

Avaliação da funcionalidade de indivíduos de uma mesma família com doença de Kennedy

Functionality evaluation of subjects of the same family with Kennedy's Disease

Sabrina Valar Feronatto¹ ✉, Sabrina Oro¹, Letícia Fassina¹, Cristian Roncada², Renata D'Agostini Nicolini-Panisson¹

¹ Grupo de Pesquisa em Reabilitação do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário da Serra Gaúcha. Caxias do Sul, RS.

² Curso de Fisioterapia e Educação Física do Centro Universitário da Serra Gaúcha. Caxias do Sul, RS.

RESUMO

OBJETIVOS: Avaliar a funcionalidade de indivíduos de uma mesma família que apresentam a Doença de Kennedy e compará-la com o resultado obtido após um ano e meio, para verificar a evolução da doença.

MÉTODOS: Série de casos, em que foram avaliados, em dois momentos separados por um ano e meio, seis indivíduos de uma mesma família com Doença de Kennedy. O instrumento de aferição utilizado foi o *Core Set* da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde para doenças neuromusculares. Esse questionário estruturado busca informações sobre domínios da saúde, situações da funcionalidade e suas restrições. Os dados foram analisados no SPSS versão 20.0, com análise descritiva.

RESULTADOS: Após um ano e meio, houve piora nos componentes função do corpo, com consequente declínio da função, demonstrado no componente atividade e participação. Apenas um domínio do componente "função corporal" apresentou melhora na segunda avaliação. Durante o período avaliado, a maioria dos fatores ambientais facilitadores (barras ou corrimão em escadas, barras internas nas residências, rampas, plano de saúde, dispositivos auxiliares de marcha, automóvel, telefone e portão eletrônico) mantiveram-se presentes, mas aumentou a magnitude de deficiência de alguns produtos e tecnologias de apoio (escadas e banheiro sem barras), o que pode ter prejudicado a funcionalidade desses indivíduos.

CONCLUSÕES: A funcionalidade mostrou-se alterada em indivíduos com Doença de Kennedy, e a evolução da doença acentuou a deficiência nos componentes da Classificação Internacional de Funcionalidade após um ano e meio. Houve falta de alguns produtos e tecnologias de apoio para uso pessoal na vida diária.

DESCRITORES: Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde; doenças neuromusculares; avaliação.

ABSTRACT

AIMS: To assess the functionality of individuals of a same family who present Kennedy's disease, and to compare it with the results obtained after one year and a half to verify the evolution of the disease.

METHODS: Case series, in which six individuals with Kennedy's disease were evaluated in two moments separated by one year and a half. The instrument used was the Core Set for International Classification of Functioning, Disability and Health for neuromuscular diseases. This structured questionnaire seeks information on health domains, functional situations and their restrictions. The data were analyzed in SPSS version 20.0, with descriptive analysis.

RESULTS: After one year and a half the body function components worsened, with consequent decline in function, demonstrated in the activity and participation component. Only one domain of the body function component had improvement in the second evaluation. During the evaluation period, several facilitating environmental factors (bars or stair rails, internal bars in residences, ramps, health plan, gaiters, automobile, telephone and electronic gate) remained. However, the magnitude of the deficiency of some products and supporting technologies (stairs and bathroom without bars) increased, which may have impaired the functionality of these individuals.

CONCLUSIONS: Functionality was altered in individuals with Kennedy's disease, and the disease progression has accentuated the deficiency in the components of the International Classification of Functionality after one year and a half. There was a lack of some supporting products and technologies to personal use in daily life.

KEY WORDS: International Classification of Functioning, Disability and Health; neuromuscular diseases; evaluation.

Recebido: 20/04/2017

Aceito: 13/09/2017

Publicado: 19/10/2017

✉ **Correspondência:** sabrina_feronatto@hotmail.com

Centro Universitário da Serra Gaúcha
Rua Os Dezoito do Forte, 2366 – São Pelegrino – CEP 95020-472, Caxias do Sul, RS, Brasil



Este artigo está licenciado sob forma de uma licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional, que permite uso irrestrito, distribuição e reprodução em qualquer meio, desde que a publicação original seja corretamente citada. http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.pt_BR

Abreviaturas: ALSAQ-40, *Amiotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire*; CIF, Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde; INQLO, *Individualized Neuromuscular Quality of Life Questionnaire*; MGQOL-60, *Myasthenia Gravis Quality of Life 60*.

