



UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
MESTRADO EM SAÚDE PÚBLICA

Prevalência de doenças neuromusculares e demandas por serviços especializados em municípios da Paraíba, Brasil

Anne Aluska da Silva Pequeno

Dissertação apresentada à Universidade Estadual da Paraíba – UEPB em cumprimento aos requisitos necessários para obtenção do título de Mestre em Saúde Pública, Área de Concentração Saúde Pública.

Orientador: Profa. Dra. Silvana Cristina dos Santos.

Campina Grande
2012

Prevalência de doenças neuromusculares e demandas por serviços especializados em municípios da Paraíba, Brasil

Anne Aluska da Silva Pequeno

Dissertação apresentada à Universidade Estadual da Paraíba – UEPB em cumprimento aos requisitos necessários para obtenção do título de Mestre em Saúde Pública, Área de Concentração Saúde Pública.

Orientador: Profa. Dra. Silvana Cristina dos Santos.

Campina Grande
2012

É expressamente proibida a comercialização deste documento, tanto na sua forma impressa como eletrônica. Sua reprodução total ou parcial é permitida exclusivamente para fins acadêmicos e científicos, desde que na reprodução figure a identificação do autor, título, instituição e ano da dissertação

FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA BIBLIOTECA CENTRAL – UEPB

P425p Pequeno, Anne Aluska da Silva.
Prevalência de doenças neuromusculares e demandas por serviços especializados em municípios da Paraíba, Brasil [manuscrito] / Anne Aluska da Silva Pequeno. – 2012.
6 f. : il.

Digitado
Dissertação (Mestrado em Saúde Pública) – Universidade Estadual da Paraíba, Pró-Reitoria de Pós-Graduação e Pesquisa, 2012.

“Orientação: Profa. Dra. Silvana Cristina dos Santos, Departamento de Ciências Biológicas”.

1. Portadores de deficiência. 2. Doenças genéticas. 3. Sistema Único de Saúde – SUS. I. Título.

21. ed. CDD 576.5

FOLHA DE APROVAÇÃO

Nome do candidato: Anne Aluska da Silva Pequeno

Título: Prevalência de doenças neuromusculares e demandas por serviços especializados em municípios da Paraíba, Brasil

Orientador(a): Silvana Cristina dos Santos

Dissertação apresentada à Universidade Estadual da Paraíba – UEPB em cumprimento aos requisitos necessários para obtenção do título de Mestre em Saúde Pública, Área de Concentração Saúde Pública.

**Aprovada em:
Banca Examinadora**

Assinatura: _____


Prof. Dra. Silvana Cristina dos Santos

Instituição: Universidade Estadual da Paraíba- UEPB

Assinatura: _____


Prof. Dr. Jovany Luis Alves de Medeiros

Instituição: Universidade Estadual da Paraíba- UEPB

Assinatura: _____


Prof. Dra. Márcia Queiroz de Carvalho Gomes

Instituição: Universidade Federal da Paraíba- UFPB

**Aos meus pais,
fonte constante de amor e apoio.**

AGRADECIMENTOS

Agradeço à Profa. Dra. Silvana Santos, orientadora e coordenadora do projeto de pesquisa do qual participei, pelo aprendizado, oportunidade e constante dedicação.

Ao Prof. Dr. Jovany Luis Alves de Medeiros pelo auxílio e palavras de incentivo.

Aos Profs. Drs. Paulo Alberto Otto, Fernando Kok e Dr. André Pessoa, pela cooperação técnica que garantiu os resultados dessa pesquisa.

À Cláudia Galvão, pelas horas extensas de trabalho para elaboração e aplicação do protocolo usado nesta pesquisa e também por consolidar os dados que permitiram a finalização desse trabalho. A Terapia Ocupacional e a Fisioterapia podem atuar conjuntamente e essa parceria foi fundamental neste projeto.

A todos os colegas envolvidos no “Núcleo de Estudos em Genética e Educação” da Universidade Estadual da Paraíba (NEGE/UEPB), em especial os alunos de iniciação científica Ednno Almeida dos Santos e Josicleide Calixto Pereira, por participarem do projeto e coleta de dados desta dissertação.

À Profa. Dra. Mayana Zatz, coordenadora do Centro de Estudos do Genoma Humano da Universidade de São Paulo e do INCT de Células Tronco em Doenças Genéticas Humanas, por ceder bolsa de mestrado que me permitiu a dedicação integral à esta pesquisa.

A todos os profissionais da saúde dos municípios participantes do projeto e aos pacientes que aceitaram participar dessa pesquisa, pela acolhida e confiança.

Aos professores do mestrado em Saúde Pública, pelos conhecimentos compartilhados, nos ensinando que a docência é sempre um prazer.

Aos colegas de turma, por compartilhar as dificuldades enfrentadas.

A todos que contribuíram direta ou indiretamente para construção desta dissertação. Em especial meus pais, que com todo carinho e compreensão me apoiaram nesta empreitada, com incentivo constante, não me deixando desvirtuar da longa caminhada profissional. E ao meu companheiro, por entender minhas ausências.

Agradecimento especial às agências de fomento à pesquisa, CNPq, Capes e Fapesq, pelos auxílios a pesquisa e provimento de recursos, os quais foram fundamentais para manutenção dos pesquisadores em campo. À empresa Biomarin do Brasil pela doação feita para ajudar na pesquisa.

RESUMO

INTRODUÇÃO: Os estados do nordeste brasileiro apresentam elevadas frequências de casamentos consanguíneos, os quais contribuem para aumentar o risco de nascimento de crianças afetadas por diferentes doenças genéticas. **OBJETIVOS:** O objetivo deste estudo foi estimar a prevalência de pessoas com deficiência, caracterizar os fatores etiológicos determinantes e as demandas por serviços de reabilitação e tecnologia assistiva. **MATERIAL E MÉTODOS:** Estudo epidemiológico transversal com uso do método do informante, realizado em oito municípios com elevadas taxas de endogamia, no estado da Paraíba, Brasil. Foram indicados 338 indivíduos para triagem e selecionados 256 deficientes para avaliação clínica-genética. A análise estatística descritiva e de correlação foi feita com SPSS 17. **RESULTADOS:** A frequência de indivíduos com deficiência física na população foi de 0,3% e 48,5% dessas deficiências tinham etiologia genética. A prevalência estimada de doenças neuromusculares hereditárias foi de 1/1.732 habitantes, tendo sido identificadas três clusters dessas doenças neuromusculares: síndrome Spoan, distrofia muscular de cinturas tipo II B (disferlinopatia) e amiotrofia espinal progressiva. **CONCLUSÃO:** Os achados podem evidenciar a existência de clusters, fruto da combinação de efeito de fundador, deriva genética e endogamia. Políticas públicas específicas para essas comunidades devem incluir o acesso aos serviços especializados, como genética médica comunitária e tecnologia assistiva.

Palavras-chave: Deficiências motoras. Reabilitação. Doenças genéticas. Doenças neuromusculares. SUS. Acessibilidade.

ABSTRACT

INTRODUCTION: The Northeastern states of Brazil have higher frequencies of consanguineous marriages, which contribute to increase the risk of children affected by different genetic diseases. **OBJECTIVES:** The aim of this study was to estimate the prevalence of disabled people and to characterize their etiological factors and demands for rehabilitation services and assistive technology. **MATERIALS AND METHODS:** Cross-sectional epidemiological study using the method of the informant, involving eight communities with high rates of inbreeding in the state of Paraíba, Brazil. 338 individuals were indicated and 256 selected to perform clinical genetics evaluation. Descriptive and correlation statistical analysis was performed using SPSS 17 with significance level of 5%. **RESULTS:** The frequency of individuals with physical disabilities in the population was 0.3% and 48.5% had genetic etiology. The estimated prevalence of inherited neuromuscular disease was 1/1.732 inhabitants, having been identified three clusters of these neuromuscular diseases: Spoon syndrome, girdle muscular dystrophy type IIB (disferlinopatia) and progressive spinal amyotrophy. **CONCLUSION:** These findings can show the existence of clusters, resulting from the combination of founder effect, genetic drift and inbreeding. Public policies for these communities should include access to specialized services such as medical genetics community and assistive technology.

Keywords: Physical disabilities. Rehabilitation. Genetic diseases. Neuromuscular diseases. SUS. Accessibility.

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO.....	11
1. REVISÃO DA LITERATURA.....	14
2. OBJETIVOS.....	22
2.1 OBJETIVO GERAL.....	22
2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	22
3. RESULTADOS.....	23
3.1 ARTIGO A: Doenças Neuromusculares Adquiridas e Herdadas em Populações com Elevada Frequência de Casamentos Consanguíneos no Nordeste do Brasil.....	24
3.2 ARTIGO B: Deficiência Física e Demandas por Serviços de Reabilitação e Tecnologia Assistiva em Populações da Paraíba – Brasil	33
4. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	48

LISTA DE SIGLAS

ACS: Agente Comunitário de Saúde

AEP: Amiotrofia Espinal Progressiva

AIH: Autorização de Internações Hospitalares

AVE: Acidente Vascular Encefálico

CAGED: Cadastro Geral de Empregados e Desempregados

CAT: Cadastro de Acidentes de Trabalho

CE: Ceará

CCBS: Centro de Ciências Biológicas da Saúde

CEGH: Centro de Estudos do Genoma Humano da Universidade de São Paulo

CID: Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde

CIDID: Classificação Internacional de Deficiências Incapacitantes e Desvantagens

CIF: Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde

DNM: Doenças Neuromusculares

ENP: Encefalopatia não-progressiva

IB: Instituto de Biociências

IBGE: Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística

Inagemp: Instituto Nacional de Genética Médica Populacional

MEC: Ministério da Educação e Cultura

MIF: Medida de Independência Funcional

MPAS: Ministério da Previdência e Assistência Social

MS: Ministério da Saúde

NEGE: Núcleo de Estudos em Genética e Educação da Universidade Estadual da Paraíba

OMS: Organização Mundial de Saúde

PCV: Pesquisa de Condições de Vida

PNAD: Pesquisa Nacional de Amostras de Domicílios

PPD: Pessoas Portadoras de Deficiência

PPI: Pessoas Portadoras de Incapacidade

PSF: Programa Saúde da Família

RAIS: Relação Anual de Informações Sociais

RN: Rio Grande do Norte

SCA3: Ataxia Espinocerebelar tipo 3

SIAB: Sistema de Informação da Atenção Básica

SPOAN: Spastic Paraplegia, Optic Atrophy and Neuropathy (Síndrome Spolan é uma doença genética).

TCLE: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

TEM: Ministério do Trabalho e Emprego

UEPB: Universidade Estadual da Paraíba

UFPB: Universidade Federal da Paraíba

UNIFOR: Universidade de Fortaleza

USP: Universidade de São Paulo

LISTA DE FIGURAS, TABELAS E GRÁFICOS

- Figura A1: Mapa do estado da Paraíba e do Rio Grande do Norte, no nordeste brasileiro, mostrando a área de ocorrência da síndrome Spooan (círculo); da distrofia muscular tipo cinturas II B (disferlinopatia) (triângulo) e amiotrofia espinal progressiva (quadrado). Os municípios marcados com estrela participaram das ações da presente pesquisa. (Página 30).
- Tabela A1: Estimativa de prevalência de pessoas com deficiência e de doenças neuromusculares (DNM) nos municípios amostrados na pesquisa (F = coeficiente de endocruzamento das populações segundo Weller et. al., no prelo) (Página 27).
- Tabela A2: Descrição das principais afecções herdadas e adquiridas que causam deficiência motora em populações da Paraíba (N=161 pessoas com deficiência motora; DNM – Doenças Neuromusculares) (Página 28).
- Tabela B1: Características socioeconômicas da população amostrada por grupos de afecções encontrados (SM – Salários Mínimos; N – número de indivíduos) (Página 39).
- Tabela B2: Caracterização das perdas que causam deficiência física com uso do protocolo de avaliação físico-funcional (Página 41).
- Gráfico B1: Nível de função e dependência dos indivíduos por grupos de afecções (Página 40).

