a outras medidas funcionais na detecção de alterações clínicas sutis ao longo do tempo, sendo especialmente útil no contexto das terapias modificadoras de doença.²⁹⁻³¹ Sendo utilizada como principal instrumento em estudos que avaliaram a resposta a essas terapias, demonstrando maior capacidade de captar ganhos funcionais em comparação com escalas tradicionais como a HFMSE e a RULM. Além disso, sua aplicação permitiu estabelecer pontos de corte clínicos (como mudanças ≥ 2 pontos) e identificar subgrupos de maior gravidade funcional, reforçando sua utilidade tanto no monitoramento quanto na estratificação dos pacientes.^{29,30}

A validação da EK2 para o português amplia sua aplicabilidade no Brasil, oferecendo à equipe multiprofissional um instrumento confiável, sensível e de fácil utilização para avaliar a funcionalidade de pacientes com DMD e AME. Sua administração simples, sem necessidade de treinamento extensivo, favorece a aplicação em diferentes contextos clínicos, desde ambulatórios até o cuidado domiciliar, promovendo um acompanhamento integrado e contínuo da progressão funcional.

Outro destaque do instrumento é sua sensibilidade em populações não deambulantes, onde outras escalas perdem precisão. Um de seus diferenciais é a inclusão do relato de familiares e cuidadores na avaliação, o que permite captar aspectos práticos do cotidiano que são frequentemente negligenciados por instrumentos tradicionais.

Na prática clínica, seu uso favorece o planejamento de intervenções individualizadas e o monitoramento das respostas terapêuticas, posicionando a EK2 como uma ferramenta estratégica tanto para o cuidado direto quanto para estudos clínicos em doenças neuromusculares no país. Dessa forma, a EK2 não apenas complementa os instrumentos já existentes, mas também se apresenta como uma ferramenta sensível para um monitoramento funcional mais refinado e representativo das necessidades reais dessa população.

CONCLUSÃO

Este estudo demonstrou que a EK2, em sua versão traduzida e adaptada transculturalmente para o português do Brasil, apresenta validade e confiabilidade interexaminador e intraexaminador. Os resultados reforçam a aplicabilidade da EK2 como uma ferramenta robusta para identificar diferentes

níveis de funcionalidade e monitorar a progressão das condições neuromusculares em populações não deambulantes.

Os achados deste estudo revelam uma consistência científica para a utilização da EK2 em português no contexto clínico e para futuras investigações multicêntricas. Essa validação contribui para suprir uma lacuna na prática clínica e no cenário científico brasileira, viabilizando aos profissionais de saúde um instrumento confiável e culturalmente adaptado para a avaliação funcional de pacientes com DMD e AME.

REFERÊNCIAS

1. Yang ML, Finkel RS. Overview of paediatric neuromuscular disorders and related pulmonary issues: diagnostic and therapeutic considerations. *Paediatr Respir Rev.* 2010;11(1):9–17.
2. Fardeau M, Desguerre I. Diagnostic workup for neuromuscular diseases [Internet]. 1st ed. Vol. 113, *Handbook of Clinical Neurology*. Elsevier B.V.; 2013. 1291–1297 p. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/B978-0-444-59565-2.00001-0>
3. Emery AEH. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases-A world survey. *Neuromuscular Disorders.* 1991;1(1):19–29.
4. Araujo APQC, De Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on duchenne muscular dystrophy. Part 1: Diagnosis, steroid therapy and perspectives. Vol. 75, *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. Associação Arquivos de Neuro-Psiquiatria; 2017. p. 589–99.
5. Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, Westwood M, De Kock S, Butt T, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: An evidence review. Vol. 12, *Orphanet Journal of Rare Diseases*. BioMed Central Ltd.; 2017.
6. Araujo 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 Jul 1;76(7):481–9.
7. Lefebvre S, Reboullet S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, Benichou B, et al. Identification and Characterization of a Spinal Muscular Atrophy-Determining Gene. Vol. 80, *Cell*. 1995.
8. Prior TW, Nagan N. Spinal muscular atrophy: Overview of molecular diagnostic approaches. *Curr Protoc Hum Genet.* 2016;2016:9.27.1-9.27.13.
9. Elsheikh B, King W, Peng J, Swoboda KJ, Reyna SP, LaSalle B, et al. Outcome measures in a cohort of ambulatory adults with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.* 2020;61(2):187–91.
10. Zanoteli E, de Queiróz Campos Araujo AP, Becker MM, Fortes CPDD, França MC, Machado-Costa MC, et al. Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2024;82(1).
11. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: A timely review. *Arch Neurol.* 2011;68(8):979–84.