INTRODUÇÃO

A Doença de Kennedy é um transtorno neuromuscular de comprometimento genético com herança recessiva ligada ao cromossomo X, sendo também conhecida como Atrofia Muscular Bulbar e Espinhal. A doença foi descrita por Kennedy e colaboradores no ano de 1968. Nessa doença os neurônios motores inferiores sofrem alterações caracterizadas pela desnervação da musculatura proximal e bulbar e, conseqüentemente, ocorre atrofia e fraqueza muscular proximal progressiva de membros inferiores, com posterior acometimento de membros superiores [1-4]. A fraqueza está associada a câimbras, espasmos musculares, atrofia, fadiga, fasciculações, tremores finos em extremidades e tremores posturais. Também se observam alterações endócrinas (ginecomastia, atrofia testicular e oligospermia), disfagia, disartria, hiporreflexia e, em alguns casos, alterações somatossensoriais e declínio cognitivo. Estas alterações interferem diretamente na funcionalidade e qualidade de vida desses indivíduos [4-7].

Em 1986, Fischbeck et al. [8] realizaram uma avaliação com sete famílias portadoras da doença e identificaram que o defeito genético estava localizado na porção proximal do braço longo do cromossomo X. Em 1991, La Spada et al. [9] observaram a mutação do gene receptor do androgênio, com aumento da sequência CAG no exon I em que, nos indivíduos acometidos, a repetição era quase o dobro da repetição que ocorre nos saudáveis. Esse aumento da repetição é também responsável pela degeneração dos neurônios motores espinhais e bulbares, uma vez que os receptores de andrógenos estão normalmente concentrados nesses motoneurônios [10]. Sendo assim, o mecanismo da doença está relacionado a um aumento da poliglutamina do receptor de andrógeno que o impede de realizar as atividades regulatórias nos motoneurônios e acaba, por consequência, degenerando essas células [1].

Com relação à prevalência, a doença atinge em média 1/50.000 homens e 3,3/100.000 europeus caucasianos [1, 3]. As primeiras descrições da doença relataram o envolvimento de pacientes do sexo masculino e a possibilidade do sexo feminino ser portador assintomático, entretanto, alguns casos em

que mulheres apresentaram a sintomatologia em menores intensidades já foram relatados. A doença manifesta-se por volta da quarta ou quinta décadas de vida e raramente é diagnosticada em estágios iniciais [7].

Com o surgimento da Medicina Baseada em Evidências, profissionais da saúde têm utilizado instrumentos para avaliar e documentar a funcionalidade dos indivíduos em determinadas populações. Nesse contexto, a Organização Mundial da Saúde propõe o uso da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). A CIF procura identificar as possíveis alterações nas atividades de vida diária relacionando a funcionalidade e a incapacidade com as condições de saúde de cada indivíduo. Assim, no escopo da CIF, a funcionalidade indica os aspectos da interação entre um indivíduo com uma determinada condição de saúde e seus fatores contextuais, questões ambientais e pessoais [11].

A CIF é composta por quesitos que correspondem às funções fisiológicas dos sistemas orgânicos (incluindo as funções psicológicas) e estruturas do corpo, que são as partes anatômicas do corpo, tais como, órgãos, membros e seus componentes. A CIF também considera as limitações das atividades e a participação social no meio em que a pessoa está inserida, onde a atividade é a execução de uma tarefa ou ação por um indivíduo e a participação é o envolvimento de um indivíduo numa situação da vida real. Esses componentes estão sob constante influência de fatores ambientais e pessoais, os quais constituem o ambiente físico e social em que as pessoas vivem e conduzem sua vida [11].

Em sua versão original, a CIF é composta por 1.454 domínios e aborda a funcionalidade de forma completa. É uma classificação abrangente e de grande significância descritiva [11]. Sua grande abrangência, porém, é um dos maiores desafios em relação ao seu uso prático. Para aumentar a aplicabilidade dessa classificação, foram desenvolvidos os Core Sets, domínios da CIF que são específicos para determinadas condições de saúde e que descrevem resumidamente as abordagens de funcionalidade e incapacidade [5, 12, 13].