INTRODUÇÃO

Este estudo é fruto do esforço de uma equipe de pesquisadores de diferentes instituições cujo escopo principal foi tentar identificar as doenças genéticas que causam deficiência física, em populações que mantêm tradição de uniões consanguíneas. No estado do Rio Grande do Norte, em 2005, foi descoberta a síndrome Spooan (Spastic Paraplegia, Optic Atrophy and Neuropathy) (1,2) e, desde então, foi estabelecido um programa de pesquisas, “Genética no Sertão”, realizado por pesquisadores do Centro de Estudos do Genoma Humano (CEGH), da USP de São Paulo até 2008, quando foi criado o Núcleo de Estudos em Genética e Educação da Universidade Estadual da Paraíba (NEGE). O NEGE tem a missão de realizar pesquisa e ações na área da genética comunitária em colaboração não somente com o CEGH, mas com outras instituições brasileiras e no exterior; como o Instituto Nacional de Genética Médica Populacional (INAGEMP).

Neste trabalho, foi realizado o levantamento das deficiências físicas que acometem populações de oito municípios paraibanos com elevada taxa de casamentos consanguíneos, estimando a prevalência de doenças neuromusculares (DNM), além de detectar as demandas por serviços de reabilitação e tecnologia assistiva. Todos os pacientes foram avaliados pelos médicos especialistas, a saber: Profs. Drs. Fernando Kok (USP), Paulo Alberto Otto (USP), Jovany Medeiros (UEPB) e André Pessoa (UNIFOR); por uma terapeuta ocupacional da UFPB, Profa. Ms. Claudia Galvão; por mim que cumpri o papel de fisioterapeuta e pela orientadora deste trabalho, educadora e geneticista, Profa. Dra. Silvana Santos (UEPB). É necessário esclarecer que eu estou fazendo um relato de um projeto de pesquisa do qual fui colaboradora, sendo responsável pela elaboração e aplicação de um protocolo de avaliação clínico e funcional para uso em campo e pela consolidação e análise dos resultados obtidos, juntamente com o restante da equipe.

Ao iniciar esta pesquisa, acreditava que havia poucos indivíduos afetados por doenças genéticas porque aprendi que elas são afecções muito raras. Solicitei a minha orientadora que avaliássemos todas as pessoas com deficiência física para que tivéssemos uma amostra significativa, pois temia não conseguir realizar minha dissertação. Acreditava que iríamos encontrar majoritariamente pessoas com deficiência devido à paralisia cerebral ou acidente vascular encefálico (AVE); pois essas são as etiologias mais frequentes nos nossos

atendimentos de fisioterapia. Para minha surpresa, e como irei mostrar nos resultados desse trabalho, minhas hipóteses iniciais não se confirmaram e a realidade é bastante diferente do que eu esperava.

Parte desses resultados inesperados tem relação com a tradição de casamentos consanguíneos existente no nordeste brasileiro. Vários estudos feitos nesta região mostraram que em média 9% dos casamentos ocorriam entre casais aparentados, porcentagem quinze vezes maior que no sudeste (0,62%) (3-6), e essas estimativas não se reduziram desde então. Estudos recentes realizados em municípios do sertão do Rio Grande do Norte e Paraíba mostraram que de 6% a 41,14% dos casamentos são entre pessoas aparentadas (7-9).

Essa elevada taxa de endogamia na região nordeste pode contribuir para aumentar o risco de nascimento de pessoas com doenças genéticas, as quais causam diferentes formas de deficiência. Nessa região, também são encontradas as maiores prevalências de pessoas com deficiência e incapacidade. Há vinte anos, o censo demográfico indicava que a frequência média de pessoas com deficiência no Brasil era de 14,5% e os estados nordestinos concentravam as maiores taxas de deficiência (10). Em 2010, a fração de brasileiros com alguma forma de deficiência foi estimada em 23,9% da população (11-13) e as assimetrias regionais foram novamente observadas. A hipótese de trabalho na qual se baseia todo o programa de pesquisa “Genética no Sertão” é que parte dessas deficiências pode ser causada por doenças genéticas.

Os estados da Paraíba e do Rio Grande do Norte, no qual foi descoberta a síndrome Spoan, figuram como primeiros colocados no “ranking” da deficiência no Brasil (14). Em um estudo epidemiológico feito em cinco municípios potiguares, Santos e colaboradores (8) mostraram que em média 25% dos casais consanguíneos, e 12% dos não consanguíneos, apresentaram um ou mais filhos com alguma deficiência. A endogamia, neste caso, contribuiu para elevar a frequência de pessoas com doenças genéticas, constituindo-se então como um fator etiológico importante a ser considerado para estabelecimento de políticas públicas para essas populações nordestinas.

Neste trabalho, apresentaremos os resultados da continuidade desse esforço do grupo de pesquisadores do NEGE/UEPB; CEGH/USP e Inagemp de descrever as doenças genéticas que acometem populações brasileiras. No primeiro artigo produzido, mostraremos a prevalência de pessoas com deficiência física e doenças neuromusculares encontrada em oito municípios do alto sertão paraibano. No segundo artigo, descreveremos a totalidade das afecções encontradas e as demandas por serviços de reabilitação e tecnologia assistiva.

A revisão bibliográfica apresentada a seguir teve a intenção de mostrar as dificuldades encontradas para estimar a prevalência das diferentes formas de deficiência que acometem as populações no mundo. Essa discussão tem sido desenvolvida principalmente pela Organização Mundial de Saúde e conhecê-la é importante para contextualizar a necessidade que percebemos de elaborar um protocolo de avaliação clínico-funcional para as nossas pesquisas em campo. Tendo em vista que nos artigos são descritos os procedimentos metodológicos detalhadamente, não entendemos que era necessário reproduzir esses textos em um item específico de métodos. Assim, logo após a apresentação da revisão bibliográfica e dos objetivos, reproduzimos o texto integral dos artigos submetidos à publicação.

1. REVISÃO DA LITERATURA

Deficiência tem sido definida de uma maneira muito genérica como uma condição física, mental ou psicológica, que limita o indivíduo na realização de atividades diárias. Esse conceito considera a deficiência como a consequência de uma doença que afeta o indivíduo, sendo o resultado da perda de uma função causada por doenças ou trauma, de acordo com o modelo médico; necessitando, por conseguinte, de serviços de saúde. Esse modelo tem sido questionado e foi recentemente revisto à luz do entendimento de que a deficiência é produto da interação da função do indivíduo com o meio físico, cultural e político. A partir desse novo conceito, as políticas públicas para pessoas com deficiência passaram a incorporar questões relacionadas à acessibilidade, inclusive nos sistemas de educação e programas comunitários de combate ao preconceito (15,16).

Em virtude da necessidade de se classificar as afecções causadoras de deficiência para estabelecimento da sua prevalência nas populações e para o planejamento de políticas públicas, a Organização Mundial de Saúde (OMS) desenvolveu um sistema de classificação para padronizar o registro de doenças, ou seja, a Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID). Este sistema, entretanto, não descrevia a restrição funcional causada pela doença. Em 1980 foi lançada a Classificação Internacional de Deficiências Incapacitantes e Desvantagens (CIDID); sendo reformulada em 2001, dando origem à Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) (17-19).

A CIF estabeleceu uma mudança de paradigma no que tange ao conceito de deficiência, porque ela também avalia condições de vida e políticas de inclusão social, oferecidas para a população. A doença que acomete o indivíduo é classificada pela CID, e a CIF complementa com as informações de funcionalidade, abordando as perdas referentes à doença; a capacidade de interação do indivíduo com o trabalho, com a família e com a sua comunidade. Entretanto, a CIF não classifica a etiologia das enfermidades, deixando esse registro a cargo de outros sistemas de classificação (19,20).

Até o presente, apesar do interesse pela adoção do modelo da CIF, existem poucos estudos em curso sobre a avaliação do seu impacto na atenção à saúde. Isso decorre do fato deste instrumento ter sido criado recentemente, ser bastante complexo, e por apresentar certo grau de dificuldade em sua utilização. Do ponto de vista prático, sua aplicação requer tempo

superior à consulta médica e várias mudanças de conduta por parte dos profissionais da área saúde. Mesmo contribuindo para o processo de integração entre diversos setores da saúde, a compreensão da fundamentação teórica da CIF pelos profissionais, sua incorporação no cotidiano e aplicabilidade tem refletido essas dificuldades.

Tradicionalmente, as deficiências têm sido classificadas segundo gravidade. Nesse caso, as pessoas podem ter uma deficiência (*impairment*) ou defeitos nos órgão, nos sistemas e nas estruturas do corpo; ou uma incapacidade (*disability*) que é caracterizada como as consequências da deficiência do ponto de vista do rendimento funcional, ou seja, no desempenho das atividades; ou ela ainda pode ter uma desvantagem (*handicap*) que reflete a adaptação do indivíduo ao meio ambiente resultante da deficiência e incapacidade (16,18,19). No documento “Retratos da Deficiência no Brasil” (14), os indivíduos eram classificados como pessoas portadoras de deficiência (PPD) ou pessoas portadoras de incapacidade (PPI), na tentativa de discriminar a gravidade da deficiência.

Diferentemente do modelo médico que busca classificar as deficiências em relação à sua severidade, etiologia e fator determinante; o modelo social da deficiência está estruturado principalmente na discussão da questão da opressão, iniquidade e exclusão. Os estudos tentam evidenciar a relação entre pobreza e deficiência, explicitando que essa relação não necessariamente é causal, ou seja, a deficiência não causa pobreza ou vice-versa, mas elas estão profundamente associadas. A partir da década de 70, houve movimentos para organização institucional de pessoas com deficiência contra a segregação, promovendo ampla discussão sobre o processo de opressão social vivenciado por quem não conseguia realizar atividades diárias. Essa discussão foi direcionada para a conquista de direitos dentro de uma política de bem estar, como o cuidado residencial, benefícios mínimos, exclusão do mercado de trabalho e escola e dificuldade de acesso aos diferentes ambientes (21).

Nessa perspectiva social, o conceito de deficiência ganhou novas conotações. Vários estudos exploraram diferentes perspectivas da deficiência, como a identidade da pessoa com deficiência; o entendimento das representações sobre corpo e o limite entre o que é ser ou não deficiente. Se uma pessoa, por exemplo, usa óculos por uma disfunção na visão, ela não é vista como tão diferente tanto quanto outra que perdeu completamente a capacidade de enxergar (cega). Quem perde completamente a função de um órgão/sistema é entendido como deficiente, como alguém anormal, com identidade própria, diferente. Esses limites entre a anormalidade e normalidade, entre deficiência e incapacidade, ou entre ser deficiente e não ser, são criados em função de visões fundamentadas na biologia ou na sociologia ou a partir de crenças pessoais. Essa mudança na interpretação do que é deficiência, passando de

desigualdade física à social, levou a compreensão de que é preciso garantir o bem-estar à pessoa com deficiência (22).

