

FUNÇÃO MOTORA DE CRIANÇAS COM DOENÇAS NEUROMUSCULARES: SÉRIE DE CASOS

MOTOR FUNCTION OF CHILDREN WITH NEUROMUSCULAR DISEASES: CASE SERIES

Mayanna Alves Cerderia¹, Mayana de Azevedo Bião de Souza², Adriana Virgínia Barros Faiçal³

1. Acadêmica de Fisioterapia – Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Bahia, Brasil. ORCID.:0000-0001-5120-671
2. Doutora em Medicina e Saúde Humana pela Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Professora adjunta da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Bahia, Brasil. ORCID.: 0000-0002-9298-4961
3. Doutora em Medicina e Saúde pela Universidade Federal da Bahia, Professora assistente da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Bahia, Brasil. ORCID.: [0000-0003-2396-6468](https://orcid.org/0000-0003-2396-6468)

Autora para correspondência: adrianafaical@bahiana.edu.br

1 RESUMO

INTRODUÇÃO: A primeira infância é uma fase de extrema importância para o desenvolvimento neuropsicomotor, com mudanças físicas e aquisição de marcos motores. Alterações que envolvem o sistema neuromusculoesquelético, como as que ocorrem nas doenças neuromusculares (DNM), podem comprometer o desenvolvimento motor infantil. Assim, a avaliação dessas crianças é essencial para intervenções futuras e acompanhamentos mais assertivos. **OBJETIVO:** Avaliar as funções motora fina e grossa de crianças com DNM. **MÉTODOS:** Relato de casos, cuja amostra de conveniência foi composta por participantes de 1 a 42 meses de idade, sem histórico de prematuridade, recrutados no Ambulatório de Neurociências da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública. Os dados clínicos e sociodemográficos foram coletados de prontuários eletrônicos e a avaliação motora realizada por meio da aplicação de itens relacionados ao domínio motor da *Bayley Scale of Infant and Toddler Development 3ª edição* (BSID-III). **RESULTADOS:** Foram avaliados seis participantes durante 10 meses, sendo 3 do sexo feminino e 3 do sexo masculino, com idades entre 18 e 39 meses. Dentre as crianças avaliadas, 2 estavam em investigação diagnóstica para DNM e 3 tinham diagnóstico de Atrofia Muscular Espinhal tipo 1 e 2 e Miopatia Nematínica. Observou-se que 3 apresentavam função motora extremamente baixa, segundo a classificação do escore composto obtido na avaliação. Ao analisar o escore da escala, a função motora fina foi menos prejudicada, em comparação à função motora grossa. **CONCLUSÃO:** O presente estudo demonstrou que crianças com DNM tiveram impacto considerável nas aquisições motoras, quando avaliadas com um instrumento de alta acurácia. Portanto, a inclusão dessas medidas nos cuidados de rotina é essencial, tendo em vista uma intervenção individualizada e focada nas necessidades do indivíduo.