Em 2013, Bos et al. [13] publicaram a validação do Core Set da CIF para doenças neuromusculares, considerando 69 domínios relevantes para essas doenças. Os itens “funções e estruturas do corpo” e “atividades” apresentam 21 domínios cada um; “participação” apresenta 17 domínios e “fatores ambientais” 10 domínios. O Core Set da CIF para doenças neuromusculares fornece a base para

quantificar e qualificar as condições de saúde que refletem os aspectos mais relevantes da funcionalidade. Também é uma importante referência para a prática clínica, desenvolvimento de pesquisas, sistemas de segurança social e programas educacionais [14].

Perante as manifestações clínicas variadas e progressivas da Doença de Kennedy, justifica-se a realização de um estudo que identifique as características da funcionalidade desses pacientes e mudanças das características ao longo do tempo. Considera-se importante não apenas monitorar o nível de funcionalidade, mas também avaliar as oportunidades de acesso dos indivíduos a recursos e fatores ambientais que possam contribuir para a sua melhora, principalmente nos pacientes que apresentam a doença por mais tempo.

O conceito teórico da CIF tem sido amplamente utilizado na prática clínica da reabilitação e também está presente nas pesquisas científicas, entretanto poucos estudos utilizam a taxonomia da CIF propriamente dita, avaliando funções corporais, atividade, participação e fatores ambientais através do sistema de códigos. A partir deste contexto, o objetivo desse trabalho foi analisar a evolução da Doença de Kennedy avaliando, por meio do *Core Set* da CIF para doenças neuromusculares, a funcionalidade de indivíduos de uma mesma família que apresentam a doença e comparando os resultados obtidos em duas avaliações com um ano e meio de intervalo.

MÉTODOS

Série de casos, em que foram avaliados seis indivíduos de uma mesma família previamente diagnosticados com Doença de Kennedy, domiciliados no município de São Domingos do Sul, RS, que aceitaram participar da pesquisa e assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. A realização deste estudo obteve aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa do Círculo Operário Caxiense – Faculdade da Serra Gaúcha, sob parecer 980.693.

Para coleta de dados demográficos e clínicos dos participantes da pesquisa, foi aplicado inicialmente um questionário, elaborado pelos autores. A avaliação da funcionalidade foi realizada utilizando-se o *Core Set* da CIF para doenças neuromusculares [14]. Para a avaliação dos componentes função corporal, atividade e participação, foram utilizados qualificadores comuns para indicar a extensão ou magnitude da deficiência, sendo 0 = nenhuma deficiência, 1 = deficiência ligeira, 2 = deficiência moderada, 3 = deficiência grave, 4 = deficiência completa, 8 = não especificada

e 9 = não aplicável. Para a avaliação dos fatores ambientais utilizou-se o qualificador de barreira, ou seja, qualificador negativo indicado por ponto (.) após o número empregado, para expressar a magnitude da deficiência. Também, o qualificador facilitador, ou seja, qualificador positivo indicado pelo sinal de mais (+) [11].

Os indivíduos foram avaliados em dois momentos separados por um ano e meio e as avaliações foram comparadas. Os qualificadores foram categorizados por meio de uma escala de gravidade proposta pelo manual da CIF, sendo que o qualificador 0 corresponde a 0% de gravidade, o 1 a 5%, o 2 a 25%, o 3 a 50% e o 4 corresponde a uma gravidade de 100%.

A análise e interpretação dos dados foi realizada por meio da estatística descritiva, com o uso do programa IBM SPSS Statistics versão 20.0.

RESULTADOS

A **Tabela 1** mostra as características gerais dos seis indivíduos com Doença de Kennedy avaliados, incluindo idade, sexo, profissão, tempo de diagnóstico da doença em anos, exame genético, anormalidades endócrinas, presença de tremores, distúrbios da deglutição, distúrbios da fala e fasciculações. Observa-se que o paciente mais jovem (15 anos) é o único que ainda não refere nenhum sintoma.

De acordo com a média dos qualificadores de domínios de primeiro e segundo nível da CIF, de uma maneira geral houve piora nos componentes da funcionalidade de função do corpo e atividade e participação após um ano e meio (**Tabelas 2 e 3**). Entretanto, o domínio de segundo nível funções sensoriais e dor, do componente função do corpo, obteve melhora em todos os indivíduos na segunda avaliação. No indivíduo IV houve melhora no domínio de segundo nível tarefas domésticas, do componente atividade e participação (**Tabela 3**).