A imprecisão ou a polissemia do conceito de deficiência tem implicações para planejamento de políticas públicas. Por exemplo, a compreensão da etiologia das deficiências é fundamental para que os serviços de saúde estabeleçam seus programas de benefícios para a população. Diniz e Santos (23) mostraram, por exemplo, que os peritos da previdência social possuem diferentes entendimentos sobre o que é deficiência e isto implicava em atender ou não solicitação de benefício oferecido pelo Estado.

Os dados sobre prevalência de deficiência no mundo variam dramaticamente de menos de 1% a mais de 20% (15). Essa variação é causada principalmente pela existência de diferentes conceitos sobre deficiência, métodos de abordagem para coleta de informação e qualidade no delineamento dos estudos. Isso resulta em informações sobre prevalência que não permitem comparações internacionais e entendimento de sua ocorrência para planejamento de políticas públicas e ações globais.

Na verdade, a situação é um pouco mais complexa do que simplesmente encontrar uma definição para deficiência, pois a etiologia e a severidade das deficiências também variam expressivamente e a sua mensuração depende da finalidade e dos objetivos da investigação (15).

As pessoas com deficiência representam uma porção significativa da população mundial. A Organização Mundial de Saúde (20) estima que a prevalência de deficientes seja da ordem de 10% da população. Entretanto, neste grupo estão presentes tanto as pessoas com limitações funcionais quanto aquelas que perderam a capacidade de realizar atividades cotidianas e que dependem de serviços de saúde.

Diferentes métodos são usados para aferir informações sobre deficiência. Geralmente, os países em desenvolvimento tendem a relatar taxas de deficiência mais baixas, enquanto alguns fatores contribuem para elevar a taxa de incapacidade dos países desenvolvidos como o maior número de idosos e sobrevida das pessoas com doenças incapacitantes. Quando se utiliza métodos de aferição semelhantes nos países desenvolvidos e subdesenvolvidos, essas diferenças são minimizadas.

Diferentes instrumentos de mensuração de deficiência, mesmo que utilizados no mesmo país, produzem grande variação na taxa de deficiência. Em 2001, no Canadá, por exemplo, a taxa de pessoas com deficiência foi estimada entre 13,7% e 31,3%. Uma das pesquisas considerou deficiência como limitação na realização de várias atividades diárias; enquanto a outra partiu da premissa que qualquer condição que afeta a saúde de alguém,

mesmo não afetando sua capacidade de realizar as atividades diárias, poderia ser considerada deficiência (15).

No Brasil, Rocha e colaboradores (24) observaram que a prevalência de diferentes deficiências variou de 0,73 a 5,43%, dependendo da área amostrada, em um estudo feito em colaboração com profissionais do PSF no Rio de Janeiro. Para este estudo, os autores classificaram as deficiências em seis subgrupos, conforme descrito a seguir: 1) ausência (falta alguma parte do corpo: perna, braços, língua, orelha, órgãos etc.); 2) dor (dor intensa ou moderada, a longo tempo ou recentemente em alguma região do corpo, ouvido, olhos, pernas etc.); 3) alterações de movimentos (alteração, ausência, dificuldade, diminuição ou excesso do movimento de alguma região do corpo); 4) alterações de sensibilidade (não sente ou sente em demasia alguma região do corpo ou rosto, formigamento, pele muito quente ou muito fria, alteração da cor); 5) deformidades (algum tipo de alteração de alguma parte do corpo, inclusive boca, nariz); 6) uso de aparelhos e acessório (ex: bolsa de gastrostomia, cadeira de rodas, muleta, andador, aparelho auditivo, goteira, tala, outros). Essa classificação permitiu delimitar melhor o tipo de perda que as pessoas amostradas apresentavam.

Outro estudo semelhante, realizada em Ruanda, na África, por Oluwarantimi e colaboradores (25) estimou em 5,2% a prevalência nacional de perdas que afetam sistema musculoesquelético. Os participantes da amostra respondiam um total de sete perguntas de um questionário padrão sobre dificuldade no uso do sistema musculoesquelético, dizendo se faziam uso de algum auxílio para locomoção; se sentiam que possuíam deformidade física; e o tempo que eles tinham esses sintomas. As deficiências foram categorizadas em cinco subgrupos de acordo com a provável etiologia: a) deformidades congênitas (poli e sindactilia, defeitos de membros ou coluna espinhal, pé torto congênito, palato fendido ou lábio leporino, outros defeitos); b) traumas (fraturas, contraturas, trauma de coluna, cabeça, tendão ou outros ligamentos, amputações); c) infecções (infecções de joelhos, ligamentos, membros ou coluna); d) neurológicos (poliomielite, tetraparesias, paralisia cerebral ou atraso no desenvolvimento neuromotor, neuropatias e outras afecções neurológicas); e) outras afecções adquiridas não traumáticas e nem infecciosas (deformidades adquiridas).

Neste estudo feito em Ruanda, dependendo da faixa etária da população, houve uma distribuição diferente dos afetados nos subgrupos. As pessoas com mais de 60 anos apresentam maior proporção de perdas musculoesqueléticas devido a fatores adquiridos enquanto as crianças com menos de cinco anos, as deficiências de natureza neurológica e congênitas eram mais frequentes. Os autores mostraram também que 46% dessas perdas eram

leves e não comprometiam a realização de atividades da vida; enquanto para 10,7% da amostra a perda era severa e essas pessoas dependiam de cuidadores (25).

Outro exemplo de estudo de prevalência de deficiências, realizado recentemente no Reino Unido com uso de dados secundários de uma pesquisa nacional, envolveu mais de 16.000 crianças de 0 até 18 anos. As crianças eram classificadas como deficientes se atendiam a definição do “Disability Discrimination Act” que inclui quaisquer doenças, deficiência significativa ou incapacidade. A estimativa de prevalência de deficiência neste grupo foi de 7,3% e os padrões de distribuição mostraram que havia diferenças de gênero e classe social. Foi encontrada maior proporção de crianças deficientes pertence às famílias com menor renda e com famílias desestruturadas (26).

As pesquisas que buscam evidenciar as dificuldades das pessoas com deficiência em sua vida cotidiana geralmente perguntam aos entrevistados se possuem alguma dificuldade para vestir, banhar ou se alimentar sem auxílio de terceiros. Algumas vezes, são usados instrumentos com questões mais refinadas sobre a capacidade para lidar com dinheiro, manutenção da casa, realizar compras; ou ainda a existência de condições que afetam a participação na vida social, como frequentar escolas e estar empregado (15). De qualquer maneira, é necessário que um cuidador ou uma terceira pessoa relate as dificuldades vivenciadas pelo indivíduo.

Tais estudos mostraram variação nos valores estimados para deficiências dependendo da abordagem metodológica. Essa variação ainda pode sofrer alguns vieses em virtude de representações sobre deficiência existentes na população investigada. Por exemplo, em censos populacionais em que os entrevistados são perguntados diretamente sobre se possuem ou não alguma deficiência, eles podem não se identificar como deficiente devido à influência cultural e social. Outras pesquisas oferecem uma lista de patologias para que os entrevistados escolham, dentre aquelas citadas, por quais eles teriam sido afetados. Essa estratégia também produz vieses porque os participantes podem não reconhecer as patologias pelos termos técnicos oferecidos a eles.

De acordo com Mont (15), quando se pergunta diretamente ao entrevistado se ele possui alguma deficiência, existe uma tendência de se subestimar os resultados de dez para dois ou três por cento. A palavra deficiência tem uma conotação muito negativa e, muitas vezes implica numa condição de incapacidade grave. No caso das deficiências intelectuais e doenças mentais, a estigmatização dificulta ainda mais o reconhecimento pela pessoa afetada de sua condição.

Estudos comparativos realizados em onze países que utilizaram a CIF mostram que as definições não são comparáveis entre os dados dos países estudados. Por exemplo, em Camboja 1999 a categoria de deficiência física continha itens que detalhavam os casos como: “amputação de um membro, amputação de mais de um membro, incapacidade de usar um membro, incapacidade de usar mais de um membro, paralisia dos membros inferiores, paralisia dos quatro membros”. Enquanto que na Jamaica 2000, foi usada apenas a descrição “incapacidade física - pernas e braços” (27).

No documento Retratos da Deficiência no Brasil, desenvolvido por Neri (14), elaborou-se um amplo relato sobre o universo das pessoas portadoras de deficiência (PPD) e incapacidades (PPI) para subsidiar políticas e ações dos setores público, privado e da sociedade civil. A equipe processou e consolidou um conjunto grande de banco de dados com informações de diversos órgãos públicos, incluindo: Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE); Ministério do Trabalho e Emprego (TEM); Ministério da Previdência e Assistência Social (MPAS); Ministério da Saúde (MS) e Ministério da Educação e Cultura (MEC), entre outros. Também foram usados dados secundários mais antigos como os Inquéritos de 1872 e de 1900; os censos de 1920 e 1940, e mais recentes como o Cadastro de Acidentes de Trabalho (CAT); e o Censo Escolar do MEC. Foi usada a estratégia de processamento de micro dados individuais, entre os quais listamos os suplementos de saúde da Pesquisa Nacional de Amostras de Domicílios (PNAD) de 1981 e de 1998 do IBGE; a Pesquisa de Condições de Vida (PCV) da Fundação Seade; a Relação Anual de Informações Sociais (RAIS) e o Cadastro Geral de Empregados e Desempregados (CAGED) e Autorização de Internações Hospitalares (AIH) do Ministério da Saúde. Neri (2003) mostrou as assimetrias regionais existentes no Brasil em relação à distribuição de pessoas com deficiência e sua associação com a pobreza.

Outro banco de dados com registro sobre a prevalência de pessoas com deficiência foi produzido pelo Ministério da Saúde por meio do Sistema de Informação da Atenção Básica (SIAB), implantado em 1998 para o acompanhamento de ações e dos resultados das atividades realizadas pelas equipes do Programa Saúde da Família (PSF). Neste sistema, são consolidadas informações sobre cadastros de famílias, condições de moradia e saneamento, situação de saúde, produção e composição das equipes de saúde. A disponibilização da base de dados do SIAB na internet faz parte de ações estratégicas da política definida pelo Ministério da Saúde com o objetivo de fornecer informações que subsidiem a tomada de decisão pelos gestores do SUS, e a instrumentalização pelas instâncias de Controle Social (28,29).

O conceito de deficiência utilizado pelo SIAB é bastante genérico: “Deficiência é o defeito ou condição física ou mental de duração longa ou permanente que, de alguma forma, dificulta ou impede, uma pessoa da realização de determinadas atividades cotidianas, escolares, de trabalho, ou de lazer” (30). Embora o banco de dados tenha consolidado dados sobre deficiência desde 1998 com vistas a sustentar as ações nos sistemas de saúde (28,29), os dados colhidos não são considerados fidedignos para estudos epidemiológicos em virtude de ampla gama de fatores, como a orientação superficial para utilização do sistema (31). Além disso, não existem informações detalhadas que permitam compreender quais são os fatores etiológicos que acarretam as deficiências no Brasil.