INTRODUCTION: EARLY CHILDHOOD IS AN EXTREMELY IMPORTANT PHASE FOR NEUROPSYCHOMOTOR DEVELOPMENT, WITH PHYSICAL CHANGES AND ACQUISITION OF MOTOR MILESTONES. CHANGES INVOLVING THE NEUROMUSCULOSKELETAL SYSTEM, SUCH AS THOSE THAT OCCUR IN NEUROMUSCULAR DISEASES (NMD), CAN COMPROMISE CHILDREN'S MOTOR DEVELOPMENT. THEREFORE, THE EVALUATION OF THESE CHILDREN IS ESSENTIAL FOR FUTURE INTERVENTIONS AND MORE ASSERTIVE MONITORING. **OBJECTIVE:** TO EVALUATE THE FINE AND GROSS MOTOR FUNCTIONS OF CHILDREN WITH NMD. **METHODS:** CASE REPORT, WHOSE CONVENIENCE SAMPLE CONSISTED OF PARTICIPANTS AGED 1 TO 42 MONTHS, WITH NO HISTORY OF PREMATURITY, RECRUITED FROM THE NEUROSCIENCE OUTPATIENT CLINIC OF THE BAHIANA SCHOOL OF MEDICINE AND PUBLIC HEALTH. CLINICAL AND SOCIODEMOGRAPHIC DATA WERE COLLECTED FROM ELECTRONIC MEDICAL RECORDS AND THE MOTOR ASSESSMENT WAS PERFORMED BY APPLYING ITEMS RELATED TO THE MOTOR DOMAIN OF THE BAYLEY SCALE OF INFANT AND TODDLER DEVELOPMENT, 3RD EDITION (BSID-III). **RESULTS:** SIX PARTICIPANTS WERE EVALUATED OVER A 10-MONTH PERIOD, 3 FEMALES AND 3 MALES, AGED BETWEEN 18 AND 39 MONTHS. AMONG THE CHILDREN EVALUATED, 2 WERE UNDERGOING DIAGNOSTIC INVESTIGATION FOR MND AND 3 HAD A DIAGNOSIS OF SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE 1 AND 2 AND NEMALINE MYOPATHY. IT WAS OBSERVED THAT 3 HAD EXTREMELY LOW MOTOR FUNCTION, ACCORDING TO THE COMPOSITE SCORE CLASSIFICATION OBTAINED IN THE EVALUATION. WHEN ANALYZING THE SCALE SCORE, FINE MOTOR FUNCTION WAS LESS IMPAIRED, COMPARED TO GROSS MOTOR FUNCTION. **CONCLUSION:** THE PRESENT STUDY DEMONSTRATED THAT CHILDREN WITH MND HAD A CONSIDERABLE IMPACT ON MOTOR ACQUISITIONS, WHEN EVALUATED WITH A HIGHLY ACCURATE INSTRUMENT. THEREFORE, THE INCLUSION OF THESE MEASURES IN ROUTINE CARE IS ESSENTIAL, WITH A VIEW TO AN INDIVIDUALIZED INTERVENTION FOCUSED ON THE INDIVIDUAL'S NEEDS.

2 INTRODUÇÃO

O desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) caracteriza-se por um padrão sequencial de mudanças físicas e afetivas que são pré-determinadas, denominadas de marcos motores. Os primeiros anos de vida de uma criança são essenciais para a obtenção desses marcos, porém existem fatores extrínsecos e/ou intrínsecos que podem comprometer essas aquisições. Dentre os fatores extrínsecos estão a falta do ambiente favorável para ser explorado e a não vivência de posturas inerentes a sua idade. Referente aos intrínsecos, fatores biológicos, com o diagnóstico de doenças neuromusculares terão crítica influência no desenvolvimento, tais como a Amiotrofia

Muscular Espinhal, Distrofia Muscular de Duchenne, Miopatias congênitas, dentre outras. (1,2)

Doenças Neuromusculares (DNM) são um grupo de condições genéticas, degenerativas e crônicas que afetam os nervos e músculos do corpo, comprometendo função e força muscular, controle motor e, conseqüentemente, o ganho dos marcos motores. Essas doenças, fazem parte do grupo de doenças raras, que segundo o Ministério da Saúde, são definidas como doenças raras porque afetam uma pequena parte da população 65 a cada 100 mil pessoas. Elas variam amplamente em gravidade e manifestações clínicas, mas muitas vezes compartilham de algumas características como fraqueza muscular progressiva, perda de massa muscular (atrofia), dificuldade para caminhar, complicações respiratórias, devido a fraqueza muscular, e comprometimento motor. (3,4)

Essas manifestações clínicas variam conforme a idade e a gravidade da condição. Em recém-nascidos e lactentes, as DNM apresentam hipotonia muscular, fraqueza muscular e reflexos diminuídos ou ausentes. Além disso, podem apresentar dificuldade para sugar e deglutir, bem como complicações respiratórias podem ser observadas em casos graves. Nas crianças maiores, caracterizam-se por fraqueza muscular proximal, quedas frequentes e alterações na marcha, exemplificada pelo sinal de Gowers, considerado um indicador típico de comprometimento muscular destas condições. (3,5)

Diante do exposto, é necessário o uso de escalas padronizadas para medir o nível de atraso no desenvolvimento de crianças com DNM. A *Bayley Scale of Infant and Toddler Development, 3rd edition* (BSID-III) é a escala padrão ouro para avaliação do neurodesenvolvimento de crianças típicas e atípicas. É composta por 5 domínios, que são o cognitivo, motor, linguagem, socioemocional e funcional adaptativo. (6,7)

Nesse contexto, o estudo tem como objetivo avaliar a função motora de crianças com doenças neuromusculares, utilizando o domínio motor da BSID-III para a identificação precoce dos possíveis desvios do desenvolvimento e maior suporte para definição de metas terapêuticas assertivas.