Com relação ao componente fatores ambientais, observa-se que os indivíduos mantiveram seus facilitadores após um ano e meio, mas a magnitude de deficiência das barreiras piorou (escadas e banheiro sem barras). Entre os facilitadores estão barras ou corrimão em escadas para acesso às residências, barras internas nas residências, rampas, plano de saúde, dispositivos auxiliares de marcha, automóvel, além de telefone e portão eletrônico. Nenhum paciente realizou reabilitação em nenhum momento nesse período. As barreiras estavam relacionadas à falta de produtos e tecnologias de apoio e adaptações do ambiente para as atividades da vida diária (**Tabela 4**).

Tabela 1. Características gerais dos seis indivíduos com Doença de Kennedy de uma mesma família, avaliados neste estudo.

Variável	Paciente I	Paciente II	Paciente III	Paciente IV	Paciente V	Paciente VI
Idade (anos)	46	61	37	48	61	15
Sexo	Masculino	Masculino	Masculino	Masculino	Masculino	Masculino
Profissão	Aposentado	Aposentado	Comerciante	Ferreiro	Agricultor	Estudante
Tempo do diagnóstico (anos)	1	18	1	15	2	1
Exame genético positivo para Doença de Kennedy	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim
Anormalidades endócrinas	Ginecomastia	Ginecomastia	Ginecomastia	Ginecomastia	Ginecomastia	Não apresenta
Desconforto respiratório	Pequenos esforços	Médios esforços	Não apresenta	Não apresenta	Médios esforços	Não apresenta
Tremores	Membros superiores	Membros inferiores	Membros superiores	Membros superiores	Membros superiores	Não apresenta
Distúrbios da deglutição	Disfagia	Disfagia	Disfagia	Disfagia	Disfagia	Não apresenta
Distúrbios da fala	Disartria	Disartria	Disartria	Disartria	Disartria	Não apresenta
Fasciculações	Face e língua	Face e língua	Face	Face e língua	Face e língua	Não apresenta

Tabela 2. Avaliação do Componente Funções do Corpo do Core Set para doenças neuromusculares da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) em indivíduos com Doença de Kennedy, com um ano e meio de intervalo.