Para finalizar essa breve revisão, cabe destacar ainda a relação entre pobreza e deficiência. Grande parte dos estudos na literatura indica uma relação de associação entre deficiência e pobreza. Essa relação não seria de natureza causal, mas de agravamento dos fatores etiológicos que causam deficiências nas populações menos favorecidas. O conceito de pobreza é bastante abrangente e poderia ser definido como privação de necessidades básicas, incluindo alimentação, água potável, saneamento, saúde, habitação, educação e informação (32,33). Outra dificuldade é mensurar a pobreza e definir um parâmetro universal. O Banco Mundial criou a medida conhecida por “um dólar por pessoa por dia”, estabelecendo uma linha de pobreza utilizando as paridades do poder de compra para fazer alguma estimativa (34,35).

Mais pessoas com deficiência são pobres e por serem pobres têm mais risco de serem acometidas por alguma deficiência. A má nutrição, padrões de vida, acesso precário aos serviços de saúde e pré-natal, estão entre os fatores que contribuem para isso. O baixo peso ao nascer, vacinação, altas taxas de analfabetismo, vulnerabilidade dos empregos também elevam as taxas de deficiência (36). Essa relação é descrita como “círculo vicioso” que tornam as pessoas com deficiência entre os mais pobres dos pobres. Uma família com uma pessoa acometida por uma deficiência geralmente tem mais custos e reduzem sua renda per capita.

A Paraíba encontra-se em situação crítica, uma vez que possui a maior taxa de pessoas portadoras de deficiência do país (14), a menor renda média da população e a menor média de escolaridade do Brasil. Se considerarmos que a pobreza apresenta também assimetrias no próprio estado da Paraíba, as populações que vivem no sertão possuem mais risco para apresentar alguma forma de deficiência. A análise da relação entre deficiência e condição econômica deve ser interpretada como uma associação e não necessariamente uma causa ou consequência, a fim de contribuir para os fundamentos da política de desenvolvimento (27).

Certamente, as condições de pobreza em que vivem as populações paraibanas têm relação com as elevadas taxas de deficiência, mas não necessariamente é a pobreza que causa a deficiência.

A partir do que foi exposto, vimos que a Paraíba é o estado brasileiro com mais indivíduos com deficiências e incapacidades. Os fatores de risco que estão envolvidos com esse fenômeno certamente envolvem aqueles de natureza ambiental como traumas, infecções e difícil acesso aos serviços de saúde e acompanhamento pré e pós-natal; como também fatores genéticos associados às taxas elevadas de casamentos consanguíneos que são característicos dessa população (15).

Apesar da polissemia do termo deficiência e das diferentes abordagens existentes para mensurar sua prevalência nas populações e fatores de risco, faz-se necessário envidar esforços na tentativa de se compreender quais são as doenças e fatores etiológicos que estão contribuindo para que o estado da Paraíba figure como um dos primeiros colocados no “ranking da deficiência” no Brasil (14). O planejamento de políticas públicas para essa fração de brasileiros deficientes depende do entendimento dos fatores etiológicos responsáveis por essa triste situação.

2. OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO GERAL

Estimar a prevalência de deficiência física em populações paraibanas com elevada taxa de casamentos consanguíneos e identificar as demandas por serviços de reabilitação e tecnologia assistiva.

2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Estimar a prevalência de pessoas com deficiência física em oito municípios do estado da Paraíba;
- Estimar a prevalência de doenças neuromusculares adquiridas e herdadas, entre outras afecções genéticas, que acometem as populações paraibanas;
- Identificar os fatores de risco para deficiência, especificamente a contribuição da endogamia;
- Traçar o perfil socioeconômico da população estudada;
- Mapear os serviços oferecidos e as demandas por serviços de reabilitação, especialmente a fisioterapia e a tecnologia assistiva nos municípios envolvidos no projeto.

3. RESULTADOS

Os resultados deste trabalho consistem na produção de dois artigos científicos para publicação, cujo conteúdo foi reproduzido integralmente a seguir.

3.1 ARTIGO A:

Doenças Neuromusculares Adquiridas e Herdadas em Populações com Elevada Frequência de Casamentos Consanguíneos no Nordeste do Brasil

AUTORES: Silvana Santos^a, Anne Aluska da Silva Pequeno^a, André Pessoa^b, Claudia Regina Cabral Galvão^c, Ednno dos Santos Almeida^d, Josecleide Calixto Pereira^d, Jovany Luiz Alves de Medeiros^e e Fernando Kok^f

- a. Mestrado em Saúde Pública, Universidade Estadual da Paraíba
- b. Universidade de Fortaleza
- c. Departamento de Terapia Ocupacional, Universidade Federal da Paraíba
- d. Departamento de Biologia, Universidade Estadual da Paraíba
- e. Departamento de Fisioterapia, Universidade Estadual da Paraíba
- f. Departamento de Neurologia, Hospital das Clínicas, Universidade de São Paulo

RESUMO:

Introdução: As doenças neuromusculares constituem um grupo diversificado de distúrbios adquiridos e genéticos que acometem primariamente o neurônio motor periférico, a junção mio-neural ou os músculos. Sua prevalência global é da ordem de 1/3.000. *Métodos:* Foi realizado um estudo epidemiológico transversal, com uso do método do informante, envolvendo oito municípios do estado da Paraíba totalizando uma população de 48.499 habitantes para estimar a prevalência e etiologia das doenças neuromusculares. *Resultados:* Do total de 388 indivíduos foram indicados para triagem (0,7% da população), 161 foram avaliados e apresentavam algum tipo de deficiência locomotora. A prevalência de doenças neuromusculares nessa população, considerando as condições genéticas e adquiridas, foi de 82×10^{-3} e 1/1.732 habitantes apresentam a doença de forma hereditária. Dos 40 afetados com doença neuromuscular, nove apresentavam seqüela de poliomielite (não-hereditário) e, dos restantes, 17 pertenciam a apenas duas famílias: 7 afetados por Amiotrofia Espinhal Progressiva e 10 com distrofia muscular de cinturas tipo II-B (disferlinopatia). *Conclusões:* Esses achados podem evidenciar a existência de clusters fruto da combinação de efeito de fundador, deriva genética e endogamia. Políticas públicas específicas devem ser planejadas para essa população para oferta de serviços de genética médica comunitária.

Palavras-chave: Prevalência. Deficiência física. Doenças genéticas. Doenças neuromusculares.

INTRODUÇÃO:

As doenças neuromusculares (DNM) constituem um grupo diverso de afecções que acometem primariamente o neurônio motor periférico, a junção mio-neural ou os músculos; e podem ser adquiridas ou causadas por mutações genéticas. Estima-se que a prevalência global das DNM hereditárias seja de um em cada 3.000 indivíduos (1); entretanto, esses valores podem variar devido à endogamia ou deriva genética.

No Brasil, a frequência de endogamia no nordeste (9%) é quinze vezes maior do que no sudeste (0,62%) (2-5). Estima-se que 18% da população nordestina apresentam alguma deficiência (6-8). Em algumas comunidades do estado do Rio Grande do Norte, foi verificado que a porcentagem de casamentos consanguíneos variou de 9% a 32%. Nessa região foram identificadas 68 pessoas afetadas por uma doença neurodegenerativa de herança autossômica recessiva, recentemente descrita na literatura, conhecida por Síndrome Spooan (Spastic Paraplegia, Optic Atrophy and Neuropathy) (9-11). Um em cada 250 moradores de Serrinha dos Pintos é afetado pela síndrome Spooan. Até que esta doença fosse descrita pela primeira vez em 2005, todos os pacientes haviam sido diagnosticados de maneira equivocada, o que implicou em orientações distorcidas sobre prognóstico da doença e eventuais tratamentos; e nenhum deles teve acesso ao aconselhamento genético. O sistema público de saúde praticamente não financia os serviços de genética médica no nordeste brasileiro, carecendo de um diagnóstico preciso e específico da situação (12-14).

Neste trabalho, foi realizado estudo epidemiológico sobre a prevalência de doenças neuromusculares adquiridas e herdadas em populações de oito municípios do estado da Paraíba no nordeste brasileiro com elevada frequência de casamentos consanguíneos. A hipótese de trabalho é que nessas populações algumas DNM causadas por mutações com mecanismo de herança recessiva tenham prevalência maior do que a estimativa geral para populações. A descrição sobre quais doenças afetam essas populações e da contribuição da endogamia como fator de risco para manifestação de doenças hereditárias deve contribuir para planejamento de políticas públicas e oferta de serviços de genética comunitária.

MATERIAIS E MÉTODOS

Este é um estudo epidemiológico transversal com uso do método do informante, realizado em oito municípios do estado da Paraíba envolvendo uma população de 48.499 habitantes (8). Os municípios selecionados já haviam participado de um estudo prévio sobre padrões reprodutivos (15), por meio do qual foi constituída colaboração com os profissionais da saúde

e mensuradas as porcentagens de casamentos consanguíneos e coeficiente de endocruzamento (F) dessas populações (Tabela A1).

Ao todo, 338 pessoas com diferentes formas de deficiência física foram indicadas pelos agentes comunitários de saúde (ACS) dos municípios para triagem, o que representa 0,7% da população total. Foram excluídas da ação 34 pessoas que apresentavam doenças associadas ao envelhecimento ou acidente vascular encefálico e 13 que sofreram algum acidente ou trauma. Não compareceram a avaliação clínico-genética 35 pacientes; os diagnósticos presuntivos eram: seqüela de poliomielite (4 casos), encefalopatia crônica não-progressiva (8 casos); má-formação do sistema nervoso central (4 casos); outros diagnósticos (19 casos). Portanto, 256 pessoas participaram da ação de triagem, e deste grupo, 161 foram avaliadas por neurologistas porque apresentavam alguma forma de deficiência física que comprometia a marcha.

A avaliação clínico-genética foi realizada por três neurologistas; dois geneticistas; um fisioterapeuta e um terapeuta-ocupacional em cada um dos municípios participantes. Testes genéticos para fins de diagnóstico foram realizados quando necessários pelo Centro de Estudos do Genoma Humano (CEGH, USP, SP) ou pela Rede de Neurogenética do Brasil ou Rede de Erros Inatos do Metabolismo, sem custos para pacientes.

Antes da abordagem das famílias em campo, os objetivos da pesquisa foram explicados para gestores e profissionais de saúde dos municípios, tendo sido solicitados os devidos termos de autorização institucional. O termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) foi lido em voz alta para todos os familiares presentes nas ações e assinado na presença do agente de saúde. As ações também foram divulgadas pela internet (<http://www.geneticanosertao.blogspot.com/>) e estações de rádios locais. O projeto foi iniciado após aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Estadual da Paraíba (CAAE - 0452.0.133.000-09).

Os dados foram tabulados e organizados no programa Microsoft Office Excel 2007, em dupla entrada, tendo sido corrigidos por três pesquisadores diferentes. As variáveis estudadas passaram por análise descritiva a fim de estabelecer sua prevalência, distribuição e correlações estatísticas através do programa SPSS 17.1. O nível de significância adotado foi de 5% ($p < 0,05$).