12. Kaufmann P, McDermott MP, Darras BT, Finkel RS, Sproule DM, Kang PB, et al. Prospective cohort study of spinal muscular atrophy types 2 and 3 [Internet]. 2012. Available from: www.neurology.org
13. Darras BT. Spinal Muscular Atrophies. Vol. 62, Pediatric Clinics of North America. W.B. Saunders; 2015. p. 743–66.
14. Steffensen BF, Hyde SA, Attermann J, Mattsson E. Reliability of the EK scale, a functional test for non-ambulatory persons with Duchenne dystrophy. *Adv Physiother.* 2002;4(1):37–47.
15. Werlauff U, Steffensen BF. The applicability of four clinical methods to evaluate arm and hand function in all stages of spinal muscular atrophy type II. *Disabil Rehabil.* 2014;36(25):2120–6.
16. Fagoaga J, Bagur-calafat C, Febrer A, Steffensen BF. population : Functional assessment for non-ambulatory individuals with Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española : evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de distrofia muscular de Duchenne y atrof. 2016;(July).
17. Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R, Arnold WD, Rodino-Klapac LR, Prior TW, et al. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine.* 2017;377(18):1713–22.
18. Hoy SM. Nusinersen: First Global Approval. *Drugs.* 2017;77(4):473–9.
19. Ratni H, Ebeling M, Baird J, Bendels S, Bylund J, Chen KS, et al. Discovery of Risdiplam, a Selective Survival of Motor Neuron-2 (SMN2) Gene Splicing Modifier for the Treatment of Spinal Muscular Atrophy (SMA). *J Med Chem.* 2018;61(15):6501–17.
20. Gloss D, Moxley lii RT, Ashwal S, Oskoui M. Practice guideline update summary: Corticosteroid treatment of Duchenne muscular dystrophy. 2016.
21. Beaton DE, Bombardier C, Guillemin F, Ferraz MB. Guidelines for the Process of Cross-Cultural Adaptation of Self-Report Measures. Vol. 25, SPINE.
22. Wild D, Grove A, Martin M, Eremenco S, McElroy S, Verjee-Lorenz A, et al. Principles of good practice for the translation and cultural adaptation process for patient-reported outcomes (PRO) measures: Report of the ISPOR Task Force for Translation and Cultural Adaptation. *Value in Health.* 2005;8(2):94–104.
23. Bloch DA, Kraemer HC, Bloch' DA, Chmura H. 2 x 2 Kappa Coefficients: Measures of Agreement or Association. Vol. 45. 1989 Mar.
24. Koo TK, Li MY. A Guideline of Selecting and Reporting Intraclass Correlation Coefficients for Reliability Research. *J Chiropr Med.* 2016 Jun 1;15(2):155–63.
25. De Lattre C, Payan C, Vuillerot C, Rippert P, De Castro D, Bérard C, et al. Motor function measure: Validation of a short form for young children with neuromuscular diseases. *Arch Phys Med Rehabil.* 2013 Nov;94(11):2218–26.
26. de Moura ACML, Belisário Carvalhais M, Campolina Sampaio GP, Catharino Pinhati C, Montes J, Gurgel-Giannetti J. Brazilian version of the Hammersmith Functional Motor Scale Expanded: cross-cultural adaptation and validation. *Arq Neuropsiquiatr.* 2024;82(7).
27. Alemdaroğlu İ, Karaduman A, İyigün-yatar G, Tunca-yılmaz Ö. Turkish version of the Egen Klassifikation scale version 2: Validity and reliability in the Turkish population. 2015;(September).
28. Mancini MC, Coster WJ, Amaral MF, Avelar BS, Freitas R, Sampaio RF. New version of the pediatric evaluation of disability inventory (PEDI-CAT): Translation, cultural adaptation to Brazil and analyses of psychometric properties. *Braz J Phys Ther.* 2016;20(6):561–70.