Domínios	Paciente I		Paciente II		Paciente III		Paciente IV		Paciente V		Paciente VI	
	1 ^a	2 ^a										
Funções Mentais Globais	1,00	2,40	0,50	1,00	1,13	2,00	0,33	1,10	0,80	2,40	0,21	0,00
b130 Funções da energia e dos impulsos	3,00	2,00	2,00	2,00	3,00	1,00	1,00	1,00	3,00	4,00	0,00	0,00
b134 Funções do sono	2,00	2,80	0,00	0,00	2,00	3,00	0,00	1,20	0,80	0,80	0,00	0,00
b140 Funções da atenção	0,00	0,00	0,00	0,00	0,75	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,25	0,00
b144 Funções da memória	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	2,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,25
b152 Funções emocionais	1,00	0,00	1,00	0,00	1,00	0,00	1,00	0,00	1,00	0,00	1,00	1,00
b160 Funções do pensamento	0,00	2,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,33	0,00	0,00
Funções sensoriais e dor	1,10	0,50	0,66	0,00	1,43	1,00	0,60	0,00	1,21	0,08	0,77	0,31
b210 Funções da visão	1,20	0,00	1,20	0,00	1,20	0,00	1,20	0,00	1,20	0,00	1,20	0,00
b280 Sensação de dor	1,00	1,80	0,11	0,40	1,67	0,00	0,00	1,00	1,22	1,33	0,33	0,00
Funções da voz e da fala	0,00	0,95	0,00	0,21	0,00	10,42	0,00	0,42	0,00	0,81	0,00	0,06
b320 Funções da articulação	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
FACSHIAR	1,00	1,67	0,33	0,33	0,00	0,00	0,00	0,00	1,00	1,33	0,00	0,00
b455 Funções dos músculos respiratórios	1,00	0,00	0,33	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00
FADSME	1,50	1,33	0,50	0,83	0,00	0,00	0,17	0,50	1,00	1,50	0,00	0,00
b5105 Deglutição	3,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00	0,33	0,00	2,00	0,00	0,00	0,00
b525 Funções de defecação	0,00	2,67	0,00	1,67	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	3,00	0,00	0,00
Funções geniturinárias e reprodutivas	0,00	0,33	0,67	0,00	0,00							
b620 Funções miccionais	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,33	0,00	0,00	0,00
Funções genitais e reprodutivas	2,00	3,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	4,00	4,00	0,00	0,00
b640 Funções sexuais	2,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	4,00	0,00	0,00	0,00
Funções Neuromusculosqueléticas e relacionadas com o movimento	1,04	1,67	0,96	1,33	0,42	0,42	0,50	0,92	1,52	2,00	0,00	0,00
b730 Funções da força muscular	2,00	0,00	2,29	0,00	1,00	0,00	1,00	0,00	2,86	0,00	0,00	0,00
b735 Funções do tônus muscular	0,00	3,00	0,00	3,00	0,00	1,00	0,00	1,00	0,00	4,00	0,00	0,00
b760 Funções de controlo do movimento voluntário	0,00	0,00	0,50	0,00	0,00	0,00	0,25	0,00	1,25	0,00	0,00	0,00
b765 Funções dos movimentos involuntários	0,25	0,00	0,00	0,50	0,00	0,00	0,25	0,50	0,50	1,50	0,00	0,00
b770 Funções relacionadas com o padrão de marcha	3,00	1,00	3,00	1,00	1,00	0,00	1,00	2,00	3,00	2,00	0,00	0,00
b780 Sensações relacionadas com os músculos e as funções do movimento	1,00	4,00	0,00	3,00	0,50	1,00	0,50	1,00	1,50	3,00	0,00	0,00

Dados da primeira e segunda avaliação (após um ano e meio) de cada indivíduo, expressos em média. Quanto maior o valor, maior magnitude da deficiência: 0 = nenhuma deficiência, 1 = deficiência ligeira, 2 = deficiência moderada, 3 = deficiência grave, 4 = deficiência completa). **Em negrito:** média dos domínios de segundo nível que compõem o domínio de primeiro nível; **sem negrito:** média dos domínios de terceiro nível que compõem o de segundo nível.

FACSHIAR, funções do aparelho cardiovascular, dos sistemas Hematológico e imunológico e do aparelho respiratório; FADSME, funções do aparelho digestivo e dos sistemas metabólico e endócrino.

Tabela 3. Avaliação dos Componentes Atividade e Participação do Core Set para doenças neuromusculares da CIF, em indivíduos com Doença de Kennedy.