RESULTADOS

Na população amostrada, 338 pessoas apresentam alguma forma de deficiência, o que representa um em cada 143 habitantes ou 697×10^{-3} . A porcentagem da população avaliada variou de 1,2% em São Francisco a 0,4% em Uiraúna, sendo o percentual médio de 0,79%. Desse conjunto, 161 tinham deficiência com perda de função motora, representando 0,3% da população total amostrada e nesse grupo foram encontradas 40 pessoas com doenças neuromusculares (DNM).

A prevalência estimada de DNM foi de 1/1.212 habitantes ou 82×10^{-3} , e considerando apenas as DNM hereditárias a proporção estimada seria de 1/1.732 habitantes. A tabela A1 mostra o número de deficientes encontrados em cada um dos municípios e a prevalência estimada para deficiência e DNM.

Tabela A1: Estimativa da prevalência de pessoas com deficiência e acometidas por doenças neuromusculares (DNM) nos municípios amostrados na pesquisa (F = coeficiente de endocruzamento das populações (15) (2010).

Município	Habitantes	F	Estimativa Deficiência		Prevalência Deficiência	Estimativa DNM		Prevalência DNM
			N	Frequência	x100.000	N	Frequência	x100.000
Bernardino Batista	3.067	0,00939	26	0,0085	848	2	0,000652	65
Jericó	7.535	0,00567	53	0,0070	703	10	0,001327	133
Lagoa	4.681	0,01182	37	0,0079	790	6	0,001282	128
Poço Dantas	3.752	0,00663	25	0,0067	666	4	0,001066	107
Santa Cruz	6.471	0,00947	56	0,0087	865	5	0,000773	77
São Francisco	3.364	0,00806	47	0,0140	1397	2	0,000595	59
Vieirópolis	5.045	0,0079	33	0,0065	654	10	0,001982	198
Uiraúna	14.584	0,00724	61	0,0042	418	1	0,000069	7
TOTAL	48.499		338	0,0070	697	40	0,000825	82

Foi observada variação na prevalência de DNM entre os municípios estudados. Em Uiraúna foi encontrado apenas um afetado e dez vezes mais em Vieirópolis e Jericó. Quando fazemos a estimativa de prevalência por 100.000 habitantes, essa diferença é ampliada consideravelmente: de 7×10^{-3} em Uiraúna para 198 e 133×10^{-3} em Vierópolis e Jericó, respectivamente.

Do conjunto de 161 pessoas avaliadas por especialistas com alguma deficiência motora, 48,5% delas é causada por doença genética; ou seja, praticamente metade da amostra. As doenças neuromusculares genéticas são responsáveis por 17,39% dos casos, sendo duas delas prevalentes na população: distrofia muscular do tipo cinturas II-B (disferlinopatia) (6,1%) e

amiotrofia espinhal progressiva (4,35%). Foram também encontrados três afetados pela síndrome Spoon. No grupo das doenças genéticas excluindo as DNM, 15,53% da amostra é acometida por duas formas de ataxia: síndrome de Machado-Joseph ou ataxia espinocerebelar tipo 3 e ataxia teleangiectasia (Tabela A2).

Tabela A2: Descrição das principais afecções herdadas e adquiridas que causam deficiência motora em populações da Paraíba (N=161 pessoas com deficiência motora; DNM – Doenças Neuromusculares).

DNM GENÉTICAS (N= 28)			DNM ADQUIRIDAS (N= 12)		
Diagnóstico	N	%	DNM	N	%
Distrofia Muscular Cinturas II-B (disferlinopatia)	10	6,21	Neuropatia periférica	1	0,62
Amiotrofia Espinal Progressiva	7	4,35	Polineuropatia diabética	2	1,24
Distrofia Muscular tipo Steinert	3	1,86	Poliomielite	9	5,59
Distrofia Muscular tipo Becker	3	1,86			
Esclerose Lateral Amiotrófica Juvenil	1	0,62			
Síndrome de Anderman	1	0,62			
Síndrome Spoon	3	1,86			
OUTRAS AFECÇÕES GENÉTICAS (N= 28)			OUTRAS AFECÇÕES ADQUIRIDAS (N= 12)		
Ataxia Espinocerebelar tipo 3	23	14,29	Encefalopatia crônica	40	24,84
Ataxia Teleangiectasia	2	1,24	Coréia de Sydenham	1	0,62
Ectrodactilia com hemilia tibial	1	0,62	Dissinergia Cerebelar	1	0,62
Síndrome de Cockayne	1	0,62	Hanseníase	1	0,62
Síndrome de Joubert	1	0,62	Encefalite	2	1,24
Síndrome de Prader-Willi	1	0,62	Siringiomielia	1	0,62
Síndrome de Rett	1	0,62	Cifoesciose	5	3,11
Síndrome de Sotos	1	0,62	Artrogripose	3	1,86
Síndrome de Sturge Weber	1	0,62	Mielomeningocele	2	1,24
Síndrome MacCune Albright	1	0,62	Outros	15	9,32
Doença de Wilson	1	0,62			
Niemann Pick C	1	0,62			
Paraparesia Espástica	1	0,62			
Pé-torto congênito	4	2,48			
Osteogênese Imperfecta	3	1,86			
Displasia Congênita	1	0,62			
Outros	6	3,73			
TOTAL	78	48,45		83	51,55

As afecções adquiridas representam 51,55% da amostra avaliada e as DNM são responsáveis por 7,32% delas. Sequela de poliomielite anterior aguda foi a DNM adquirida mais prevalente na população, respondendo por 5,49% dos casos avaliados. A paralisia cerebral, um dos subgrupos das encefalopatias crônicas não progressivas, afeta 24,84% das pessoas avaliadas. Na Tabela A2, foram descritos todas as hipóteses diagnósticas de afecções que atingem a população paraibana estudada.

Ao todo, foram identificadas 78 pessoas com deficiência motora causada por doenças genéticas, isto significa que a frequência na população é de 161×10^{-3} ou um em cada 622 habitantes. Análise de regressão linear mostrou correlação positiva entre DNM e coeficiente de endocruzamento da população (F) ($p < 0,05$) indicando que as populações mais endogâmicas possuem mais pessoas afetadas por DNM.

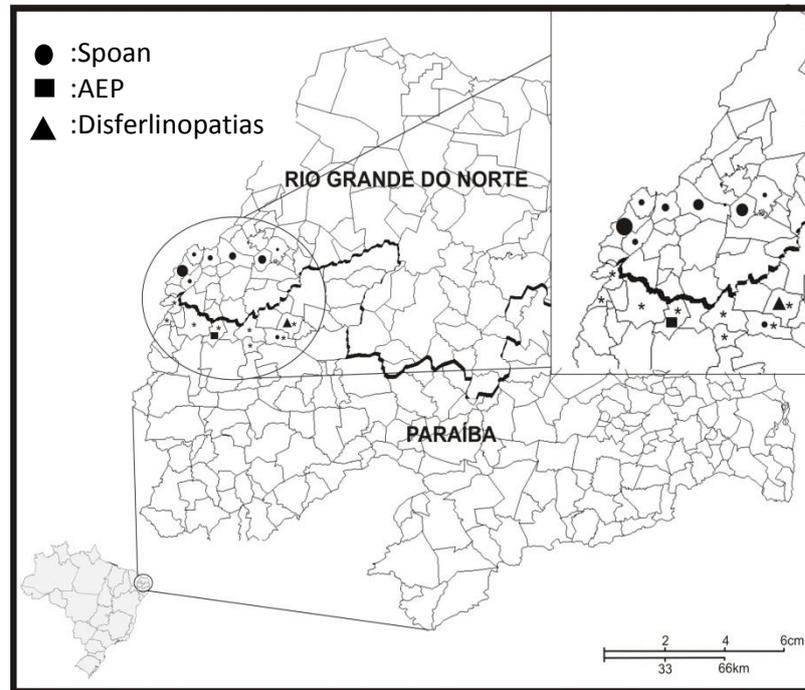
As pessoas com deficiência física avaliadas por especialistas foram questionadas se eram filhas de casais consanguíneos e se havia repetição da deficiência em sua família, o que poderia indicar a etiologia genética. Interessantemente, 39,13% da amostra de 161 pessoas com deficiência motora avaliada por especialistas eram filhas de casais consanguíneos. Na pesquisa de Weller e Santos (15) foi estimada a média de 27,57% de casamentos consanguíneos para essa população. Os resultados apontam que na amostra de pessoas com deficiência, a porcentagem de pais aparentados é aproximadamente 12% maior do que na população geral.

DISCUSSÃO

Os achados deste estudo de base populacional mostram claramente que a tradição de casamentos entre pessoas aparentadas que vivem na região do noroeste paraibano contribuem para elevar a frequência de algumas doenças genéticas. Este estudo revelou que 48,5% das doenças que causam deficiência física nas populações estudadas são de etiologia genética e 39,13% dos deficientes são filhos de casais aparentados.

Fatores demográficos e históricos contribuíram para o relativo isolamento dessas populações fazendo com que os efeitos da endogamia, deriva genética e efeito de fundador acarretassem na existência de três DNM hereditárias prevalentes nesta população: síndrome Spoan, Distrofia muscular tipo cinturas II-B (Disferlinopatia) e amiotrofia espinhal progressiva. Foram encontrados três afetados em dois núcleos familiares pela síndrome Spoan na Paraíba, mostrando que a área de abrangência dessa doença deve ser maior do que originalmente descrito (9-10). É provável que os municípios que se encontram entre Lagoa (PB) e Serrinha dos Pintos (RN) possuam pessoas afetadas por essa doença. A figura A1 mostra os clusters de doenças genéticas encontradas nas populações do nordeste do Brasil, quanto maior o símbolo que identifica a doença no município, maior o número de casos.

Figura A1: Mapa do estado da Paraíba e do Rio Grande do Norte, no nordeste brasileiro, mostrando a área de ocorrência da síndrome Spoon (círculo); da distrofia muscular tipo cinturas II B (disferlinopatia) (triângulo) e amiotrofia espinal progressiva (quadrado). Os municípios assinalados com estrela participaram das ações da presente pesquisa. (Figura A1).



Em relação às outras doenças adquiridas encontradas na população estudada, 48 pessoas foram diagnosticadas com paralisia cerebral e isto representa uma frequência de cerca de 1/1.000 indivíduos na população amostrada neste trabalho. Esta prevalência é menor do que a estimada na Europa e Japão é da ordem de 2,4/1,000 indivíduos (16-19). A poliomielite, DNM adquirida, acomete ao todo 13 pessoas com idade superior a 38 anos. Trata-se, portanto, de um fator etiológico importante até a década de 70, quando as campanhas de vacinação contribuíram para erradicação da doença no nordeste brasileiro.

Esses achados sugerem que políticas públicas específicas devem ser planejadas para atendimento das demandas dessas populações no que tange ao acesso à tecnologia assistiva, serviços de reabilitação e de genética médica comunitária.

FINANCIAMENTO:

Pesquisa financiada pelo Ministério da Saúde (Edital PPSUS/CNPq/FAPESQ/2009); FAPESP, INCT de Células Tronco em Doenças Genéticas Humanas e pela Biomarin do Brasil.