3 MÉTODOS

Trata-se de um estudo de série de casos, formado por uma amostra de conveniência de pacientes de 1 a 42 meses com doenças raras neuromusculares ou em investigação. O estudo foi realizado no Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, referência no estado da Bahia, no período entre janeiro de 2024 a dezembro de 2024.

Os critérios de inclusão foram pacientes do referido Ambulatório, que apresentavam alguma doença neuromuscular ou estava em investigação da mesma e que tiveram consentimento dos representantes legais, após a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). O critério de exclusão foi crianças com doença neuromuscular ou em investigação com história de prematuridade.

A coleta de dados clínicos dos pacientes foi realizada através dos prontuários eletrônicos do Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Bahiana, sendo coletado a idade em que os sintomas iniciais da doença foram observados pelos responsáveis, quando teve o diagnóstico da doença e quanto tempo até iniciar o acompanhamento no ambulatório para tratamento.

A avaliação funcional motora foi realizada através da *Bayley Scale of Infant and Toddler Development* terceira edição (BSID-III), que é um instrumento padrão ouro para triagem e diagnóstico de possíveis atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor. Nesse estudo, apenas os itens de motricidade fina e grossa foram administrados por pesquisadores previamente treinados. A escala motora possui 66 itens no domínio motor fino e 72 itens no domínio motor grosso, sendo avaliado através de pontuações brutas, escalonadas e compostas. (8)

Segundo a BSID-III, desvios na pontuação composta de um indivíduo em relação à média normativa (100 ± 15) são usados para classificar o neurodesenvolvimento como normal: dentro de 1 DP da média (leve: 1 a -2 DP (70 e <85); moderado: -2DP a -3DP (≥ 55 e <70); grave: abaixo de -3DP (<55). De acordo com a idade cronológica, também é possível analisar através do escore bruto, o desenvolvimento motor fino e grosso bruto, em termos da idade desenvolvimental. Dessa forma, identifica-se o nível de atraso da criança. (7,8)

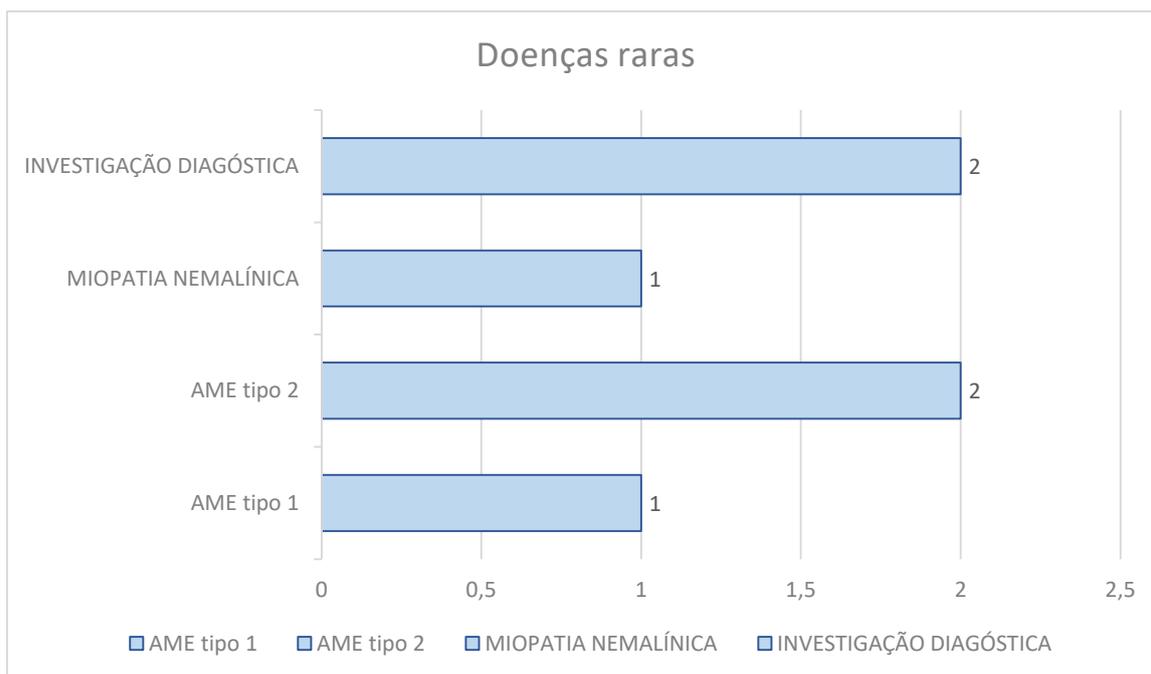
Esse projeto faz parte de um projeto maior intitulado “Perfil epidemiológico clínico e funcional de indivíduos acompanhados no Ambulatório de Neurociência da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública”, aprovado pelo CAAE 70780323.5.0000.5544.

