

AVALIAÇÃO OROFACIAL ATRAVÉS DE UMA ESCALA DE PONTUAÇÃO EM PACIENTES COM DISTROFIA MIOTÔNICA

(DOENÇA DE STEINERT)

CRISTIANE FERREIRA DA COSTA NORONHA*, LUIZ ANTONIO ALVES DURO**

RESUMO - Foi aplicado o exame orofacial em um grupo de 39 pacientes com distrofia miotônica através de uma tabela original de pontuação. O grupo apresentou queda de 43,70% em relação ao normal. O desempenho do grupo em que a doença foi transmitida pela mãe foi 4,15% superior ao de transmissão paterna. Na análise dos grupos separados por sexo e pareados pela mesma idade na época do exame, o feminino foi 6,16% superior ao masculino. Nos grupos separados por transmissor do gene, quando o pareamento se deu pelo mesmo tempo de doença, o grupo de transmissão materna obteve percentual 3,63 superior ao da paterna. Porém, quando considerados apenas os que já nasceram doentes, o sexo masculino alcançou 3,91% a mais que o feminino e o da herança materna superou o da paterna em 9,52%. Na investigação dos grupos separados por décadas, quando considerada a idade de início dos sintomas, houve tendência a aumento do percentual à medida que as décadas iam se sucedendo. Quando enfocada a idade do paciente ao ser examinado, houve relativa estabilidade no desempenho e, quando considerado o tempo de doença, o percentual diminuiu da 1a. para a 2a. década de 10,68%, com tendência a estabilização a partir de então. Isto sugeriu que, fonoaudiologicamente, a doença é menos intensa nos pacientes cujos sintomas não se iniciaram no nascimento, têm menos de 10 anos de tempo de doença e início mais tardio dos sintomas.

PALAVRAS-CHAVE: distrofia miotônica, miotonia atrófica, doença de Steinert, exame orofacial, tabela de pontos.

Orofacial examination through a punctuation scale in patients with myotonic dystrophy (Steinert's disease)

SUMMARY - Orofacial examination was applied in 39 patients with myotonic dystrophy. We made an original table with a scale of punctuation. The group showed a deficit of 43.70%. The female group was 6.16% better than male's. The maternal inherited cases were 3.63% better than the paternal ones. When we separated the groups by decades, there was a tendency to an increasingly better performance as the age of the beginning of symptoms was later. The performance was 10.68% better in the group of patients with 1 to 10 years than in the group with 11 to 20 years of disease. We concluded that the phonoaudiological affection in myotonic dystrophy was less intense in patients with later onset of symptoms and less than 10 years of disease.

KEY WORDS: myotonic dystrophy, myotonia atrophica, Steinert's disease, orofacial examination, punctuation scale.

Ao longo da nossa atuação no Setor de Miopatias do INDC temos observado as mais variadas alterações no exame fonoaudiológico de pacientes com distrofias musculares^{4,9} A distrofia miotônica

Estudo realizado no Setor de Miopatias (SM) do Instituto de Neurologia Deolindo Couto (INDC) da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ): *Fonoaudióloga pesquisadora especialista da UFRJ; **Professor adjunto da UFRJ e responsável pelo SM. Aceite: 6-janeiro-1995.

Dr. Luís Antonio Alves Duro - Instituto de Neurologia Deolindo Couto, UFRJ - Av. Venceslau Brás 95 - 22290-140 Rio de Janeiro RJ - Brasil. FAX (021) 2959794.

é doença cujo conhecimento tem apresentado grande evolução, decorrente dos estudos relativos ao cromossomo 19 (região q13.3). A partir das descobertas de Verkerk et al.¹¹, relativas à expansão do gene da síndrome do X frágil, Harley et al.³ e Buxton et al.¹ demonstraram a existência de expansões do gene na distrofia miotônica. Em 1993 publicamos artigo de atualização referente a tais descobertas².

No estudo fonoaudiológico de 39 pacientes com distrofia miotônica, aplicamos o exame orofacial com o objetivo de investigar a mobilidade, flexibilidade e tonicidade da musculatura fonoarticulatória e de suas respectivas funções¹⁰. A partir dos resultados desse exame, concluímos que todos os pacientes apresentaram algum grau de alteração fonoarticulatória na face, lábios, língua, mandíbula, palatos duro e mole e nas funções da deglutição e mastigação. Tais anormalidades variavam de doente para doente¹⁰. Em sequência, investigamos a correlação do grau de acometimento com o sexo, idade do paciente, tipo de transmissor do gene, idade do início dos sinais e/ou sintomas e a duração da doença. Formulamos, então, uma tabela original com pontuação de tópicos e subtópicos a partir do exame orofacial, que nos auxiliou nessa proposta.