REFERÊNCIAS

- 1 Emery AE. Population Frequencies of Inherited Neuromuscular Diseases-A World Survey. *Neuromuscular Disorders*. 1991; 1:19-29.
- 2 Freire-Maia N. Inbreeding in Brazil. *American Journal of Human Genetics*. 1957; 9:284-98.
- 3 Freire-Maia N. Genetic Effects in Brazilian Populations due to Consanguineous Marriages. *American Journal of Medical Genetics*. 1989; 35:115-117.
- 4 Fonseca LG, Freire-Maia N. Further Data on Inbreeding Levels in Brazilian Populations. *Social Biology*. 1970; 17:324-328.
- 5 Orioli IM, Castilla EE, Carvalho WP. Inbreeding in a South American Newborn Series. *Acta Anthropogenetica*. 1982; 6:45-55.
- 6 Neri M. Retratos da Deficiência no Brasil. Centro de Políticas Sociais da Fundação Getúlio Vargas. 2003; 1:250.
- 7 IBGE. Censo Demográfico 2000. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística; 2001.
- 8 IBGE. Censo Demográfico 2010. Resultados Preliminares. [Acesso em: 2011 15 de Dezembro]. Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2010/default.shtm>.
- 9 Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Amorim S, Starling A, Nishimura A, Lezirovitz K, Lino AMM, Zatz M. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy is Linked to Chromosome 11q13. *Ann Neurol*. 2005; 57:730-7.
- 10 Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Licinio L, Lezirovitz K, Cavaçana N, Bueno C, Amorim S, Pessoa A, Graciani Z, Ferreira A, Prazeres A, Melo AN, Otto PA, Zatz M. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy: New Observations, Locus Refinement, and Exclusion of Candidate Genes. *Ann Hum Genet*. 2009; 73:382-387.
- 11 Graciani Z, Santos S, Souza LIM, Monteiro C, Monteiro CBM, Veras MI, Amorim SC, Zatz M, Kok F. Motor and functional evaluation of patients with spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy (SPOAN). *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. 2010; 68:3-6.
- 12 Marques-de-Faria AP, Ferraz VEF, Acosta AX, Brunoni D. Clinical Genetics in Developing Countries: The Case of Brazil. *J Community Genet*. 2004; 7:95-105.
- 13 Horovitz DDG, Junior JCL, Mattos MA. Birth Defects and Health Strategies in Brazil: an Overview. *Cad Saúde Pública*. 2006; 22:2599-2609.

- 14 Novoa MC, Burnham TF. Challenges for the Universalization of Clinical Genetics: The Brazilian Case. *Revista Panamericana de Salud Pública* [online]. 2011; 29:61-68.
- 15 Weller M, Santos S. Consanguineous Unions and the Burden of Disability: A Population-based Study in Communities of Northeastern Brazil. No prelo.
- 16 Salemi G, Savettiere G, Meneghini F, Di Benedetto ME, Ragonese P, Morgante L, Reggio A, Patti F, Grigoletto F, Di Perri R. Prevalence of Cervical Spondylosis: A Door-to-door Survey in a Sicilian Municipality. *Acta Neurol Scand*. 1996; 93:184-188.
- 17 Thompson AJ, Montalban X, Barkhof F, Brochet B, Filippi M, Miller DH, Polman CH, Stevenson BH, McDonald MI. Diagnostic Criteria for Primary Progressive Multiple Sclerosis: A position Paper. *Annals of Neurology*. 2000; 47:831-835.
- 18 Murphy CC, Yeargin-Allsopp M, Decouflé P, Drews CD. Prevalence of Cerebral Palsy Among ten-year-old Children in Metropolitan Atlanta, 1985 Through 1987. *The Journal of Pediatrics*. 1993; 123:13-20.
- 19 El Tallawy HNA, Farghaly WMA, Metwaly NA, Rageh TA, Shehata GA, Elfetoh NA, Hegazy AM, El-Moselhy EA, Rayan I, Al-Fawal BMA, Elhamed MAA. Door-to-Door Survey of Major Neurological Disorders in Al Kharga District, New Valley, Egypt: Methodological Aspects. *Neuroepidemiology*. 2010; 35:3.

3.2 ARTIGO B:

Deficiência Física e Demandas por Serviços de Reabilitação e Tecnologia Assistiva em Populações da Paraíba – Brasil

AUTORES: Silvana Santos^{1,4}, Anne Aluska da Silva Pequeno¹, Cláudia Regina Cabral Galvão², André Pessoa³, Ednno dos Santos Almeida⁴, Josecleide Calixto Pereira⁴, Jovany Luiz Alves de Medeiros¹ e Fernando Kok⁵

1. Programa de Mestrado em Saúde Pública, Universidade Estadual da Paraíba.
2. Departamento de Terapia Ocupacional, Universidade Federal da Paraíba.
3. Curso de Medicina da Universidade de Fortaleza – Unifor, Hospital Albert Sabin-Ceará.
4. Departamento de Biologia, Universidade Estadual da Paraíba.
5. Centro de Estudos do Genoma Humano e Departamento de Neurologia, Hospital das Clínicas, Universidade de São Paulo.

RESUMO: Assimetrias regionais são observadas em relação à distribuição de pessoas com deficiências, pois são, assim como a miséria e endogamia, encontradas mais frequentemente nos estados do nordeste do Brasil. O objetivo é descrever as doenças que causam deficiências motoras no sertão da Paraíba e levantar as demandas e custos por serviços de reabilitação e tecnologia assistiva. Característica epidemiológica transversal com uso do método do informante. Os agentes de saúde selecionaram os indivíduos com dificuldade motora, sendo triados por uma equipe multidisciplinar. O projeto foi iniciado após aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos. Os dados passaram por estatística descritiva. 123 pacientes tinham perda de função motora, representando 0,34% da população, os quais realizaram avaliação clínico-genética e físico-funcional. Os resultados deste estudo devem contribuir para o planejamento de políticas públicas para populações de regiões pobres e com características socioculturais peculiares, melhorando a qualidade de vida das pessoas que convivem com deficiências.

PALAVRAS-CHAVE: Deficiência. Epidemiologia. Reabilitação e Equipamentos de auto-ajuda.

INTRODUÇÃO

As pessoas com deficiências e incapacidades representavam 14,5% da população brasileira há dez anos (1,2) e atingiram a fração de 23,9% dos 190.732.694 brasileiros no censo demográfico (3). Assimetrias regionais também são observadas em relação à distribuição das pessoas com deficiência, pois elas são, assim como a miséria, encontradas mais frequentemente nos estados do nordeste do Brasil. O Rio Grande do Norte e a Paraíba possuem praticamente 18% de sua população acometida por alguma deficiência e lideram o “ranking” brasileiro há vinte anos (2). Não existem evidências, até o presente momento, de

que a pobreza seja a causa determinante desse fenômeno (4); tendo em vista que existem outros fatores, de natureza ambiental, genética ou demográfica, que podem contribuir para essa situação. Se conhecermos mais profundamente a etiologia e os fatores determinantes das deficiências, será possível planejar políticas públicas, ações mitigatórias e preventivas que permitam mudar esse quadro.

Curiosamente, a endogamia ou os casamentos consanguíneos são também bastante frequentes nos estados do nordeste brasileiro. Estudos feitos em meados do século passado mostraram que em média 9% dos casamentos ocorriam entre casais aparentados (5,6,7,8) e essas estimativas não se reduziram desde então. Levantamentos recentes feitos em municípios do sertão do Rio Grande do Norte e da Paraíba mostraram que de 9% a 41% dos casamentos são consanguíneos (9,10,11). Nessa região, foi descoberta uma doença neurodegenerativa, a síndrome Spoan (OMIM 609541), que afeta mais de 70 pessoas de uma mesma família (12,13). Essa doença genética, além de prevalente em Serrinha dos Pintos e São Miguel (RN), também é um dos principais fatores etiológicos das deficiências físicas nesses municípios (10).

Esses achados indicam que parte das deficiências encontradas no sertão nordestino é causada por doenças genéticas. Neste trabalho, foi realizado o levantamento das deficiências com disfunção motora em oito municípios da Paraíba com elevadas taxas de casamentos consanguíneos; os quais fazem divisa com a região onde a síndrome Spoan é prevalente. Os escopos desta pesquisa são, por um lado, descrever as doenças que causam deficiências motoras nessa população e, por outro, levantar as demandas por serviços de reabilitação e tecnologia assistiva. O custo da oferta desses serviços para o Estado foi estimado com a finalidade de termos uma aproximação a respeito do quanto seria necessário investir para que as pessoas que necessitam de fisioterapia e equipamentos de tecnologia assistiva pudessem ter acesso a elas. Os resultados deste estudo devem contribuir para o planejamento de políticas públicas para populações de regiões pobres e com características socioculturais peculiares, melhorando a qualidade de vida das pessoas que convivem com deficiências.

MÉTODOS

População Amostrada e Procedimentos:

Este é um estudo epidemiológico transversal com uso do método do informante. O levantamento das deficiências que comprometem a marcha e função motora foi realizado em oito municípios do Estado da Paraíba, os quais participaram de um estudo prévio sobre

padrões reprodutivos e endogamia (11). Esses municípios estão localizados em áreas rurais, relativamente isoladas, distando 350-400 km da capital do estado, João Pessoa; e possuem elevadas freqüências de casamentos consanguíneos (11). A população total envolvida nesta pesquisa, segundo estimativa preliminar do censo demográfico (3), é de 48.499 habitantes, distribuídos nos seguintes municípios: Bernardino Batista com 3.067 habitantes; Jericó, 7.535; Lagoa, 4.681; Poço Dantas, 3.752; Santa Cruz, 6.471; São Francisco, 3.364; Veirópolis, 5.045 e Uiraúna com 14.584 habitantes.

Profissionais que atuam no Programa de Saúde da Família (agentes comunitários de saúde e enfermeiros) participaram de um curso de formação continuada durante o ano de 2010 e colheram informações a respeito da frequência de casamentos consanguíneos em seus municípios; bem como tiveram acesso às informações sobre epidemiologia e genética básica. No período de janeiro a abril de 2010, os agentes comunitários de saúde realizaram entrevistas com pessoas com deficiência usando um roteiro estruturado e selecionaram aquelas que apresentavam dificuldade ou incapacidade de locomover-se para avaliação clínico-genética e funcional, realizada por neurologistas, geneticistas, fisioterapeuta e terapeuta ocupacional.

Ao todo, foram preenchidas 338 fichas de triagem e selecionados 256 pacientes que apresentam diferentes formas de deficiências que possivelmente poderiam ter etiologia genética. Ao todo, 161 pessoas possuíam alguma forma de deficiência física e deste conjunto 123 delas tinham perda de função motora, representando 0,34% da população. Esses 123 indivíduos realizaram a avaliação clínico-genética e físico-funcional com utilização de um protocolo desenvolvido especificamente para essa finalidade, o qual será descrito logo a seguir. Foram excluídos da amostra os indivíduos com diagnóstico definido e histórico de deficiências adquiridas causadas por trauma ou doenças crônicas e associadas ao envelhecimento (acidentes de trânsito ou por violência; quedas ou ferimentos; acidente vascular encefálico; entre outros) e aqueles que declinaram ao convite de participar da pesquisa ou não puderam participar das ações de avaliação pelos especialistas.

Protocolo de avaliação físico-funcional

Um protocolo para entrevista estruturada e avaliação físico-funcional dos pacientes com deficiência motora foi desenvolvido e aplicado na amostra de 123 pacientes. Este instrumento permitiu coletar informações socioeconômicas; características da deficiência, etiologia e diagnóstico; nível de comprometimento motor e funcional e as condições e acesso aos serviços de reabilitação e tecnologia assistiva. A elaboração desse instrumento específico foi necessária para viabilizar e facilitar um diagnóstico do nível de função e o

comprometimento motor das doenças genéticas e adquiridas de natureza neurológica, distinguindo-as daquelas causadas por outros fatores etiológicos.

