

CARACTERIZAÇÃO DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE ACOMPANHADOS 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.

Karoline Santos da Silva, <https://orcid.org/0000-0003-2448-3329>, Universidade Federal do Belém, Pará, Brasil.

Keren Ariane Pinheiro da Silva Carvalho, <https://orcid.org/0000-0002-5551-28>, Universidade Federal do Pará, Belém, Pará, Brasil.

Denise da Silva Pinto, <http://lattes.cnpq.br/9586650002626739>, Universidade Federal do Pará, Belém, Pará, Brasil.

Autor para correspondência: tv. Lopo de castro nº720, cep: 66810000, celular: (91) 984905116, karolinessilva99@gmail.com

Declaração de conflito de interesses: Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Apoio financeiro do projeto: Não há apoio financeiro.

Número total de palavras no Texto:

Número total de tabelas: 4

Número de referências: 19

Resumo: Objetivo: O objetivo deste estudo consiste em descrever o perfil sociodemográfico e clínico dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) atendidos na Unidade Assistencial de Saúde da Criança e do Adolescente (UASCA) do Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (HUBFS) em Belém, Pará, Brasil. **Método:** Trata-se de um estudo quantitativo-descritivo, retrospectivo, onde foram coletados dados sociodemográficos como sexo, escolaridade, raça, idade atualizada e local de procedência, e dados clínicos como diagnóstico, idade durante o diagnóstico clínico, local onde foi diagnosticado, idade da primeira consulta no HUBFS, primeiros sinais e sintomas, idade dos primeiros sinais e sintomas, histórico familiar, cardiopatia e cirurgias pregressas. **Resultado:** Ao final da pesquisa foram selecionados para análise 29 prontuários. O perfil dos pacientes identificou que grande parte destes foram considerados como pardos, e que a média da idade foi de 12 anos, já a média da idade dos primeiros sinais e sintomas foi de 3 anos, e o local onde a maior parte dos pacientes foi diagnosticado foi o Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (HUBFS), e este diagnóstico ocorreu em média aos 8 anos. **Conclusão:** Houve uma grande demora para o diagnóstico de DMD, esta demora pode levar o paciente a perder sua autonomia física mais precocemente e há uma piora no prognóstico. Este atraso no diagnóstico pode ser justificado por ainda não existir um centro de referência na Amazônia.

Palavras chaves: Distrofia Muscular de Duchenne, Perfil de saúde, Hospital Universitário.

Descritores: Distrofia muscular de duchenne, região amazônica, doenças neuromusculares.

Abstract: Objective: The aim of this study is to describe the sociodemographic and clinical profile of patients with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) treated at the Child and Adolescent Health Care Unit (UASCA) of the University Hospital Bettina Ferro de Souza (HUBFS) in Belém, Pará, Brazil.

Method: This is a quantitative-descriptive, retrospective study, where sociodemographic data such as gender, education, race, current age and place of origin were collected, and clinical data such as diagnosis, age during clinical diagnosis, place where it was diagnosed, age of first appointment at HUBFS, first signs and symptoms, age at first signs and symptoms, family history, heart disease and previous surgeries. **Result:** At the end of the research, 29 medical records were selected for analysis. The profile of the patients identified that most of these were considered as brown, and that the average age was 12 years, while the average age of the first signs and symptoms was 3 years, and the place where most patients were was diagnosed at the University Hospital Bettina Ferro de Souza (HUBFS), and this diagnosis occurred on average at 8 years of age. **Conclusion:** There was a long delay for the diagnosis of DMD, this delay can lead the patient to lose their physical autonomy earlier and there is a worsening in the prognosis. This delay in diagnosis can be explained by the lack of a reference center in the Amazon.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy, Health profile, University Hospital.

Descriptors: Muscular Dystrophy, Duchenne, Amazon Region, Neuromuscular Diseases

Introdução

As Distrofias Musculares (DM) são um grupo de miopatias genéticas em que há alterações estruturais e funcionais que cursam com atrofia e fraqueza muscular.¹ Dentre as DM, temos a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), uma doença neuromuscular progressiva, degenerativa, severa e hereditária, que atinge principalmente homens, geneticamente causada por uma mutação no gene da DMD, situado no braço longo do cromossomo X. A DMD acomete no mundo cerca de 1 a cada 3.000 nascidos vivos do sexo masculino e no Brasil há cerca de 700 novos casos por ano.^{2,3}

Entre as várias repercussões a nível celular, existe alteração na produção da proteína distrofina, esta proteína é presente na membrana plasmática das células musculares e fornece à essas uma estruturação adequada. A alteração genética na produção da distrofina é responsável pelo surgimento da perda de funcionalidade do paciente, por conta da degeneração progressiva do tecido muscular, com o passar do tempo.⁴ As manifestações clínicas iniciam na primeira infância geralmente até os 3 anos de idade e a principal manifestação é a fraqueza muscular de caráter ascendente, progressiva e simétrica.