Domínios	Paciente I		Paciente II		Paciente III		Paciente IV		Paciente V		Paciente VI	
	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª
Comunicação	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	0,00
d330 Falar	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d350 Conversação	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d360 Utilização de dispositivos e de técnicas de comunicação	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	0,00
Mobilidade	1,29	2,27	1,32	1,92	0,10	0,26	0,24	0,71	1,72	2,24	0,00	0,00
d410 Mudar a posição básica do corpo	2,50	0,00	1,25	0,00	0,00	0,00	0,38	0,00	2,62	0,00	0,00	0,00
d415 Manter a posição do corpo	2,00	3,38	1,83	2,50	0,33	1,00	0,33	1,00	1,83	3,00	0,00	0,00
d420 Auto transferências	1,00	3,00	0,00	1,50	0,00	0,33	0,00	1,00	2,00	2,17	0,00	0,00
d440 Utilização de movimentos finos da mão	0,00	2,00	0,25	1,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,50	3,00	0,00	0,00
d445 Utilização da mão e do braço	0,00	1,00	3,00	0,50	0,00	0,00	0,00	1,50	0,83	1,00	0,00	0,00
d450 Andar	2,25	1,00	1,60	3,50	0,25	0,00	0,75	0,00	2,50	1,00	0,00	0,00
d470 Utilização de transporte	0,00	3,25	0,00	2,50	0,00	0,25	0,00	0,75	0,00	3,25	0,00	0,00
Autocuidados	0,84	1,05	0,78	1,00	0,00	0,00	0,02	0,31	1,35	1,66	0,00	0,00
d510 Lavar-se	1,00	1,00	1,67	2,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,00	1,00	0,00	0,00
d520 Cuidar de partes do corpo	0,67	1,33	1,33	2,17	0,00	0,00	0,17	0,17	1,83	2,00	0,00	0,00
d530 Higiene relacionada com os processos de excreção	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d540 Vestir-se	1,20	2,00	0,80	0,80	0,00	0,00	0,00	0,00	1,60	1,60	0,00	0,00
d550 Comer	1,00	1,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00	1,00	2,00	3,00	0,00	0,00
d560 Beber	1,00	1,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00	1,00	2,00	3,00	0,00	0,00
d570 Cuidar da própria saúde	1,00	1,00	1,67	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,00	1,00	0,00	0,00
Vida doméstica	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d610 Aquisição de um lugar para morar	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Tarefas Domésticas*	0,67	0,83	0,00	0,00	0,00	0,00	0,33*	0,17*	0,50	0,67	0,00	0,00
d630 Preparar refeições*	0,67	1,67	0,00	0,00	0,00	0,00	0,67*	0,33*	0,33	0,67	0,00	0,00
d640 Realizar as tarefas domésticas	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,67	0,67	0,00	0,00
Interações e relacionamentos interpessoais	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d750 Relacionamentos sociais informais	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d760 Relacionamentos familiares	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d770 Relacionamentos íntimos	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Áreas principais da vida	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
d850 Trabalho remunerado	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Vida Comunitária, social e cívica	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,12	0,50	0,00	0,00
d910 Vida comunitária	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,25	1,00	0,00	0,00
d920 Recreação e lazer	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Dados da primeira e segunda avaliação (após um ano e meio) de cada indivíduo, expressos em média. Quanto maior o valor, maior magnitude da deficiência: 0 = nenhuma deficiência, 1 = deficiência ligeira, 2 = deficiência moderada, 3 = deficiência grave, 4 = deficiência completa. **Em negrito:** média dos domínios de segundo nível que compõe o domínio de primeiro nível; **sem negrito:** média dos domínios de terceiro nível que compõe o segundo nível.

* Diminuição da magnitude da deficiência no domínio Tarefas Domésticas no Paciente IV, entre a primeira e a segunda avaliações.

Tabela 4. Avaliação do Componente Fatores Ambientais do Core Set para doenças neuromusculares da CIF, em indivíduos com Doença de Kennedy.

Domínios	Paciente I		Paciente II		Paciente III		Paciente IV		Paciente V		Paciente VI	
	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª	2ª
Produtos e tecnologias												
e115 para uso pessoal na vida diária	1.	1.	1.	1.	1.	2.	2.	3.	2.	3.	0	1.
e120 destinados a facilitar a mobilidade e o transporte pessoal em ambientes interiores e exteriores	2+	2+	2+	2+	0	0	2+	2+	2+	2+	2+	2+
e125 para a comunicação	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
e155 Arquitetura, construção, materiais e tecnologia arquitetônicas em prédios para uso privado	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
e1550 para as entradas e saídas	2+	0	2+	2+	0	0	2+	2+	2+	2+	2+	2+
e1551 para os acessos às instalações interiores	2+	0	2+	2+	1+	1+	2+	2+	2+	2+	2+	2+
Apoio e relacionamentos												
e310 Família próxima	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
e340 Prestadores de cuidados pessoais e assistentes pessoais												
e540 Serviços, sistemas e políticas relacionados com os transportes	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
e570 Serviços, sistemas e políticas relacionados com a segurança social	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
e580 Serviços, sistemas e políticas relacionados com a saúde	2+	2+	2+	2+	1+	1+	2+	2+	2+	2+	2+	2+

Dados seguidos de ponti (.) correspondem às barreiras e dados seguidos de mais (+) correspondem aos facilitadores.

DISCUSSÃO

Este estudo demonstrou a alteração da funcionalidade em indivíduos de uma mesma família com Doença de Kennedy avaliados em dois momentos separados por um ano e meio, evidenciando as consequências na funcionalidade desses indivíduos durante a evolução da doença. Não foram encontrados na literatura estudos similares, que avaliaram indivíduos em dois momentos, ou mesmo que tenham utilizado a escala de gravidade e o Core Set da CIF para demonstrar esses resultados.