29. Vázquez-Costa JF, Povedano M, Nacimiento-Osorio AE, Moreno Escribano A, Kapetanovic Garcia S, Dominguez R, et al. Nusinersen in adult patients with 5q spinal muscular atrophy: A multicenter observational cohorts' study. *Eur J Neurol*. 2022 Nov 1;29(11):3337–46.
30. Ñungo Garzón NC, Pitarch Castellano I, Sevilla T, Vázquez-Costa JF. Risdiplam in non-sitter patients aged 16 years and older with 5q spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2023 May 1;67(5):407–11.
31. Mcdonald CM, Mayer OH, Hor KN, Miller D, Goemans N, Henricson EK, et al. Functional and Clinical Outcomes Associated with Steroid Treatment among Non-ambulatory Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *J Neuromuscul Dis*. 2023;10(1):67–79.

ANEXOS

ANEXO A:

Escala Egen Klassifikation - Versão 2: Versão Português (EK2)	
Nome:	Data de nascimento:
Data de avaliação:	
Avaliador:	
 Observação: pontue o melhor que foi feito nas últimas duas semanas, especialmente nos casos em que há variação entre dias bons e dias ruins. Por favor, circule a nota aplicada à cada etapa.	

1	Capacidade de usar a cadeira de rodas / Como você se locomove em ambientes internos e em ambientes externos?	N/A
	Capaz de usar a cadeira de rodas manual em um terreno plano, progredindo 10 metros em menos 1 minuto	0
	Capaz de usar a cadeira de rodas manual em um terreno plano, progredindo 10 metros em mais de 1 minuto	1
	Incapaz de usar cadeira de rodas manual, necessitando de cadeira de rodas motorizada	2
	Utiliza cadeira de rodas motorizada, mas ocasionalmente tem dificuldade em conduzi-la	3

2	Capacidade de se transferir da cadeira de rodas / Como você se transfere da cadeira de rodas para a cama?	N/A
	Capaz de se transferir da cadeira de rodas sem ajuda	0
	Capaz de se transferir da cadeira de rodas independentemente, com o uso de algum dispositivo de ajuda ou assistência	1
	Precisa de assistência para transferir da cadeira de rodas, com ou sem o uso de dispositivos auxiliares (Ex: guindaste e tábuas de transferência)	2
	Precisa ser carregado com suporte para a cabeça quando transferido da cadeira de rodas	3

3	Capacidade de permanecer em pé / Você fica em pé? Como você faz isso?	N/A
	Capaz de ficar em pé com os joelhos apoiados, assim como ao usar órteses (Ex: joelheira do tipo Brace, muletas)	0
	Capaz de ficar de pé com os joelhos e com o quadril apoiados, como ao usar dispositivos para elevação e ficar de pé	1
	Capaz de ficar de pé com suporte para todo o corpo	2

	Incapaz de ficar de pé	3
--	------------------------	---

4	Capacidade de se equilibrar na cadeira de rodas / Você consegue se inclinar para frente e para os lados e depois retornar para a posição ereta?	N/A
	Capaz de se erguer da flexão frontal completa com a ajuda das mãos (empurrando-se para cima com as mãos)	0
	Capaz de mover a parte superior do corpo mais do que 30° em todas as direções a partir da posição sentada, mas não consegue se empurrar como descrito acima	1
	Capaz de mover a parte superior do corpo menos do que 30° de um lado para o outro	2
	Incapaz de mudar a posição da parte superior do corpo, não consegue sentar sem apoio completo do tronco e da cabeça	3