Esta fraqueza muscular se torna mais evidente após os 5 anos de idade, onde a criança terá dificuldades para levantar-se do solo, deambular, subir escadas, pular e apresentará quedas frequentes.⁵ Com a progressão da doença, o paciente apresenta diminuição progressiva da força muscular, contraturas importantes, consequentemente, o mesmo adota uma marcha miopática, ocorrendo o desenvolvimento de alterações posturais, além do acometimento dos músculos respiratórios e cardíaco.⁶

A DMD demanda de abordagens genéticas para a confirmação de um diagnóstico preciso. É necessário um acompanhamento com neuropediatra para um diagnóstico precoce, pois a partir disso serão identificados os primeiros sinais e sintomas que geralmente aparecem na primeira infância. Existem vários tipos de mutação na DMD, a mais comum é a deleção ou duplicação de um único exon ou multiexon no gene da distrofina e o teste genético para a verificação dessas mutações é normalmente o primeiro a ser feito. Além disso, há mutações pontuais e pequenas deleções e pequenas duplicações ou inserções, que são identificadas usando o sequenciamento de última geração. Por fim, se os teste genéticos não confirmarem o diagnóstico de DMD é realizado uma amostra de biópsia muscular para verificar a presença de proteína distrofina por imunohistoquímica. Na realidade da região Norte do Brasil, o diagnóstico da DMD ocorre mais tardiamente, em razão de haverem poucos centros de referência que sejam especializados no diagnóstico e tratamento das DM, o que pode repercutir no prognóstico da doença.^{1,2}

Portanto, o objetivo é descrever o perfil sociodemográfico e clínico dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) atendidos na Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente (UASCA) do Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (HUBFS) em Belém, Pará, Brasil, visando fornecer informações sobre o estado epidemiológico da DMD no âmbito regional, podendo subsidiar o planejamento de ações e políticas públicas para o público estudado e contribuir, juntamente com outros estudos, para o panorama epidemiológico nacional da DMD.

Método

O presente estudo, quantitativo-descritivo, retrospectivo, foi executado no Ambulatório de Doenças Neuromusculares do HUBFS na cidade de Belém-PA e ocorreu entre os meses de janeiro e março de 2021 com aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa do Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Pará (UFPA), com o parecer nº 4.188.204, atendendo os princípios éticos da resolução nº 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS). A coleta dos dados efetuou-se mediante a busca ativa dos prontuários dos pacientes com DMD atendidos no período entre fevereiro de 2019 a fevereiro de 2021. Foram excluídos da pesquisa os prontuários dos pacientes atendidos antes ou após o período compreendido no estudo, sem diagnóstico clínico e genético definido e/ou com no mínimo 03 dados incompletos no prontuário.

Foram coletados dados sociodemográficos como sexo, escolaridade, raça, idade atualizada e local de procedência, além de dados clínicos como diagnóstico, idade durante o diagnóstico clínico, local onde foi diagnosticado, idade da primeira consulta no HUBFS, idade dos primeiros sinais e sintomas, histórico familiar, cardiopatia e cirurgias pregressas. Os dados coletados foram transcritos para um banco de dados no programa Excel® e a análise de dados foi realizada por meio do programa Epi Info®. No intuito de descrever os achados, foi utilizada a estatística descritiva. As variáveis contínuas foram expressas em médias ou medianas com suas respectivas medidas de dispersão. As variáveis categóricas foram expressas em frequências absoluta e relativa, com intervalos de confiança exatos de 95% (IC95%).