Tabela 1. Relação dos pacientes deste estudo e sua pontuação no exame orofacial.

ca	Reg	S	T	Id	II	TD	TP	%TP
1	68589	M	m	52	5	47	11	47,83
2	74904	F	p	46	18	28	15	65,22
3	93327	F	p	14	10	4	19	82,61
4	36311	F	m	62	47	15	15	65,22
5	27894	M	m	56	35	21	17	73,91
6	94797	M	p	23	10	13	14	60,87
7	94671	M	p	27	0	27	14	60,87
8	94991	M	m	7	0	7	13	56,52
9	39194	M	p	13	0	13	15	65,22
10	36530	M	?	43	16	27	13	56,52
11	40904	F	p	33	0	33	10	43,48
12	44441	F	p	15	0	15	8	34,78
13	98332	M	p	38	7	31	10	43,48
14	89792	M	p	31	16	15	11	47,83
15	69657	M	?	34	14	20	13	56,52
16	56262	M	m	28	0	28	10	43,48
17	31947	M	p	24	7	17	15	65,22
18	38284	F	p	28	5	23	11	47,83
29	94065	F	m	43	11	32	18	78,26
20	39166	F	p	27	4	23	12	52,17
21	22799	M	p	52	28	24	12	52,17
22	91413	F	m	12	0	12	13	56,52
23	73615	M	?	25	20	6	14	60,87
24	95881	F	m	72	10	62	14	60,87
25	88487	F	m	27	0	27	14	60,87
26	57109	F	m	31	0	31	14	60,87
27	73616	F	m	28	24	4	12	52,17
28	88490	F	p	74	28	46	15	65,22
29	57110	F	m	33	0	33	16	69,57
30	91412	F	m	38	37	1	15	65,22
31	75077	F	p	27	0	27	9	9,13
32	63156	F	p	28	23	5	17	73,91
33	54135	F	m	49	12	37	11	47,83
34	90948	M	p	48	17	31	11	47,83
35	70883	M	?	31	18	13	15	65,22
36	74902	F	p	18	0	18	8	34,78
37	88491	F	p	41	20	21	10	43,48
38	88492	M	m	34	22	12	11	47,83
39	57719	M	m	47	0	47	10	43,48

ca, número de caso; In, iniciais dos pacientes; Reg, registro do paciente no INDC; S, sexo; T, transmissor; Id, idade do paciente; II, idade de início dos sintomas; TD, tempo de doença; TP, total de pontos; %TP, percentagem dos pontos obtidos em relação ao normal; M, masculino; F, feminino; m, mãe; p, pai.

CASUÍSTICA E MÉTODOS

No grupo estudado (39 pacientes, 21 femininos e 18 masculinos, média $34,85 \pm 15,6$ anos), investigamos, através do exame orofacial, a motricidade facial e dos órgãos fonarticulatórios, da deglutição e da mastigação (Tabela 1). O diagnóstico dos casos foi feito no setor especializado em miopatias através do grupo que estuda especificamente a distrofia miotônica. Para o diagnóstico consideramos a anamnese e exame clínico-neurológico do paciente, avaliação do tipo de herança familiar, estudo eletroneuromiográfico, exames oftalmológico, cardiovascular, psicológico e fonoaudiológico, testes de função pulmonar e enzimática. Alguns doentes foram submetidos a estudos endócrinos e tomográficos.

Para alcançarmos o nosso objetivo de quantificar o grau de acometimento de cada paciente e poder estudar possíveis fatores a eles relacionados, tornou-se necessário confeccionar uma tabela original com pontuação dos diversos tópicos do exame orofacial. Com esta finalidade, os tópicos e subtópicos do exame orofacial foram assim pontuados:

Tabela 2. Resultados obtidos pelos pacientes nos diversos itens do exame.