A CIF é um instrumento capaz de descrever todos os aspectos de incapacidade consequentes a determinadas doenças, fornecendo base científica que permite observar a saúde dos indivíduos e de populações. Pode ser utilizada para facilitar avaliações, auxiliar na seleção de intervenções apropriadas e verificar os resultados obtidos [14]. O presente estudo mostrou que na maioria dos itens avaliados houve progressão da deficiência em todos os indivíduos, aumentando os escores dos qualificadores indicativos de deficiência e demonstrando de forma objetiva a progressão da Doença de Kennedy em um ano e meio. Nas doenças neuromusculares a perda funcional pode levar a uma atrofia muscular por desuso, agravando o processo evolutivo da doença primária. A presença

de déficit motor limita ou incapacita o indivíduo de realizar tarefas da vida diária tornando-o, muitas vezes, dependente de familiares ou cuidadores [15]. Dois domínios de segundo nível demonstraram melhora após um ano e meio.

O domínio de segundo nível funções sensoriais e dor, do componente função do corpo, obteve melhora em todos os indivíduos na segunda avaliação e o domínio tarefas doméstica em um indivíduo. A diminuição da magnitude da dor pode ser explicada pela adaptação do indivíduo à dor, associado ao tratamento medicamentoso. Ainda, é importante reconhecer o auxílio dos facilitadores dos fatores ambientais no enfrentamento das manifestações clínicas progressivas descritas nas funções corporais.

A CIF é utilizada mundialmente por fornecer um esquema de codificação sistemática que permite a comunicação entre diferentes usuários, possibilitando uma ampla e significativa visão do diagnóstico e do funcionamento da saúde do indivíduo estudado [16]. Entretanto, a classificação é bastante extensa e, mesmo com o uso dos Core Set, demanda um grande tempo para cada avaliação. Neste estudo, os qualificadores foram categorizados na escala de gravidade proposta pela CIF e apresentados pela média dos mesmos, demonstrando a deficiência dos pacientes de forma quantitativa, para facilitar o entendimento dos resultados.

O uso do Core Set para doenças neuromusculares utilizado nessa pesquisa permitiu avaliar os domínios típicos e significativos para a condição de saúde dos indivíduos em estudo. Por meio dessa análise, foi possível observar os fatores incapacitantes, as barreiras e os facilitadores que a amostra apresentava. Essa avaliação permite documentar padrões da funcionalidade e saúde em um contexto multiprofissional, abrangendo vários aspectos da Doença de Kennedy [17]. Entretanto, a CIF, mesmo com o uso dos Core Sets, demanda um grande tempo para sua aplicação e, ainda, a sua descrição científica não tem sido discutida ou proposta de forma mais detalhada, de forma que um longo caminho ainda deve ser desenvolvido, com mais pesquisas e avaliações da funcionalidade utilizando esta importante ferramenta sugerida pela Organização Mundial da Saúde.

Outros instrumentos, validados para avaliar função corporal, atividade e participação, poderiam ter sido utilizados para verificar a correlação com a magnitude de deficiência encontrada pela CIF, e isso pode ser considerado como uma limitação deste estudo.

Conclui-se que após um ano e meio da primeira avaliação houve piora nos domínios atividade e participação do componente funções do corpo, com conseqüente declínio da funcionalidade, nos seis pacientes com doença de Kennedy. Entretanto, os domínios função sensorial e dor (componente funções corporais) e tarefas domésticas (componente atividade e participação) apresentaram melhora na segunda avaliação. Durante o período avaliado, fatores ambientais facilitadores mantiveram-se presentes, mas a falta de produtos e tecnologias de apoio para uso pessoal na vida diária pioraram sua magnitude de deficiência após um ano e meio, o que prejudicou a funcionalidade desses indivíduos.

NOTAS

Apoio financeiro

Este estudo não recebeu apoio financeiro de fontes externas.

Declaração de conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflitos de interesses relevantes ao conteúdo deste estudo, informam ter tido acesso a todos os dados obtidos e assumem completa responsabilidade pela integridade dos resultados.