Resultados

Ao final da pesquisa foram selecionados para análise 29 prontuários de pacientes com diagnóstico de DMD, todos do sexo masculino, com média de idade de 12 anos. Na tabela 1 verificamos as características sociodemográficas, 26 pacientes (89,66%) foram declarados como pardos, 1 (3,45%) como branco, 1 (3,45%) como preto e 1 (3,45%) não foi informado. A idade dos pacientes variou de 3 a 22 anos, sendo que a faixa etária compreendida entre 05 a 09 anos foi mais prevalente, com um total de 10 pacientes (34,48%), acompanhada pelas faixas etárias de 10 a 14 anos e 15 a 19, sendo ambas com 7 pacientes cada (24,14%), seguida da faixa etária de 20 a 24 anos com 4 pacientes (13,79%) e de 0 a 4 anos com 1 paciente (3,45%). No que se refere à escolaridade, um total de 16 pacientes (55,17%) possuem o ensino fundamental incompleto, e 4 pacientes (13,79%) não são alfabetizados, além de 9 pacientes (31,03%) que não informaram seu grau de escolaridade. A respeito do local de procedência, 15 pacientes (51,72%) são procedentes da Mesorregião Metropolitana de Belém, seguidos de 6 pacientes (20,69%) da Mesorregião do Nordeste Paraense, 5 (17,24%) procedentes da Mesorregião do Sudeste Paraense, 1 (3,45%) da Mesorregião do Marajó e 2 pacientes (6,90%) procedentes de outros estados brasileiros. Na tabela 2 observamos os pacientes encaminhados ao HUBFS com diagnóstico, cerca de

21 pacientes (72,41%) não possuíam diagnóstico concluído quando foram encaminhados ao hospital universitário, sendo que a maior parte dos pacientes, cerca de 19 (65,52%) foram diagnosticados no HUBFS, os demais pacientes foram diagnosticados na atenção secundária ou terciária da rede pública de saúde ou em outros serviços especializados.

Na tabela 4 verificamos às variáveis clínicas, 24 pacientes (82,76%) relataram não haver consanguinidade entre os pais. Cerca de 23 pacientes (79,31%) relataram não ter passado por algum procedimento cirúrgico e 11 pacientes (37,93%) relataram cardiopatias. Além disso, as deformidades musculoesqueléticas foram relatadas por 25 pacientes (86,21%) e 14 pacientes (48,28%) apresentam algum caso semelhante de DNM na família.

Discussão

A DMD faz parte do grupo das Doenças Neuromusculares (DNM) sendo a distrofia muscular de maior incidência, prevalência e gravidade entre as DNM que ocorrem na infância. A proteína distrofina, produzida pelo gene Xp21, promove estabilidade à membrana plasmática do sarcolema durante o processo de contração e relaxamento muscular, portanto, nos casos em que há ausência ou diminuição da distrofina, as células musculares não terão estabilidade durante a contração, o que predispõe à fragmentações e rupturas das fibras musculares.⁶ O fato da DMD ser um distúrbio recessivo que causa mutações no gene Xp21 faz com que a doença se manifeste principalmente em homens, pois estes possuem uma expressão do cromossomo X, sendo suficiente para gerar a DMD, já as mulheres apresentam dois cromossomos X e se um dos cromossomos estiver afetado geneticamente, o outro gene compensa, o que faz com que estas sejam apenas portadoras da doença e assintomáticas³, fato este que justifica termos encontrado nos resultados apenas pacientes do sexo masculino.

Nesta pesquisa houve predominância da raça parda, este dado está de acordo com o censo do IBGE (2010)⁷, que mostrou que no estado do Pará cerca de 69,5% da população declararam-se como pardos, o que corrobora com Freitas et al. (2013) onde a raça parda também foi predominante dentre os pacientes com DMD. Em relação à escolaridade, neste trabalho foi observado que 55,17% dos pacientes possuem o ensino fundamental incompleto, o que se deve principalmente à faixa etária desses pacientes e também se assemelha ao estudo de Freitas et al (2013) onde a maior parte dos pacientes com DMD estavam no nível fundamental de ensino. No que se refere à procedência 51,72% dos pacientes são procedentes da Mesorregião Metropolitana de Belém, assim como os resultados de Teixeira et al (2020) em que 53,% dos pacientes eram provenientes da capital do estado do Ceará. Vale ainda ressaltar que foram identificados 2 pacientes procedentes de outro estado da Região Norte, isto reforça a importância do HUBFS como centro de referência estadual e regional está desenvolvendo no diagnóstico desses pacientes, visto que quase 50% dos pacientes da amostra são provenientes de outras regiões do estado e inclusive de outros estados.