No	Fa	Ma	Lab		Li	Mastiga			Palat		MV	TO
			Po	Mt	Mt	Ti	Co	Mo	Du	MI		
1	1	1	2	2	2	1	1	0	1	0	0	11
2	1	2	2	2	2	1	1	1	1	1	1	15
3	1	3	2	3	3	2	1	0	2	1	1	19
4	1	2	2	2	2	1	1	0	2	1	1	15
5	2	2	2	2	2	2	1	0	2	1	1	17
6	1	2	2	2	2	2	0	0	1	1	1	14
7	1	2	1	2	2	2	1	0	1	1	1	14
8	2	3	0	1	1	1	1	0	2	1	1	13
9	2	2	2	3	1	1	1	0	1	1	1	15
10	2	2	2	2	1	1	1	0	1	1	0	13
11	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	10
12	1	2	1	1	2	0	0	0	1	0	0	8
13	1	2	1	1	1	0	1	0	1	1	1	10
14	1	1	1	1	1	2	1	0	1	1	1	11
15	1	2	2	1	1	1	1	0	2	1	1	13
16	1	1	1	1	1	2	0	0	1	1	1	10
17	1	2	2	2	2	2	0	0	2	1	1	15
18	2	2	1	2	1	0	0	0	1	1	1	11
19	2	3	2	3	2	2	1	0	1	1	1	18
20	1	2	1	2	2	1	0	0	1	1	1	12
21	1	1	2	2	1	1	0	0	2	1	1	12
22	1	2	1	2	2	1	1	0	1	1	1	13
23	2	2	2	2	2	0	1	0	1	1	1	14
24	2	1	2	2	1	1	1	0	2	1	1	14
25	1	2	2	2	2	1	1	0	1	1	1	14
26	1	2	1	2	2	1	1	0	2	1	1	14
27	1	2	1	2	1	2	1	0	1	1	0	12
28	2	2	2	3	1	0	1	0	2	1	1	15
29	2	2	2	2	2	1	1	0	2	1	1	16
30	2	2	2	2	2	1	1	0	1	1	1	15
31	1	1	1	1	1	0	1	0	1	1	1	9
32	3	2	2	2	2	1	1	0	2	1	1	17
33	1	1	1	1	1	2	1	0	1	1	1	11
34	1	1	2	1	1	2	1	0	0	1	1	11
35	2	2	2	2	2	1	0	0	2	1	1	15
36	1	1	1	1	1	1	0	0	1	0	1	8
37	1	1	1	1	1	2	0	0	1	1	1	10
38	1	1	1	1	1	0	1	1	2	1	1	11
39	1	1	1	1	1	0	1	0	2	1	1	10

No, número do paciente; S, sexo; Fa, motilidade facial; Ma, motilidade da mandíbula; Lab, lábios; Po, posição; Mt, motilidade; Li, língua; Ti, tipo; Co, corte do alimento; Mo, movimento da mastigação; Du, duro; MI, mole; MV, mobilidade velar; To, total de pontos alcançados.

1. motricidade facial: a) normal, 3 pontos; b) motricidade pouco reduzida (paciente realiza mais de 50% da motricidade esperada no ítem examinado, sem atingir a normalidade), 2 pontos; c) motricidade muito reduzida (paciente realiza até 50% do movimento esperado), 1 ponto; d) paralisia, 0 ponto;
2. motricidade de mandíbula: pontuação idem a facial;
3. motricidade de lábios: pontuação idem a facial;
4. posição dos lábios: a) unidos, 2 pontos; b) entreabertos, 1 ponto; c) abertos, 0 ponto;
5. motricidade da língua: pontuação idem a facial;
6. mastigação: a) tipo: bilateral, 2 pontos; unilateral, 1 ponto; anterior, 0 ponto; b) movimentos (durante o ato de mastigação): normais, 1 ponto; anormais, 0 ponto;
7. corte do alimento: forma: correta, 1 ponto; incorreta, 0 ponto;
8. palato: a) duro: normal, 2 pontos; ogival, 1 ponto; atrésico, 0 ponto; b) mole: simétrico, 1 ponto; anormal, 0 ponto;
9. mobilidade velar: suficiente, 2 pontos; insuficiente, 1 ponto; ausente, 0 ponto.

Dessa forma, o total máximo de pontos possível seria 23 em cada exame (Tabela 2).

Nos estudos de significância estatística utilizou-se o teste "t" de Student, porém, como as amostras eram pequenas, incluímos também o teste U não paramétrico de Mann-Whitney.