REFERÊNCIAS

1. Kaimen-Maciel DR, Medeiros M, Clímaco V, Kelian GR, da Silva LS, de Souza MM, Raskin S. X-linked recessive bulbospinal muscular atrophy (Kennedy's disease): study of a family. *Arquivos de neuro-psiquiatria* 1998;56(3B):639-45.
2. Kassubek J, Juengling FD, Sperfeld AD. Widespread white matter changes in Kennedy disease: a voxel based morphometry study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2007;78(11):1209-12. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2006.112532>
3. Gómez-Calero Vc, Cornejo-Olivas M, Ortega O, Marca V, Lindo-Samanamud S, Flores M, Torres-Ramírez L, Mazzetti P. Enfermedad de Kennedy en el Perú: Primeros casos con diagnóstico molecular. *Rev Peru Med Exp Salud Publica* 2013;30(2):331-5.
4. Skoretz SA, Yee MS, Martino R. Complications after cardiovascular surgery in a case of undiagnosed spinal-bulbar muscular atrophy (Kennedy disease). *Am J Crit Care* 2012;21(2):139-8. <https://doi.org/10.4037/ajcc2012453>
5. Kouyoumdjian JA, Morita Mda P, Araujo RG. X-linked spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease) with long-term electrophysiological evaluation: case report. *Arq Neuropsiquiatr* 2005;63(1):154-9. <https://doi.org/10.1590/S0004-282X2005000100028>
6. Dias FA, Munhoz RP, Raskin S, Werneck LC, Teive HA. Tremor in X-linked recessive spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease). *Clinics (Sao Paulo)* 2011;66(6):955-7. <https://doi.org/10.1590/S1807-59322011000600006>
7. Seefeld M, Cunha FM, Ferraz LE, Scola RH, Werneck LC. Doença de Kennedy: relato de dois casos. *Arq neuropsiquiatr* 1995;53(3, pt. A):471-4.
8. Fischbeck KH, Ionasescu V, Ritter AW, Ionasescu R, Davies K, Ball S, Bosch P, Burns T, Hausmanowa-Petrusewicz I, Borkowska J, Ringel SP, Stern LZ. Localization of the gene for X-linked spinal muscular atrophy. *Neurology* 1986;36(12):1595-8. <https://doi.org/10.1212/WNL.36.12.1595>
9. La Spada AR, Wilson EM, Lubahn DB, Harding AE, Fischbeck KH. Androgen receptor gene mutations in X-linked spinal and bulbar muscular atrophy. *Nature* 1991;352(6330):77-9. <https://doi.org/10.1038/352077a0>
10. Igarashi S, Tanno Y, Onodera O, Yamazaki M, Sato S, Ishikawa A, Miyatani N, Nagashima M, Ishikawa Y, Sahashi K, Ibi T, Miyatake T, Tsuji S. Strong correlation between the number of CAG repeats in androgen receptor genes and the clinical onset of features of spinal and bulbar muscular atrophy. *Neurology* 1992;42(12):2300-2. <https://doi.org/10.1212/WNL.42.12.2300>
11. OMS. CIF: classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde. In: Saúde OMD, editor.: Editora da Universidade de São Paulo São Paulo; 2003.

12. Riberto M. Core sets da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde. *Rev Bras Enferm* 2011;64(5):938-46. <https://doi.org/10.1590/S0034-71672011000500021>
13. Ustun B, Chatterji S, Kostanjsek N. Comments from WHO for the Journal of Rehabilitation Medicine Special Supplement on ICF Core Sets. *J Rehabil Med* 2004(44 Suppl):7-8.
14. Bos I, Stallinga HA, Middel B, Kuks JB, Wynia K. Validation of the ICF core set for neuromuscular diseases. *Eur J Phys Rehabil Med* 2013;49(2):179-87.
15. Tarini V, Vilas L, Cunha M, Oliveira A. O exercício em doenças neuromusculares. *Rev Neurociencias* 2005;13(2):67-73.
16. Lexell J, Brogårdh C. The use of ICF in the neurorehabilitation process. *NeuroRehabilitation* 2015;36(1):5-9. <http://dx.doi.org/10.3233/NRE-141184>
17. Cieza A, Ewert T, Ustun TB, et al. Development of ICF Core Sets for patients with chronic conditions. *J Rehabil Med* 2004(44 Suppl):9-11. 