Nos resultados desta pesquisa, foi observado que a média de idade dos primeiros sinais e sintomas é de 3 anos (Tabela 3). Em concordância com os nossos achados, Humbertclaude et al. (2012) descrevem que entre os 3 e 5 anos de idade se iniciam os primeiros sintomas, dentre eles, a diminuição

progressiva de força muscular. Ciafaloni et al. (2016) relatam que clinicamente a idade de início dos primeiros sintomas foi > 5 anos para 29% dos casos e esses primeiros sinais são: dificuldade para se levantar / sinal de Gowers, dificuldade para caminhar / correr / pular, quedas frequentes / falta de jeito, incapacidade de acompanhar pares, marcha anormal, perda de habilidades motoras, atraso motor grosso ou fraqueza muscular.^{8,9}

A literatura aponta que o diagnóstico precoce oferece uma melhor qualidade de vida para o paciente portador de DMD.² Esta pesquisa apresentou uma média de 8 anos de idade para o diagnóstico. Diferente desse resultado, Counterman et al. (2020) apresentam que a idade média do diagnóstico é de 4,43 anos. Teixeira et al. (2020) afirmam em sua pesquisa que a idade média de diagnóstico é em torno de $\pm 4,9$ anos, e isso apresenta um prejuízo de $\pm 1,7$, uma vez que no resultado desta pesquisa apresenta uma idade média de diagnóstico de 8 anos, estima-se um prejuízo muito maior. Nos achados deste artigo, a idade média de início dos sintomas foi de 3 anos, mas o diagnóstico de DMD não foi feito até a idade média de 8 anos. Este atraso de 5 anos pode ser devido à demora na trajetória que este paciente faz desde a primeira consulta por um profissional de saúde não especialista até um neuropediatra. Além disso, há uma dificuldade em conseguir acesso a exames importantes para o diagnóstico, pois em geral são realizados por grandes hospitais. Ademais, é necessário relatar que existem grupos desfavorecidos, os quais são pacientes com baixo nível socioeconômico e isto pode ser uma barreira para o diagnóstico precoce.^{2,10,11} A idade média da primeira consulta no HUBFS é de 8 anos, esta é uma idade tardia para se iniciar a investigação da DMD. Este resultado pode ser explicado pelo fato da região Amazônica ainda não ter um centro especializado em doenças neuromusculares, no entanto, o HUBFS está tentando se tornar um centro especializado de doenças neuromusculares. Cerca de 37,93% dos pacientes estudados apresentam algum tipo de cardiopatia, o que é justificado por diversos autores na literatura, pois os pacientes com DMD apresentam uma deficiência na distrofina, e como nas células dos músculos esqueléticos, a distrofina também apresenta uma função importante nos cardiomiócitos. Em virtude dessa ausência de distrofina, a membrana sarcolêmica se rompe e acontece a penetração de cálcio, morte do miócito e uma combinação de infiltração gordurosa e fibrose.¹² Como consequência, ocorre uma predisposição ao desenvolvimento de arritmias e miocardiopatias, as quais surgem no decorrer da vida dos pacientes com DMD e são as principais causas de morte deste público.^{13,14} Na presente pesquisa, 62,07% dos pacientes não manifestam cardiomiopatia, o que pode ser explicado pelo fato de 62,07% dos pacientes investigados terem uma idade entre 0 e 14 anos e, de acordo com Kamdar et al.(2016), o início da cardiomiopatia é entre os 16 e 18 anos.¹⁵

Neste trabalho, foi identificado que 25 pacientes apresentam algum tipo de deformidade musculoesquelética, visto que há progressiva degeneração do tecido muscular nos pacientes com DMD em função da ausência ou diminuição da proteína distrofina, o que leva à diminuição da extensibilidade dos músculos e, conseqüentemente, à contraturas e deformidades articulares, as quais ocorrem por ação de fatores como: incapacidade de movimentar as articulações em toda sua amplitude de movimento, desequilíbrios musculares, contínua manutenção da posição fletida, dentre outros.¹⁵ Conforme Stücker

et al. (2021), em 95% dos casos os pacientes com DMD podem apresentar escoliose, em virtude da fraqueza dos músculos paravertebrais, deslocamento lateral e a rotação dos corpos vertebrais, em que está curvatura anormal da coluna pode exacerbar a deterioração da função pulmonar.^{17,18}