RESULTADOS

1. Avaliação global do grupo de pacientes. Considerando que 23 era o total máximo possível de pontos para cada paciente, o grupo de 39 pacientes obteria um máximo de 897 pontos (23X39). Porém, o total de pontos foi 505 (56,30%), com média (Me) de 12,95 \pm 2,7 pontos (Tabela 3).

2. Avaliação quanto ao sexo. Em 18 casos masculinos, média de idade, IdMe = 34,06 \pm 13,65 anos; idade de início, IdIn = 11,94 \pm 10,48 anos; tempo de doença, TeDo = 22,11 \pm 11,97; total máximo possível de pontos, MxPo = 414, o total foi 229 pontos (55,31%), com Me de 17,72 \pm 2,08 pontos. Os 21 casos femininos (IdMe = 35,52 \pm 17,41; IdIn = 11,86 \pm 13,68; TeDo = 23,67 \pm 14,91; MxPo = 483) obtiveram 276 pontos (57,14%), com Me de 13,14 \pm 3,15 pontos. O percentual e a Me de pontos foi maior no grupo feminino, porém com diferença pequena (1,83%) (Tabela 3).

Tabela 3. Características dos pacientes: para o total, por sexo e por transmissor.

	Paci		sexo				transmissor			
	Tot	DP	Ma	DP	Fe	DP	Pai	DP	Mãe	DP
IdMe	35	16	34	14	35	17	32	15	39	17
IdIn	12	12	12	10	12	14	10	10	13	16
TeDo	24	14	22	12	24	15	22	10	26	17
MxPo	897		414		483		437		368	
ToAt	505		229		276		236		214	
%To	56		55		57		54		58	
Me	13	3	13	2	13	3	12	3	13	2
NoCa	39		18		21		19		16	

O primeiro grupo refere-se ao total de pacientes (paci). O grupo seguinte foi dividido em pacientes masculinos (Ma) e Femininos (Fe) e o terceiro, em pacientes cujo transmissor foi o pai (Pai) e a mãe (Mãe). DP, desvio padrão do resultado que está à esquerda; IdMe, média de idade (todas as idades desta tabela são referidas em anos); IdIn, idade de início dos sintomas; TeDo, tempo de doença; MxPo, total máximo de pontos que o grupo poderia alcançar; ToAt, total de pontos atingidos pelo grupo; %To, percentagem de pontos do grupo; Me, média de pontos do grupo; NoCa, número de casos.

3. Avaliação quanto ao transmissor. Os 19 casos transmitidos pelo pai (IdMe = 31,95 \pm 15,2; IdIn = 10,16 \pm 9,84; TeDo = 21,79 \pm 10,18; MxPo = 437) totalizaram 236 pontos (54,00%), com Me de 12,42 \pm 3,08 pontos. Quanto aos 16 casos transmitidos pela mãe (IdMe = 38,69 \pm 17,36; IdIn = 12,69 \pm 15,66; TeDo = 26,00 \pm 17,17; MxPo = 368), o total foi 214 pontos (58,15%), com Me de 13,37 \pm 2,45 pontos (Tabela 3).

4. Análise dos casos que já apresentavam sintomas ao nascer. Foram analisados 13 casos (5 masculinos e 8 femininos), cuja sintomatologia surgiu desde o nascimento, considerando-se o sexo do paciente e o transmissor da doença; na avaliação destes pacientes, levamos em consideração o exame feito logo após o nascimento e nos dias subsequentes. Quanto ao sexo, os

Tabela 4. Relação dos pacientes cujos sintomas surgiram no nascimento, divididos de acordo com sexo e transmissor do gene.

	Fem	DP	Mas	DP	Mãe	DP	Pai	DP
IdMe	24,50	8,35	24,40	15,52	26,43	13,39	22,17	7,96
MxPo	184,00		115,00		161,00		138,00	
ToAt	92,00		62,00		90,00		64,00	
%To	50,00		53,91		55,90		46,38	
Me	11,50	3,12	12,40	2,30	12,86	2,19	10,67	3,08
NoCa	8,00		5,00		7,00		6,00	

Legenda: a mesma da Tabela 3.