5	Capacidade de mover os membros superiores / Você consegue mover seus dedos, mãos e braços contra a gravidade?	N/A
	Capaz de levantar os membros superiores acima da cabeça com ou sem movimentos compensatórios	0
	Incapaz de mover os membros superiores acima da cabeça, mas capaz de mover os antebraços contra a gravidade (Exemplo: levar a mão até a boca apoiando ou não os cotovelos)	1
	Incapaz de mover os antebraços contra a gravidade, mas capaz de usar as mãos contra a gravidade quando está com os antebraços apoiados	2
	Incapaz de mover as mãos contra a gravidade, mas capaz de usar os dedos	3

6	Capacidade de usar as mãos e os braços para comer / Você pode descrever como você come?	N/A
	Capaz de comer e beber sem estar com o cotovelo apoiado	0
	Come e bebe com o cotovelo apoiado	1
	Come e bebe com o cotovelo apoiado; usa reforço/apoio da mão contralateral e/ou dispositivos de suporte	2
	Precisa ser alimentado por outro indivíduo	3

7	Capacidade de virar-se na cama / Como você se vira na cama durante a noite?	N/A
	Capaz de virar-se na cama com as roupas de cama	0
	Precisa de ajuda para virar-se na cama ou consegue virar-se apenas em algumas direções	1
	Incapaz de virar-se na cama. Precisa ser virado 0-3 vezes durante a noite	2

	Incapaz de virar-se na cama. Precisa ser virado 4 ou mais vezes durante a noite.	3
--	--	---

8	Capacidade de tossir / <i>Como você tosse quando precisa?</i>	N/A
	Capaz de tossir efetivamente	0
	Tem dificuldade para tossir e algumas vezes necessita de estímulo manual. Capaz de “limpar a garganta”	1
	Sempre necessita de ajuda para tossir. Capaz de tossir somente em certas posições e com estímulo manual, empilhamento aéreo	2
	Incapaz de tossir. Necessita de técnicas de sucção e/ou hiperventilação ou ainda com pressão positiva intermitente para manter as vias aéreas limpas	3

9	Capacidade de falar / <i>Você consegue falar e ser compreendido se estiver sentado no fundo de uma sala grande?</i>	N/A
	Fala potente. Capaz de cantar e falar alto	0
	Fala normalmente, mas não consegue elevar a sua voz	1
	Fala com voz baixa e precisa respirar após três a cinco palavras	2
	Fala difícil de ser compreendida, exceto pelos parentes próximos	3

10	Bem-estar físico / <i>Esse tópico relaciona-se apenas com a insuficiência respiratória (ver o manual); use as categorias como questões</i>	N/A
	Sem queixas, sente-se bem	0
	Cansa facilmente. Apresenta dificuldades para descansar em uma cadeira ou na cama	1
	Apresenta perda de peso, perda do apetite. Medo de dormir à noite, dorme mal	2
	Apresenta sintomas adicionais ao escore 2, tais como: mudanças de humor, dor de estômago, palpitações, sudorese	3

11	Fadiga diurna / <i>Você precisa organizar o seu dia ou descansar para evitar ficar muito cansado?</i>	N/A
	Não se sente fadigado durante o dia	0
	Precisa limitar as atividades diárias para evitar ficar muito cansado	1
	Precisa limitar as atividades diárias e tirar períodos de descanso para evitar ficar muito cansado	2
	Fica cansado durante o dia mesmo se limitar as atividades diárias e descansar ao longo do dia	3

12	Controle da cabeça / Quanto suporte para a cabeça na cadeira de rodas você precisa?	N/A
	Não precisa de apoio para a cabeça	0
	Precisa de apoio para a cabeça durante subidas e descidas (rampa padrão de 15°)	1
	Precisa de apoio para a cabeça quando ao dirigir a cadeira de rodas	2
	Precisa de apoio para a cabeça quando sentado imóvel em uma cadeira de rodas	3