O protocolo é constituído por um cabeçalho no qual são inseridas informações para identificação dos pacientes; determinação de idade em anos, gênero, escolaridade mensurada em anos de estudo; a renda familiar medida em número de salários mínimos e o número de pessoas que vivem com essa renda (renda por pessoa em reais); se o paciente tem uma atividade remunerada ou recebia benefício ou aposentadoria do Estado; se é solteiro, viúvo ou desquitado; ou mantém uma união estável. Na ficha, também foi anotado o diagnóstico clínico-genético determinado pelos médicos especialistas. A renda dos pacientes foi mensurada em número de salários mínimos, cujo valor unitário considerado foi de R\$ 622,00 (seiscentos e vinte e dois reais) ou aproximadamente US\$ 354 (trezentos e cinquenta e quatro dólares americanos).

Posteriormente ao preenchimento desses dados socioeconômicos, os pacientes eram avaliados ou inquiridos pela equipe de fisioterapia e terapia ocupacional para determinação dos seguintes parâmetros:

- *Tipo da Deficiência:* se o paciente apresentava somente uma deficiência motora ou ela estava associada à perda auditiva, visual ou intelectual.
- *Topografia:* localização do déficit de força, se ela acometeu um lado do corpo (hemiparesia); em dois membros (diparesia); nos quatro membros (tetraparesia) ou apenas num membro (monoparesia).
- *Perda de função:* se a função dos membros foi perdida de forma súbita, ou progressiva ou ao nascimento (congénita); e a idade em que foram observados os primeiros sintomas.
- *Membros Inferiores e Superiores:* foram avaliadas a presença ou ausência dos membros; ou alternativamente o nível de comprometimento de 14 parâmetros funcionais: se havia boa função dos membros (“S” para sim, os membros têm boa função; “N” para não e “P” quando a função é precária); incoordenação; movimentos involuntários; distonia; flacidez-hipotonia; nível de espasticidade (leve, moderado ou grave); rigidez articular; deformidades ósseas que eram descritas; deformidades articulares (leve, moderada ou grave); déficit de força muscular; encurtamentos; atrofia muscular, hiperreflexia ou hiporreflexia; controle cervical e de tronco (sim, não ou precário); deformidades da coluna (cifose, escoliose ou lordose) e se o paciente possuía histórico de episódios de queda.

- *Outros Distúrbios:* alterações associadas à lesão ou quadro clínico (epilepsia; presença de úlcera de pressão; disfagia; disartria; malformação craniana; hidrocefalia; nistagmo; diplopia; perda de peso; câimbras; tremores e bradicinesia).
- *Etiologia:* se a lesão foi decorrente de trauma ou infecção, ocorridas durante o período pré-natal; peri ou pós-natal; ou se foi um trauma após o nascimento causado por acidente de trânsito, violência ou ocupação; se foi algum agente infeccioso ou sabidamente uma doença genética.
- *Reabilitação:* identificado se o paciente fazia, no momento da entrevista, algum tratamento médico, de reabilitação como fisioterapia e/ou terapia ocupacional; sendo anotado o número de sessões por semana, quando realizava. Se o atendimento era público ou privado e se era próximo da residência do paciente. Além disso, era sugerida prescrição de fisioterapia para os pacientes, especificando o número de sessões semanais necessárias. Foi investigado se o paciente era transportado em veículo próprio, em ambulância, carro da prefeitura, ou taxi incluindo motocicletas que fazem esse serviço nas cidades; e também foi estimado o custo desse transporte.
- *Uso de Tecnologia Assistiva:* foi perguntado ao paciente se ele possuía cadeira de rodas ou outros equipamentos de tecnologia assistiva (muleta axilar, muleta canadense, bengala, andador, carrinho ou skate, órteses para membros superiores e inferiores e goteira); e avaliado se ele tinha a necessidade de utilizar algum desses equipamentos para estimar custos de sua aquisição pelo Estado. Foi averiguado se, no caso dos pacientes possuírem os equipamentos, se a aquisição foi feita com recursos pessoais ou por meio de doação ou concessão por terceiros ou pelo Estado.
- *Rotina do paciente:* investigou-se se os pacientes estudavam, trabalhavam ou tinham alguma atividade diária; se a calçada, sua residência, escola e outros ambientes eram acessíveis e permitiam, por exemplo, o tráfego de cadeira de rodas. Se eles tinham atividades de lazer passivas (assistir televisão ou ler, por exemplo) ou ativas que implicam em deslocamento do paciente. Foi registrado se os pacientes possuem amigos e quem são esses amigos (familiares, vizinhos, conhecidos da escola) e quantas vezes esses amigos costumam visitar os pacientes; e também se eles participam de atividades sociais como festas, cultos em igrejas; atividades comunitárias ou na casa de seus amigos.

Em associação ao protocolo de avaliação físico-funcional elaborado pelo nosso grupo, foi aplicada a medida de independência funcional (MIF) para classificar o grau de dependência

dos pacientes na execução das atividades da vida diária. Dependendo da pontuação da somatória dos itens da MIF então o paciente era classificado nos seguintes grupos: Independente (108 até 126 pontos); dependência moderada (37 até 107 pontos) e dependência total (abaixo de 36 pontos) (14,15,16,17).

Todos os pacientes foram avaliados pela fisioterapeuta e terapeuta ocupacional para determinar se precisavam de tratamento de fisioterapia ou prescrição de equipamentos. A estimativa de custos para oferta desses serviços aos pacientes foi feita a partir de condições padronizadas: supondo o número médio de duas sessões semanais por paciente; que cada profissional realizasse 40 atendimentos semanais em regime de trabalho de 30 horas de trabalho semanal; e que fossem realizadas oito sessões de 40 minutos por dia. Considerando esses parâmetros, foram calculados quantos profissionais seriam necessários para sanar a demanda de reabilitação. O custo de transporte dos pacientes para realizar tratamentos foi estimado a partir da média dos valores relatados. Criou-se um parâmetro para cálculo de deslocamento no município de origem e para outros que disponibilizam o serviço.

A estimativa de custos para aquisição de equipamentos de tecnologia assistiva foi feito considerando a média de valores disponíveis no mercado e convertido em dólar para futuras comparações. Uma cadeira de rodas adaptada custa aproximadamente R\$ 2.500; muletas, andadores, cadeira de banho, prancha de comunicação e carrinho de bebê foram estimados em R\$ 150,00; parapodium, carteira escolar e órteses cerca de R\$ 300,00. Para conversão em dólar, foi usado o valor de R\$ 1,76 para US\$ 1,00.

Os dados foram tabelados e a análise estatística descritiva feita com uso do software SPSS versão 17. O projeto foi iniciado após aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Estadual da Paraíba (CAAE - 0452.0.133.000-09), com devida autorização das instituições envolvidas e leitura com posterior assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido.

RESULTADOS

Os 123 pacientes avaliados neste trabalho foram subdivididos em três grupos e oito subgrupos de afecções prevalentes diagnosticadas na população amostrada:

- a) Doenças Genéticas: Atrofia Espinal Progressiva (AEP) (06 afetados); Ataxias Espinocerebelares, reunindo síndrome de Machado-Joseph ou ataxia espinocerebelar tipo 3 (SCA3) (N=23) e Ataxia Telangiectasia (N=02); Distrofia Musculares do tipo Becker (N=3), Cinturas do tipo II-B (disferlinopatias) (N=10) e Steinert (N=3); Spoan (03); Outras Síndromes Genéticas (N=15);

- b) Doenças Adquiridas: Encefalopatia crônica não-progressiva (ENP) (N=37); Sequela de poliomielite (Polio) (N=6)
- c) Outras afecções: grupo no qual foram reunidos os quadros de malformação ou e demais afecções (N=17).

Na tabela B1, é descrita a caracterização socioeconômica dessa população. Importante ressaltar que 9 indivíduos se negaram a responder questões referentes a escolaridade, 8 sobre benefício, e 14 sobre renda.

Tabela B1: Características socioeconômicas da população amostrada por grupos de afecções encontrados (SM – Salários Mínimos; N – número de indivíduos).

	AEP	ATAXIA	DISTROFIA	SPOAN	SG	ENP	POLIO	OUTROS	Total	%
SEXO	N	N	N	N	N	N	N	N	N	
Feminino	0	8	6	1	6	15	3	10	49	39,8
Masculino	6	15	10	2	9	22	3	7	74	60,2
Total	6	23	16	3	15	37	6	17	123	100
FAIXA ETÁRIA										
ID 0 a 5	0	0	1	0	2	5	0	0	8	6,5
ID 6 a 15	0	2	1	1	6	16	0	0	26	21,1
ID 16 a 45	4	13	10	2	7	16	4	13	69	56,1
ID 46 a 65	2	7	3	0	0	0	2	3	17	13,8
ID > 65	0	1	1	0	0	0	0	1	3	2,4
Total	6	23	16	3	15	37	6	17	123	100
ESTADO CIVIL										
Casado*	3	12	7	0	0	0	3	4	30	24,4
Solteiro *	3	11	9	3	15	37	3	13	92	74,8
Total	6	23	16	3	15	37	6	17	123	100
ESCOLARIDADE										
Nenhuma	3	3	1	1	11	32	2	7	60	52,6
01 a 04 anos	1	10	2	1	1	3	1	0	19	16,7
05 a 08 anos	0	5	8	0	1	2	2	4	22	19,3
09 a 12 anos	2	5	2	0	1	0	1	2	13	11,4
Total	6	23	13	2	14	37	6	13	114	100
BENEFÍCIO										
Não tem	0	4	3	3	4	1	0	4	19	16,5
Tem	6	19	12	0	8	34	5	12	96	83,5
Total	6	23	15	3	12	35	5	16	115	100
RENDA										
Nenhum	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0,9
1 SM	5	9	7	3	5	21	3	8	61	56,0
2 SM	0	4	3	0	0	10	1	2	20	18,3
3 SM	1	2	2	0	4	4	1	3	17	15,6
4 SM	0	6	1	0	0	0	0	3	10	9,2
Total	6	21	13	3	10	35	5	16	109	100

Verifica-se que a proporção de homens na amostra está acima do esperado (60,2%) o que pode ser explicado pelo fato de que foram encontradas algumas doenças com padrão de herança ligada ao cromossomo X, como a distrofia muscular do tipo Becker. No grupo das ataxias e AEP, foram encontradas quase o dobro de pessoas do gênero masculino afetadas sem que isto tenha causa específica determinada.

Em relação à faixa etária, não foram encontrados pacientes afetados por ENP com mais de 45 anos, embora eles constituam 30% da amostra. Somente 2,4% da população têm mais de 65 anos. Não foram encontradas pessoas com menos de 38 anos acometidos com

sequela de poliomielite, pois essa doença foi erradicada há cerca de 40 anos na região estudada.