MxPo = 161); o grupo transmitido pela mãe alcançou percentual (55,90% X 46,38%) e Me (12,86 X 10,67) superiores ao do pai (9,52%), apesar da idade Me (que é igual ao tempo médio de doença) do grupo transmitido pela mãe ser maior que o do pai (Tabela 4). Desses pacientes com sintomas desde o nascimento, selecionamos dois grupos de 3 pacientes cada, com o mesmo tempo de doença (TeDo = 22,7 ± 8,4 no masculino e 22,00 ± 8,7 no feminino); o grupo de pacientes masculino alcançou o maior número de pontos (39 X 36), percentual (56,52% X 52,17%) e Me (13,00 X 12,00); porém, através do teste de Mann-Whitney, concluiu-se que a diferença entre os grupos não era significativa ($p=0,387$) (Tabela 5).

Tabela 5. Análise comparativa de pacientes que já nasceram com os sintomas da doença.

	feminino		masculino	
	ca	po	po	ca
	22	13	15	9
	25	14	10	16
	31	9	14	7
	totalizações			
	to	DP	to	DP
TeMe	22	8,70	22,70	8,40
MxPo	69		69	
ToAt	36		39	
%To	52,17		56,52	
Me	12	2,65	13	2,65
NoCa	3		3	

Mann-Whitney $p = 0,3868$

Realizado o pareamento de acordo com o tempo de doença, tendo os grupos sido separados por sexo. Legenda: similar às Tabelas 3 e 6.

exame, o total do grupo feminino foi superior ao do masculino (164 X 147 pontos; Me = 13,67 ± 3,14 X 12,25 ± 1,96 pontos; percentagem = 59,42% X 53,26%), porém nos testes "t" de Student ($p = 0,1962$) e Mann-Whitney ($p = 0,2346$) não houve diferença significativa (Tabela 6).

5.2. Em relação ao transmissor do gene. Seguindo a mesma metodologia assinalada no item anterior (5.1), formamos 2 subgrupos de 11 casos com a mesma idade de início e 2 subgrupos de 12, com o mesmo tempo de doença; nos grupos que tinham o mesmo tempo de doença observamos que aquele cujo transmissor foi a mãe (TeDo = 22,42 ± 12,74; Me = 13,58 ± 2,61; percentagem de pontos obtida, %To = 59,06%) obteve um total superior ao do pai (TeDo = 22,25 ± 12,59; Me = 12,75 ± 3,52 e %To = 55,43%). Nos testes "t" de Student ($p = 0,5233$) e Mann-Whitney ($p = 0,5139$) não houve diferença significativa (Tabela 7). Nos grupos que tinham a mesma idade de início, o grupo cujo transmissor foi a mãe (Tempo médio de doença, TeMe = 35,27 ± 11,88; Me = 12,64 ± 2,46; %To = 54,94%) apresentou um total superior ao do pai (TeMe = 35,00 ± 11,36; Me = 12,18 ± 2,40; %To = 53,18%). Nos testes "t" de Student ($p = 0,6686$) e Mann-Whitney ($p = 0,8605$) não houve diferença significativa (Tabela 7).

pacientes femininos (IdMe = 24,5 ± 8,35 anos; MxPo = 184) somaram 92 pontos (50%) com Me de 11,5 ± 3,12 e os masculinos (IdMe = 24,4 ± 15,52; MxPo = 115) obtiveram 62 pontos (53,91%) com Me de 12,4 ± 2,30 (Tabela 4). Em 6 casos o pai foi o transmissor (IdMe = 22,17 ± 7,96; MxPo = 138), apesar de a literatura enfatizar a mãe como transmissora dos casos neonatais (na nossa casuística foi transmissora em 7 casos: IdMe = 26,43 ± 13,39;

MxPo = 161); o grupo transmitido pela mãe alcançou percentual (55,90% X 46,38%) e Me (12,86 X 10,67) superiores ao do pai (9,52%), apesar da idade Me (que é igual ao tempo médio de doença) do grupo transmitido pela mãe ser maior que o do pai (Tabela 4). Desses pacientes com sintomas desde o nascimento, selecionamos dois grupos de 3 pacientes cada, com o mesmo tempo de doença (TeDo = 22,7 ± 8,4 no masculino e 22,00 ± 8,7 no feminino); o grupo de pacientes masculino alcançou o maior número de pontos (39 X 36), percentual (56,52% X 52,17%) e Me (13,00 X 12,00); porém, através do teste de Mann-Whitney, concluiu-se que a diferença entre os grupos não era significativa ($p=0,387$) (Tabela 5).