13	Capacidade de controlar a cadeira de rodas (joystick) / Qual tipo de controle manual você usa para controlar a sua cadeira de rodas?	N/A
	Usa um controle padrão, sem adaptação especial	0
	Usa um controle adaptado ou tem uma cadeira de rodas ajustada para permitir o uso do controle	1
	Usa outras formas de conduzir a cadeira de rodas em substituição ao controle, como sistemas de sucção e sopro ou direção digitalizada	2
	Incapaz de conduzir a cadeira de rodas. Precisa de outra pessoa para operá-la.	3

14	Textura dos alimentos / Você precisa mudar suas refeições de alguma forma para comê-la?	N/A
	Come alimentos com todos os tipos de textura	0
	Come alimentos cortados ou em pedaços pequenos ou evita alimentos duros e difíceis de mastigar	1
	Come alimentos picados/com textura pastosa	2
	A ingestão principal de alimentos é via sonda	3

15	Comendo uma refeição / Quanto tempo você leva para comer uma refeição inteira? (com ou sem assistência)	N/A
	Capaz de comer uma refeição inteira no mesmo tempo que outras pessoas que compartilham a refeição com você	0
	Capaz de comer uma refeição inteira no mesmo tempo que outras pessoas que compartilham a refeição com você apenas com incentivo ou precisa de algum tempo adicional (aproximadamente 10 minutos)	1
	Capaz de comer uma refeição inteira, mas precisa de muito mais tempo que outras pessoas que compartilham a refeição com você (15 minutos ou mais de tempo extra)	2
	Incapaz de comer uma refeição inteira, ainda que com tempo adicional e ajuda	3

16	Engolindo / Você já teve problemas para engolir?	N/A
----	---	------------

	Nunca tem problemas ao engolir e nunca engasga ao comer e beber	0
	Ocasionalmente (menos de uma vez ao mês) tem problemas ao engolir alguns tipos de comida ou ocasionalmente engasga	1
	Tem problemas regularmente (mais de uma vez ao mês) para engolir comidas e/ou bebidas ou engasga ao comer e/ou beber	2
	Tem problemas ao engolir saliva ou secreções	3

	Função das mãos / Qual dessas atividades você consegue realizar?	N/A
17	Consegue desenroscar a tampa de uma garrafa de água ou quebrar o lacre de uma lata de refrigerante	0
	Consegue escrever duas linhas ou usar o teclado de um computador	1
	Consegue assinar o nome ou mandar uma mensagem ou usar um controle remoto	2
	Não consegue usar as mãos	3
	PONTUAÇÃO TOTAL / 51:	

COMENTÁRIOS:	razões pelas quais algum item não foi pontuado (não aplicável = N/A)
<p>- Cirurgia prévia (por favor anotar data e tipo de cirurgia realizada)</p> <p>- Data de início da Ventilação assistida e qual o tipo</p> <p>- Altura</p> <p>- Peso</p> <p>- Capacidade Vital Forçada (CVF)</p> <p>- CVF%</p> <p>- Pontuação na Escala de Brooke</p>	

Anexo B:

“De: Ulla Werlauff <ulwe@rcfm.dk>

Enviado: quinta-feira, 11 de agosto de 2022 04:05

Para: MARCELA MACHADO - Profª Medicina <marcelamachado@bahiana.edu.br>

Assunto: SV: Professor Birgit F Steffensen email address

Dear Marcela

You are most welcome to translate and validate EK2 into Portuguese. When your work is finished, we will make the scale available on our EK-website [EK-skalaen - EK scale - RCFM](#)– with your name and contact information, so please inform us when the scale is ready for this- and if you have any published work regarding this.

You will find the official English EK2 scale here - [EK2_engelsk.pdf \(rcfm.dk\)](#)

If possible you can also translate the manual and use the pictures in the manual for illustration [Users’ Manual for the EK2 scale \(rcfm.dk\)](#)

If you need my comments in the process, you are very welcome.

Kind regards

Ulla

Ulla Werlauff, Head of Research, PhD

The National Rehabilitation Centre for Neuromuscular Diseases, Denmark
Kongsvang Allé 23
8000 Aarhus C

Tlf. +45 8948 2222

Mobil +45 2265 2442



www.rcfm.dk”