4 RESULTADOS

Durante o período do estudo, foram identificados 8 participantes para avaliação. Contudo, após a aplicação dos critérios de elegibilidade, foram incluídos 6. Destes, 3 eram do sexo masculino e 3 do sexo feminino, com idade mínima de 18 meses e máxima de 39 meses. Em relação a procedência, 3 residiam na capital e 3 em cidades do interior da Bahia. Dentre os pacientes avaliados, 2 estavam em investigação diagnóstica de doença neuromuscular, 3 tinham Amiotrofia Muscular Espinhal (AME) tipo I e II e 1 miopática Nemaalínica.

Na coleta dos dados clínicos foi verificado que a maior parte dos participantes chegavam ao ambulatório em idades superiores a 12 meses de vida, ainda sem diagnóstico definido ou sem uso de medicações para a doença. Identificou-se também que o atraso motor foi observado pelos genitores a partir do quarto ou quinto mês de vida.

Figura 1- Relação de patologias e investigações patológicas dos participantes atendidos no Ambulatório de Neurociência da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública no período de fevereiro a agosto de 2024.



Legendas: AME – Amiotrofia Muscular Espinhal.

Durante a consulta de retorno dos participantes no ambulatório, foi realizada a avaliação dos domínios motores fino e grosso, com tempo médio de 1 hora e 30 minutos e os responsáveis presentes durante todo o período. Após avaliação motora foram coletados os dados clínicos do paciente, observando data de primeira avaliação no ambulatório, idade a qual foi observado os atrasos motores e histórico familiar.

O nível de atraso no desenvolvimento motor fino e grosso foi avaliado através da BSID-III baseando-se pela idade cronológica. De acordo com os dados obtidos a partir da avaliação do desenvolvimento motor fino e grosso bruto, escalar e composto, foi realizada a conversão para a idade desenvolvimental da criança, sendo possível observar a presença de atraso motor.

Nesse estudo foram abordadas as crianças que apresentavam doenças neuromusculares como AME, miopatia congênita, miopatia Nemalínica ou investigação diagnóstica de outra doença, as quais, em sua maioria, apresentaram atrasos nos aspectos motores grosso e fino. Entretanto, foi observado que existe um atraso mais perceptível na função motora grossa.

Tabela 1 - Caracterização sociodemográfica e diagnóstico de crianças com doenças neuromusculares ou em investigação do Ambulatório de Neurociência da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública no período de fevereiro a agosto de 2024.

	Sexo	Idade Cronológica	Diagnóstico	Procedência
Paciente 1	M	27m e 8d	Em investigação	Interior
Paciente 2	M	39m e 9d	AME tipo II	Capital
Paciente 3	M	18m e 3d	Em investigação	Capital
Paciente 4	F	33m e 19d	Miopatia Nematínica	Interior
Paciente 5	F	20m e 19d	AME tipo I	Capital
Paciente 6	F	35m e 6d	AME tipo II	Interior

Legenda: AME- Amiotrofia Muscular Espinhal

Tabela 2 - Relação entre idade e resultados obtidos e convertidos da BSID-III em crianças em investigação de doenças neuromusculares do Ambulatório de Neurociência da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública no período de fevereiro a agosto de 2024.