5. Análise quanto à idade do paciente e duração da doença.

5.1. Em relação ao sexo. Do grupo de 39 pacientes, separamos os casos masculinos dos femininos e selecionamos 14 pacientes de cada grupo com o mesmo tempo de doença e a seguir, 12 pacientes de cada grupo com a mesma idade ao ser examinado. Na análise dos subgrupos com o mesmo tempo de doença, o total de pontos do feminino foi discretamente maior que o do grupo masculino (178 X 176), bem como a Me (12,71 ± 3,43 X 12,57 ± 2,21) e o percentual de pontos (55,28% X 54,66%). Nos testes "t" de Student ($p = 0,8653$) e Mann-Whitney ($p = 0,9158$), não observamos diferença significativa (Tabela 6). No estudo considerando a idade do doente por ocasião do

Tabela 6. Análise comparativa considerando-se o sexo.

	feminino		masculino		feminino		masculino		
	ca	po	po	ca	ca	po	po	ca	
2	15	10	16	2	15	10	39		
3	19	14	23	3	19	15	9		
4	15	15	35	11	10	11	38		
11	10	11	34	18	11	10	16		
12	8	11	14	19	18	13	10		
18	11	12	21	20	12	14	7		
22	13	11	38	25	14	15	17		
25	14	13	10	26	14	11	14		
26	14	10	13	29	16	13	15		
28	15	10	39	30	15	10	13		
31	9	14	7	31	9	14	23		
32	17	13	8	33	11	11	34		
36	8	15	17						
37	10	17	5						
	totalizações								
	to	DP	to	DP	to	DP	to	DP	
TeMe	21,79	11,41	21,79	11,25	33,00	9,76	32,83	10,13	
MxPo	322		322		276		276		
ToAt	178		176		164		147		
%To	55,28		54,66		59,42		53,26		
Me	12,71	3,73	12,57	2,21	13,60	3,14	12,25	1,96	
NoCa	14		14		12		12		
Student = 0.8653					Student = 0.1962				
Mann-Whitney = 0.9158					Mann-Whitney = 0.2346				

No estudo da esquerda, o pareamento foi feito de acordo com o tempo de doença e, à direita, com idade do paciente ao ser examinado. Ca, número do caso estudado; po, total de pontos; to, totais; DP, desvio padrão; TeMe, tempo médio de doença; demais itens similares aos da Tabela 3.

Tabela 7. Análise comparativa considerando-se o transmissor do gene

	mãe		pai		mãe		pai		
	ca	po	po	ca	ca	po	po	ca	
01	11	12	21	05	17	10	37		
16	10	11	18	25	14	09	31		
19	18	10	37	38	11	14	06		
22	13	15	09	08	13	17	32		
25	14	12	20	22	13	15	09		
26	14	11	14	27	12	19	30		
27	12	17	32	16	10	15	02		
29	11	10	11	26	14	10	13		
30	11	10	13	29	16	10	11		
33	15	11	34	39	10	15	28		
39	10	15	02	19	18	11	34		
				04	15	08	12		
	totalizações								
	to	DP	to	DP	to	DP	to	DP	
TeMe	35,27	11,88	35,00	11,36	22,42	12,74	22,25	12,59	
MxPo	253		253		276		276		
ToAt	139		134		163		153		
%To	54,94		53,18		59,06		55,43		
Me	12,64	2,46	12,18	2,40	13,58	2,61	12,75	3,52	
NoCa	11		11		12		12		
Student = 0.6686					Student = 0.5233				
Mann-Whitney = 0.8605					Mann-Whitney = 0.5139				

No estudo da esquerda, o pareamento foi feito de acordo com a idade de início dos sintomas e, à direita, com o tempo de doença. A legenda é a mesma das Tabelas 3 e 5.

Tabela 8. Divisão do grupo original em grupos por décadas considerando a idade de início dos sintomas.

De	NC	MxPo	ToAt	%To	Me	DP
0	13	299	154	51,50	11,85	2,76
1a	08	184	106	57,61	13,25	2,91
2a	10	230	131	56,96	13,10	2,47
3a	05	115	067	58,26	13,40	2,51
4a	02	046	032	69,56	16,00	1,41
5a	01	023	015	65,22	15,00	0,00
20	08	184	114	61,96	14,25	2,31

Legenda: De, década estudada; na coluna De o item 0 corresponde ao grupo de pacientes com início dos sintomas no nascimento e o item 20 ao grupo que iniciou os sintomas após os 20 anos de idade. Demais itens: vide as Tabelas 3 e 6; a década vai de 1 até 10 anos e assim sucessivamente.