Conforme exposto anteriormente, o objetivo deste artigo foi descrever o perfil clínico dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) atendidos no Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (HUBFS) em Belém. Nossos resultados evidenciam que o perfil dos pacientes identificou que grande parte destes foram considerados como pardos, e que a média da idade foi de 12 anos, já a média da idade dos primeiros sinais e sintomas foi de 3 anos, e o local onde a maior parte dos pacientes foi diagnosticado foi o Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (HUBFS), e este diagnóstico ocorreu em média aos 8 anos, houve uma grande demora para o diagnóstico de DMD, uma vez que os primeiros sintomas aparecem nos primeiros anos de vida, esta demora pode levar o paciente a perder sua autonomia física mais precocemente e há uma piora no prognóstico. Este atraso no diagnóstico pode ser justificado pela dificuldade de ter contato com profissional especializado e por ainda não existir um centro de referência na Amazônia, considerando que é um território de vasta extensão e com barreiras geográficas peculiares para acessar os serviços localizados na capital. Portanto, verifica-se a importância de políticas públicas para a construção de um centro especializado de doenças neuromusculares na região Amazônica para promover uma qualidade de vida melhor para pacientes com DMD. A principal limitação encontrada foi a escassez de literatura sobre o perfil de pacientes com DMD no território brasileiro, em razão disso a maior parte do comparativo das variáveis foi feita com pesquisas realizados em outros países. Ademais, é necessário realizar estudos de qualidade sobre doenças raras, em especial na região norte do Brasil.

Financiamento

Não há apoio financeiro.

Declaração de conflito de interesses

Não há conflito de interesse.

Referências

- [1]. Wiski BU, Souza MC. Perfil Clínico e Funcional da Distrofia Muscular de Duchenne: Atuação da Enfermagem no Tratamento e Diagnostico Precoce. *Ensaios e Ciência: Ciências Biológicas, Agrárias e da Saúde*. 2015; 19: 81-88.
- [2]. Teixeira MSR, Martins GMAM, Rodrigues JMM, Pessoa ALS, Santos ACCS, Marques ER. Epidemiologia da distrofia muscular de duchenne no Ceará. *Brazilian Journal of Development*. 2020; 6: 69591–69603.
- [3]. Freitas MM, Santos ARC, Oliveira JVR, Maia DC, França RR. Perfil epidemiológico e funcional de pacientes com distrofia muscular de Duchenne atendidos em clínicas de fisioterapia na cidade de Aracaju. *Interfaces Científicas - Saúde E Ambiente*. 2013; 1: 21-32.
- [4]. Toussaint M, Pernet K, Steens K, Haan J, Sheers N. Cough Augmentation in Subjects with Duchenne Muscular Dystrophy : Air Stacking via Ressuscitation Bag vs Mechanical Ventilation. 2016; 61: 61-67.
- [5]. Santos, N. M., Rezende, M. de M., Terni, A., Hayashi, et al. Perfil clínico e funcional dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). *Revista Neurociências*, 14(1), 15–22.
- [6]. Suthar, R., Sankhyan, N. Duchenne Muscular Dystrophy: A Practice Update. *Indian J Pediatr* 85, 276–281 (2018).
- [7]. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística - IBGE. Censo Demográfico 2010 Características da população e dos domicílios. ISSN - 0104-3145 (meio impresso). Rio de Janeiro, 2011.
- [8]. Humbertclaude V, Hamroun D, Bezzou K, Bérard C, Tanguy OB, Bommelaer C, et al. Motor and respiratory heterogeneity in Duchenne patients: implication for clinical trials. 2012; 16:149-60.
- [9]. Ciafaloni E, Kumar A, Liu K, Pandya S, Westfield C, Fox DJ, et al. Age at onset of first signs or symptoms predicts age at loss of ambulation in Duchenne and Becker Muscular Dystrophy: Data from the MD STARnet. *J Pediatr Rehabil Med*. 2016; 1: 5-11.
- [10]. Couterman KJ, Furlong P, Wang RT, Martin AS. Delays in diagnosis of duchenne muscular dystrophy: Na evaluation of genotypic and sociodemographic factors. *Muscle Nerve*. 2020; 61: 36-43.
- [11]. Yamputchong P, Pho-iam T, Limwongse C, Wattanasirichaigoon D, Sanmaneechai O. Genotype and age at diagnosis in thai boys with Duchenne muscular dystrophy (DMD) *Neuromuscular Disorders*. 2020; 30: 839-844.
- [12]. Tsuda T. Clinical Manifestations and Overall Management Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy. *Duchenne Muscular Dystrophy. Methods in Molecular Biology*. 2017; 1687: 19-28.
- [13]. Budel E, Del Claro F. Distrofia Muscular de Duchenne: Revisão de literatural. *Revista eletrônica biociências, Biotecnologia e Saúde*. 2018; 11.
- [14]. Osorio NA, Cantillo JM, Salas AC, Garrido MM, Padilla JJV. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurologia*. 2019; 34: 469-481.
- [15]. Kamdar F, Garry DJ. Dystrophin-Deficient Cardiomyopathy. *Journal of the American College of Cardiology*. 2016; 67: 2533-2546.
- [16]. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case L, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol*. 2010; 9: 177-89.
- [17]. Stücker R, Stücker S, Mladenov K. Spinal deformity in Duchenne muscular dystrophy. *Orthopade*. 2021; 50: 638-642.
- [18]. Archer JE, Gardner AC, Roper HP, Chikermane AA, Tatman AJ. Duchenne muscular dystrophy: the management of scoliosis. *Journal of Spine Surgery*. 2016; 2: 185-194.