	Idade cronológica	Escalonada		Escore composto	Idade desenvolvimental	
		Fino	Grosso		Fino	Grosso
Paciente 1	27m e 8d	9	1	70 (-1DP/-2DP)	25m	7m
Paciente 2	39m e 9d	18	1	97 (1DP)	>42m	8m
Paciente 3	18m e 3d	3	1	52 (-3DP)	10m	6m
Paciente 4	33m e 19d	6	1	61 (-2DP/-3DP)	25m	11m
Paciente 5	20m e 19d	1	1	46 (-3DP)	5m	<16d
Paciente 6	35m e 6d	14	13	121 (1DP)	>42m	40-42m

Amiotrofia Muscular Espinhal (AME)

No presente estudo foram avaliados três pacientes com AME, do tipo 1 e 2. Na história clínica destes, foi possível observar que chegaram ao ambulatório ou tiveram seus diagnósticos após um ano de vida. Os responsáveis observaram atrasos motores ou a perda dos marcos motores que haviam sido adquiridos, em média a partir do 7^o mês de vida. Na avaliação, apenas um apresentou função motora inerente a sua idade devido a tratamento gênico na fase pré-sintomática da doença.

Em investigação

Dentre os pacientes em investigação diagnóstica de doença rara neuromuscular, na história clínica foi descrito que os atrasos motores foram percebidos com 4 meses de vida, em ambos os casos, mas chegaram no ambulatório para investigar as possíveis DNM após 1 ano de vida.

Miopatias Congênitas

A paciente chegou ao ambulatório com 2 anos de vida, porém já tinha acompanhamento em um centro de neurogenética desde os 4 meses por outros motivos. O diagnóstico de Miopatia Nemalinica foi com 1 ano de vida, iniciando tratamento medicamentoso. Em uso de traqueostomia e gastrostomia.

5 DISCUSSÃO

O estudo atual é uma série de casos com crianças com diagnóstico de doença neuromuscular ou em investigação, avaliou a função motora através da BSID-III, apresentando quatro casos de crianças com doenças raras e dois em investigação. Foi possível observar que a BSID-III segue o modelo da CIF ao avaliar estrutura, função e atividade, possibilitando uma melhor avaliação das funções motoras grossa e fina. Os resultados desse estudo mostraram que houve uma maior redução da função motora grossa em comparação a fina na maioria dos casos, com exceção de uma criança que havia iniciado terapias gênicas em fase pré-sintomática da doença.

A BSID-III apresenta maior acurácia para avaliar a função motora, quando comparada a outras escalas utilizadas para essa população de doenças neuromusculares, como a Hammersmith Functional Motor Scale (HFMSE), Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE-2), por contextualizar o que está sendo avaliado com alguma função ou atividade que a criança deveria estar realizando em cada período da vida. Ademais, a escala BSID-III permite uma avaliação mais completa, tanto qualitativa quando quantitativa, o que permite um maior detalhamento da curva de desenvolvimento e crescimento da criança além verificação da idade desenvolvimental, em contraponto as outras escalas supracitadas que avaliam pontualmente alguns marcos e apresentam um período de idade para ser avaliado a partir dos 2 anos de vida, o qual na BSID-III apresenta um período de idade desde 15 dias de vida até completar 3 anos e 15 dias (42 meses e 15 dias). (10–12)

No cenário atual, as DNM encontram-se em uma nova era, na qual, estão surgindo muitas terapias modificadoras de doença em que uma escala que apresente maior precisão na avaliação de função motora possibilitará melhor identificação dos déficits motores, logo será possível fazer um acompanhamento terapêutico mais direcionado para as necessidades dessas crianças, que, apresentará mais benefícios para essas crianças que estão em uso de terapias modificadoras. (13)

Ademais, foi possível observar que na maioria dos casos existe um atraso diagnóstico muito grande, o que dificulta o início correto de tratamentos, nesses estudos foi possível perceber que o diagnóstico chegava após 1 ou 2 anos de vida, outros estudos com doenças neuromusculares têm mostrado um atraso diagnóstico de até 8 anos, com início dos sintomas aos 3 anos, mostrando a falta de instrumentos com maior precisão e detalhamento, nas unidades de saúde, para identificação de atrasos no neurodesenvolvimento infantil. (14)

Apesar de apresentar apenas 6 participantes trata-se de um número significativo de casos se levarmos em consideração a raridade dessas doenças e suas formas de manifestações, bem como o período curto de coleta de 12 meses.