Tabela 9. Divisão do grupo original em grupos por décadas considerando a idade do paciente ao ser examinado.

De	NC	MxPo	ToAt	%To	Me	DP
1a	01	023	013	56,52	13,00	0,00
2a	05	115	063	54,78	12,60	4,72
3a	11	253	142	56,13	12,91	2,34
4a	09	207	115	55,55	12,78	2,33
5a	07	161	088	54,66	12,57	2,99
6a	03	069	040	57,97	13,33	3,21
7a	01	023	015	65,22	15,00	0,00
8a	02	046	029	63,04	14,50	0,71
50	06	138	084	60,87	14,00	2,19

Legenda: na coluna De o item 50 corresponde ao grupo de pacientes com mais de 50 anos de idade ao serem examinados. Demais itens: vide Tabelas 3, 6 e 8.

Tabela 10. Divisão do grupo original em grupos por décadas considerando a duração da doença.

De	NC	MxPo	ToAt	%To	Me	DP
1a	6	138	90	65,22	15,00	2,61
2a	11	253	138	54,54	12,54	2,70
3a	11	253	137	54,15	12,45	2,42
4a	7	161	90	55,90	12,86	3,18
5a	3	69	36	52,17	12,00	2,65
6a	1	23	14	60,87	14,00	0,00

Legenda: vide Tabelas 3, 6 e 8.

6. Análise do grupo por décadas.

6.1. Idade de início. Conforme a Tabela 8, o percentual de pontos aumentou na medida em que a idade de início se tornou mais tardia. No grupo com sintomas desde o nascimento, o percentual foi 51,50%, que aumentou nas décadas seguintes, chegando a 69,56% na 4a. década; em vista da existência de apenas 2 casos na 4a. década, separamos um grupo de 8 doentes com início dos sintomas acima dos 20 anos; evidenciamos um percentual de 61,96%, ou seja, 10,46% maior que o do grupo que já nasceu com os sintomas.

6.2. Idade do paciente ao ser examinado. O percentual de pontos atingidos em cada uma das décadas manteve-se com poucas variações. Os pacientes da 7a. e 8a. décadas apresentaram desempenho superior aos de décadas anteriores. Como eram apenas 3 pacientes, resolvemos analisar um grupo com idade superior a 50 anos (6 pacientes). O percentual foi 60,87% (Tabela 9).

6.3. Duração da doença. O percentual diminuiu da 1a. até a 3a. década; na 4a. houve pequeno aumento, com queda na década seguinte; na 6a. década existia apenas um paciente. Neste paciente (Caso 24), os sintomas iniciaram aos 10 com tumorações e alterações gastro-intestinais, necessitando de intervenção cirúrgica; os musculares se exteriorizaram aos 59 anos, com fraqueza facial e os fonoaudiológicos aos 70 anos, com disфония; desta forma, o percentual deste paciente pode ser decorrente do início tardio dos sintomas musculares (Tabela 10).

CONCLUSÕES

O grupo apresentou um déficit de 43,70% em uma primeira avaliação fonoaudiológica, o que demonstrou a importância e a precocidade do comprometimento nessa área.

O desempenho do grupo transmitido pela mãe foi 4,15% superior ao do pai.

Quando comparamos dois subgrupos confrontados por sexo e que já nasceram com os sintomas/sinais da doença, o masculino alcançou 3,91% a mais que o feminino. Quando confrontados pelo transmissor, o da mãe superou o do pai em 9,52%, ainda que a média de idade do grupo da mãe tenha sido maior, ou seja, nesta análise, a faixa etária mais tardia não se configurou em fator agravante. Destes pacientes com sintomas/sinais ao nascimento, separamos dois grupos (masculino X feminino) de 3 doentes cada um e a diferença de desempenho não foi significativa, porém como o grupo era pequeno não nos permitiu uma conclusão definitiva.

Na análise dos grupos separados por sexo e pareados com o mesmo tempo de doença, o desempenho foi similar, não havendo diferença significativa. Porém, quando o pareamento foi pela

idade por ocasião do exame, o feminino foi 6,16% superior ao masculino, mas o teste estatístico não demonstrou diferença significativa.