Tabela 1 - Variáveis sociodemográficas

	N	%	IC 95%	
Raça				
Branco	1	3,45	0,09%	17,76%
Pardo	26	89,66	72,65%	97,81%
Preto	1	3,45	0,09%	17,76%
Não informado	1	3,45	0,09%	17,76%
Idade atualizada				
0 a 04 anos	1	3,45%	0,09%	17,76%
05 a 09 anos	10	34,48%	17,94%	54,33%
10 a 14 anos	7	24,14%	10,30%	43,54%
15 a 19 anos	7	24,14%	10,30%	43,54%
20 a 24 anos	4	13,79%	3,89%	31,66%
Escolaridade				
Ensino Fundamental Incompleto	16	55,17%	35,69%	73,55%
Não alfabetizado	4	13,79%	3,89%	31,66%
Não informado	9	31,03%	15,28%	50,83%
Local de procedência				
Mesorregião do Marajó	1	3,45%	0,09%	17,76%
Mesorregião do Nordeste Paraense	6	20,69%	7,99%	39,72%
Mesorregião do Sudeste Paraense	5	17,24%	5,85%	35,77%
Mesorregião Metropolitana de Belém	15	51,72%	32,53%	70,55%
Outro estado	2	6,90%	0,85%	22,77%

Legenda: N= número de pacientes; % percentual do número de participante; IC= intervalo de confiança

Tabela 2- Distribuição dos pacientes que foram encaminhados ao HUBFS com diagnóstico e local do diagnóstico

	N	%	IC 95%	
Encaminhado ao HUBFS com diagnóstico?				
Não	21	72,41%	52,76%	87,27%
Sim	8	27,59%	12,73%	47,24%
Onde foi diagnosticado?				
Atenção secundária da rede pública	2	6,90%	0,85%	22,77%
Atenção terciária da rede pública	1	3,45%	0,09%	17,76%
HUBFS	19	65,52%	45,67%	82,06%
Serviço especializado de diagnóstico e/ou tratamento				
	5	17,24%	5,85%	35,77%
Não informado	2	6,90%	0,85%	22,77%

Legenda: N- número de pacientes; % - percentual do número de participante; IC- intervalo de confiança

Tabela 3 - Distribuição dos pacientes de acordo com a idade (anos) dos primeiros sinais e sintomas, primeira consulta no HUBFS, idade de diagnóstico e idade atual.

	Mín.	Máx.	Média	Moda
Idade dos primeiros sinais e sintomas	1	7	3	4
Idade na primeira consulta no HUBFS	1	16	8	6
Idade quando foi diagnosticado	1	13	8	10
Idade atual	3	22	12	10

Legenda: Min- mínimo; Máx- máximo

Tabela 4 - Variáveis clínicas

	N	%	IC 95%	
Consanguinidade dos pais				
Não	24	82,76%	64,23%	94,15%
Sim	2	6,90%	0,85%	22,77%
Cirurgias pregressas				
Não	23	79,31%	60,28%	92,01%
Sim	5	17,24%	5,85%	35,77%
Não informado	1	3,45%	0,09%	17,76%
Cardiopatía				
Não	16	55,17%	35,69%	73,55%
Sim	11	37,93%	20,69%	57,74%
Não informado	2	6,90%	0,85%	22,77%
Deformidades musculoesqueléticas				
Não	4	13,79%	3,89%	31,66%
Sim	25	86,21%	68,34%	96,11%
Casos semelhantes na família				
Não	13	44,83%	26,45%	64,31%
Sim	14	48,28%	29,45%	67,47%
Não informado	2	6,90%	0,85%	22,77%

Legenda: N- número de participante; %- percentual do número de participante; IC- intervalo de confiança