6 CONCLUSÃO

O estudo demonstrou que crianças com DNM apresentam déficits motores, grossos e finos, com maior deficiência no motor grosso. Com isso a BSID-III apresenta maior precisão para avaliar crianças com DNM, devido a uma avaliação mais completa e detalhada da função motora de acordo com a idade cronológica, além de conseguir apresentar a idade desenvolvimental em que a criança se encontra.

Portanto, é possível concluir que para uma avaliação mais precisa de crianças com DNM a BSID-III apresenta maior acurácia na avaliação, através dados e medidas que levarão a identificação dos déficits motores. Essas medidas e dados ajudaram no diagnóstico precoce de disfunção motora, obtenção de uma proposta terapêutica mais direcionada, podendo ajudar na mudança de prognóstico de cada indivíduo.

Não há conflito de interesses ou benefícios financeiros para os pesquisadores ou sujeitos envolvidos no estudo.

7 REFERÊNCIAS

1. Jason Gerber R, Wilks T, Erdie-Lalena C. Developmental Milestones: Motor Development [Internet]. Available from: <http://pedsinreview.aappublications.org/>
2. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. Vol. 104, Orthopaedics and Traumatology: Surgery and Research. Elsevier Masson SAS; 2018. p. S89–95.
3. Gurgel Giannetti Av Alfredo Balena J. artigo de revisão. Vol. 20, Rev Med Minas Gerais. 2010.
4. de Oliveira BM, Bernardi FA, Baiochi JF, Neiva MB, Artifon M, Vergara AA, et al. Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: A retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2024 Oct 30;19(1):405. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/39478612>
5. Driscoll SW, Skinner J. Musculoskeletal Complications of Neuromuscular Disease in Children. Vol. 19, Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America. 2008. p. 163–94.
6. da Cruz EJS, de Lima SS, Cavalcante LIC, da Silva Pedroso J. Use of the Bayley III Child Development Rating Scale in Brazilian Children: A Systematic Review. Psicologia: Teoria e Pesquisa. 2022;38.

7. Del Rosario C, Slevin M, Molloy EJ, Quigley J, Nixon E. How to use the Bayley Scales of Infant and Toddler Development. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2021 Apr 1;106(2):108–12.
8. Madaschi V. UNIVERSIDADE PRESBITERIANA MACKENZIE TRADUÇÃO, ADAPTAÇÃO TRANSCULTURAL E EVIDÊNCIAS DE VALIDADE DAS ESCALAS BAYLEY III DE DESENVOLVIMENTO INFANTIL EM UMA POPULAÇÃO DO MUNICÍPIO DE BARUERI, SÃO PAULO. 2012.
9. Romeo DM, Velli C, Sini F, Pede E, Cicala G, Cowan FM, et al. Neurological assessment tool for screening infants during the first year after birth: The Brief-Hammersmith Infant Neurological Examination. *Dev Med Child Neurol*. 2024 Sep 1;66(9):1173–80.
10. Krosschell KJ, Maczulski JA, Crawford TO, Scott C, Swoboda KJ. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2006 Jul;16(7):417–26.
11. Glanzman AM, Mazzone E, Main M, Pelliccioni M, Wood J, Swoboda KJ, et al. The Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability. *Neuromuscular Disorders*. 2010 Mar;20(3):155–61.
12. 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.
13. 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).
14. Karoline. CARACTERIZAÇÃO DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM Distrofia Muscular de Duchenne Acompanhadors em um Hospital Universitário de Referência na Amazônia Oriental. CHARACTERIZATION OF CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH DUCHENNE MUSCLE DYSTROPHY FOLLOWED AT A REFERENCE UNIVERSITY HOSPITAL IN THE EASTERN AMAZON [Internet]. Available from: <https://orcid.org/0000-0002-5551-28>,