Na avaliação dos grupos separados por transmissor, o desempenho dos grupos foi similar e não houve diferença significativa quando o pareamento se deu pela mesma idade de início dos sintomas. Quando o fizemos pelo mesmo tempo de doença, o grupo da mãe obteve percentual 3,63 superior ao do pai, porém não houve diferença significativa.

Nessas avaliações, verificamos que em 3 ocasiões o grupo de transmissão materna apresentou resultados superiores ao de transmissão paterna e em nenhuma ocorreu o contrário. Isto poderia demonstrar que os pacientes em que o pai foi o transmissor do gene teriam tendência a pior desempenho. Nas avaliações em que a confrontação foi quanto ao sexo, nas duas análises em que um grupo predominou sobre o outro, ora foi o masculino (grupo que já nasceu com os sintomas) e ora o feminino (análise cujo pareamento foi por idade ao ser examinado).

A última pesquisa foi a que separou os doentes em grupos por décadas. Quanto à idade de início dos sintomas/sinais, houve tendência a aumento do percentual à medida em que as décadas iam se sucedendo. Como tínhamos poucos doentes nas 3a., 4a. e 5a. décadas, englobamos em um grupo os 8 doentes com idade de início acima dos 20 anos. Este grupo teve desempenho 10,46% superior ao grupo que já apresentava sintomas ao nascer, confirmando a tendência da alteração fonoaudiológica ser menos intensa naqueles cujos sintomas surgiram mais tardiamente.

Quanto à idade do paciente ao ser examinado, houve relativa estabilidade no desempenho até a 6a. década. Mas da 6a. para a 7a., o aumento foi de 7,25%. Ao analisarmos um grupo de 6 pacientes com idade acima dos 50 anos, o percentual foi 4,35% maior que o da 1a. década. Isto denotou uma tendência a melhores resultados nos doentes acima dos 50 anos.

Quanto ao tempo de doença, o percentual diminuiu da 1a. para a 2a. década de 10,68% e manteve-se estável até a 4a. década. Como os grupos da 5a. e 6a. décadas tinham poucos doentes, elaboramos um grupo de 11 doentes com mais de 30 anos de doença e o percentual foi 56,34%, o que confirmou que a partir da 2a. década a tendência é a estabilização.

Concluimos que a tendência é o acometimento fonoaudiológico ser menos intenso em pacientes que não apresentam a forma neonatal, com início dos sintomas mais tardios e menos de 10 anos de doença.

REFERÊNCIAS

1. Buxton J, Shelbourne P, Davies J. Detection on an unstable fragment of DNA specific to individuals with myotonic dystrophy. *Nature* 1992, 355: 547-548.
2. Duro LAA, Penque GMCA. Distrofia miotônica. *Rev Bras Neurol* 1993, 29: 69-70.
3. Harley HG, Brook JD, Rundle SA. Expansion of an unstable DNA region and phenotypic variation in myotonic dystrophy. *Nature* 1992, 355: 545-546.
4. Noronha CF. Avaliação fonoaudiológica de pacientes com distrofia miotônica (Abstr). X Jornada de Iniciação Científica da UFRJ, Resumos, 1987, p 78.
5. Noronha, CF. Avaliação fonoaudiológica de pacientes com distrofia muscular progressiva. X Jornada de Iniciação Científica da UFRJ, Resumos, 1987, p 78.
6. Noronha CF. Exame orofacial em pacientes com distrofia muscular progressiva. XI Jornada Interna de Iniciação Científica da UFRJ, Resumos, 1988, p 118.
7. Noronha CF. Exame orofacial em pacientes com distrofia miotônica. XI Jornada Interna de Iniciação Científica da UFRJ, Resumos, 1988, p 118.
8. Noronha CF, Duro LAA. Avaliação fonoaudiológica na distrofia miotônica. XIV Congresso Brasileiro de Neurologia, Rio de Janeiro. *Arq Neuropsiquiatr* 1990, 48 (Supl): 430.
9. Noronha CF, Duro LAA. Estudo fonoaudiológico longitudinal na distrofia miotônica. Anais IV Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia, Santa Maria RS, 1991, p 70.
10. Noronha CF, Duro LAA. Estudo fonoaudiológico através do exame orofacial em pacientes com distrofia miotônica (doença de Steinert). Profono 1994 (em publicação).
11. Verkerk A, Pierletti M, Sutcliffe J. Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell* 1991, 65: 905-914.