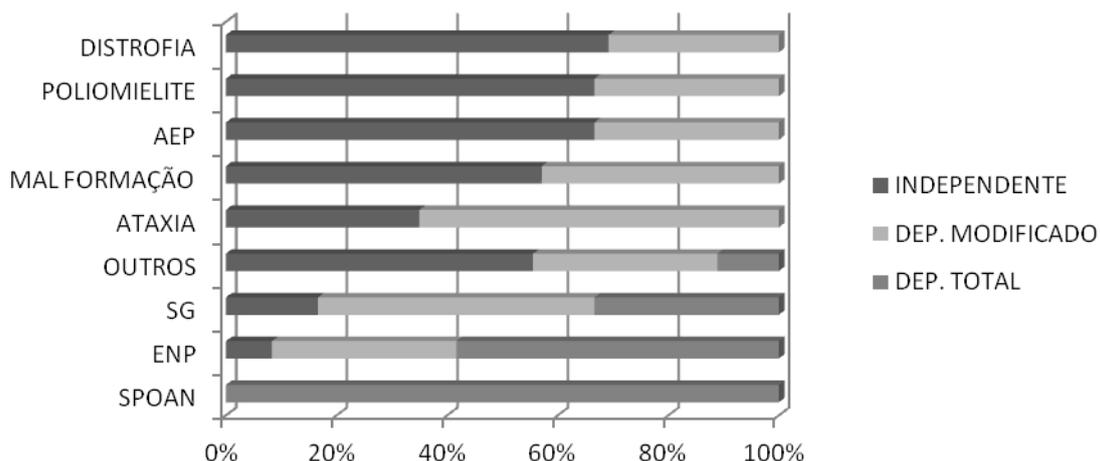
As doenças genéticas progressivas e cujos sintomas surgem tardiamente não impedem os afetados de constituírem união estável. Entre as pessoas com deficiências que impedem ou comprometem a marcha, cerca da metade daqueles com distrofia e ataxia são casados. Entre os afetados com ENP não foram encontrados indivíduos casados.

Metade da população amostrada não tem nenhuma escolaridade, somente 11,4% alcançaram o ensino médio e nenhum deles realizou um curso em nível de ensino superior. Verificou-se que 83,5% recebem benefício ou aposentadoria do Estado e 56% da população relataram que a família vive com apenas um salário mínimo. A renda média aferida a partir dos relatos dos pacientes foi de 1,8 salários por domicílio para subsidiar os custos de 3,8 pessoas em média. O máximo de renda referida por 9,2% da amostra foi de quatro salários.

Caracterização das deficiências

O grau de dependência e independência dos indivíduos para realização das atividades da vida diária foi estimada com aplicação da MIF para os indivíduos com mais de 18 anos (N=80) (14) e descrita segundo o grupo de doenças prevalentes (Gráfico B1). Verificou-se que 13,75% (N=11) da população avaliada apresentam total dependência de cuidadores para alimentar-se, vestir-se, banhar-se, locomover-se, entre outros. Entretanto, 43,75% (N=35) da totalidade da amostra foram considerados independentes e poderiam desenvolver atividades produtivas. As pessoas com doenças genéticas progressivas tendem a evoluir para um grau de dependência com o tempo e são aquelas mais severas do ponto de vista da perda funcional.

Gráfico B1: Nível de função e dependência dos indivíduos por grupos de afecções.



A aplicação do protocolo de avaliação físico-funcional em associação com a MIF permitiu caracterizar melhor as perdas e níveis de comprometimento motor da população amostrada, como mostra na tabela a seguir (Tabela B2). É possível observar que 68% dos indivíduos apresentam apenas deficiência motora enquanto 28,5% apresentam perda motora associada à intelectual. Dentre a amostra, 48,8% das doenças são progressivas e 58,5% delas são determinadas por fatores genéticos. Isto significa que, para as populações com elevadas frequências de casamentos consanguíneos, as doenças genéticas podem ser mais frequentes do que, por exemplo, as encefalopatias não progressivas (30%).

Tabela B2: Caracterização das perdas que causam deficiência motora com uso do protocolo de avaliação físico-funcional.

1. Tipo de Deficiência	N	%	6. Controle Cervical	N	%
Somente motora	123	100,0	Tem boa função	88	71,5
Motora e Intelectual	35	28,5	Não tem função	15	12,2
Motora e Visual	3	2,4	A função é precária	20	16,3
Motora e Auditiva	1	0,8	7. Controle de Tronco		
2. Topografia			Tem boa função	71	57,7
Tetraparesia	91	74,0	Não tem função	23	18,7
Diparesia	25	20,3	A função é precária	29	23,6
Hemiparesia	4	3,3	8. Coluna		
Monoparesia	3	2,4	Cifose	29	23,6
3. Perda de função			Escoliose	45	36,6
Progressiva	60	48,8	Lordose	3	2,4
Ao nascimento	52	42,3	9. Distúrbios Associados		
Súbita	11	8,9	Respiratórios	39	31,7
4. Função Membros Superiores			Disartria	47	38,2
Tem boa função	56	45,5	Disfagia	41	33,3
Não tem função	31	25,2	Convulsão	14	11,4
A função é precária	36	29,2	Nistagmo	14	11,4
5. Função Membros Inferiores			Outros	14	11,4
Tem boa função	29	23,6	10. Etiologia		
Não tem função	52	42,3	Pré-peri-pós Natal	35	28,5
A função é precária	42	34,1	Infeciosa	11	8,9
			Genética	72	58,5

Na população avaliada, 74% dos indivíduos são tetraparéticos; 42,3% não têm função de membros inferiores e dependem de cadeira de rodas para locomoção; enquanto 25,2% não têm função de membros superiores e, portanto, essas pessoas dependem de terceiros. Somente 37,4% da população amostrada não possuem nenhuma deformidade de coluna vertebral. Aproximadamente 30% da amostra apresentam algum distúrbio associado, como disfagia,

disartria e/ou problemas respiratórios. Em algumas doenças, como as ataxias espinocerebelares (SCA3), foi identificada a necessidade de gastrostomia.

Demandas por serviços de reabilitação

Dos 123 pacientes avaliados, apenas 23 realizavam sessões de fisioterapia no momento desta investigação, correspondendo a 19% da população amostrada; e nenhum deles relatou a realização de outros tratamentos como terapia ocupacional ou fonoaudiologia. Desse total, 68 tinham indicação para realizar em média duas sessões de fisioterapia por semana, portanto 91 pacientes deveriam fazer atendimento fisioterápico.

Para atender essa demanda, foi estimado que seriam necessários de 04 a 05 fisioterapeutas que atendam 20 pessoas por semana em centros de referência, havendo necessidade de deslocamento dos pacientes. No caso da população amostrada, tendo em vista que têm total dependência ou dependência moderada, para que os pacientes realizem algum atendimento, eles devem ser acompanhados pelo cuidador e ter acesso ao transporte.

O custo de transporte médio estimado foi de R\$ 10,00 por viagem para deslocamento no próprio município e R\$ 50,00 para atendimento em outro município vizinho. A maioria dos pacientes vive em regiões rurais de difícil acesso e somente 28% residem em áreas com ruas pavimentadas. Essas condições dificultam o acesso dos pacientes aos serviços, especialmente quando são ofertados fora do município de origem dos pacientes; o que explicaria o fato de muitos deles terem relatado o abandono do tratamento. Considerando as condições de acesso e seu quadro clínico, a melhor alternativa para os pacientes seria o atendimento de reabilitação domiciliar.

Em relação aos equipamentos, 46 pacientes utilizavam cadeira de rodas e somente duas delas foram compradas com recursos próprios; enquanto 28 indivíduos precisavam desse equipamento e não tinham condições financeiras para efetivar a compra. Ao todo, foram prescritas 67 cadeiras de rodas adaptadas e um triciclo, cujo custo para compra foi estimado em R\$ 170.000,00. Considerando as demandas por outros equipamentos, como andadores (10), prancha de comunicação (05), cadeira de banho (04) e órteses (04), muletas (03), bengalas (02), carteira escolar (01), parapodium (01), muleta (01), e carrinho de bebe (01); então o custo dos equipamentos aumentaria em R\$ 4.950,00. Considerando que a renda média dos pacientes foi de 1,8 salários mínimos mensais, dificilmente eles conseguirão adquirir esses equipamentos; daí a necessidade de estruturação do serviço de órtese do Estado para atender a essa demanda.

DISCUSSÃO

A endogamia é um fator de risco para manifestação de doenças genéticas que causam diferentes deficiências (18,19,20,21). Estudos epidemiológicos nos municípios do sertão do Rio Grande do Norte revelaram algumas doenças genéticas prevalentes naquelas populações, como a síndrome Spoan (12,13) e que as deficiências motoras representam de 9,5% a 28,4% da totalidade das deficiências (10). Entretanto, ainda não se conhece a contribuição de cada um dos fatores etiológicos que causam essas deficiências.

Neste trabalho, realizado em oito municípios do estado da Paraíba, foram descobertas três pessoas afetadas com síndrome Spoan; o que indica que a área de abrangência dessa doença é ainda maior do que previamente relatado. Além desta síndrome, foram descobertas três outras doenças genéticas prevalentes nessa população, duas delas de herança recessiva cuja manifestação está associada à endogamia: amiotrofia espinal progressiva causada pela deleção dos exons 7 e 8 do gene *SMN1* e distrofia muscular do tipo cinturas II-B (disferlinopatia). A ataxia espinocerebelar tipo 3 ou síndrome de Machado-Joseph (22), cuja mutação fundadora encontra-se ainda em investigação, possui padrão de herança dominante; portanto, metade da prole dos afetados carrega a mutação que causa a doença. É provável que novos casos sejam relatados ao longo das próximas gerações.

As doenças genéticas são responsáveis por praticamente 60% das deficiências da amostra selecionada para estudo e outros 30% são decorrentes de intercorrências durante a gestação e período peri e pós natal. Nos países subdesenvolvidos, como no Brasil, a encefalopatias crônicas não progressivas podem estar relacionadas a problemas gestacionais, desnutrição materna e infantil, e atendimento médico e hospitalar inadequado (23). Diferentemente do que seria esperado, essas doenças adquiridas não foram o principal fator etiológico encontrado entre as pessoas com deficiência motora incapacitante.

A existência de pessoas com doenças genéticas prevalentes no sertão dos estados nordestinos aponta para a necessidade de estabelecimento de serviços de Genética Médica e Genética Comunitária nessa região (24). Tais serviços se concentram nos estados do sudeste e são oferecidos principalmente por pesquisadores em centros de referência universitários (25,26,27,28). A maioria dos pacientes participantes desta pesquisa não teve acesso a um serviço médico especializado para diagnóstico e tratamento adequado.

Sabemos que a Paraíba possui a maior taxa de pessoas portadoras de deficiência do país (2), menor renda média da população (R\$ 287,00) e também a menor escolaridade, com uma média de 2,8 anos de estudo apenas. A análise da relação entre deficiência e renda familiar deve ser interpretada como uma associação e não necessariamente uma causa ou consequência (29). Se considerarmos que a pobreza apresenta também assimetrias no próprio

estado da Paraíba, as populações que vivem no sertão deveriam ter mais risco maior de adquirir alguma deficiência.

Mais pessoas com deficiência são pobres e por serem pobres têm mais risco de serem acometidas por alguma deficiência. A má nutrição, padrões de vida, acesso precário aos serviços de saúde e pré-natal, estão entre os fatores que contribuem para isso. O baixo peso ao nascer, vacinação, altas taxas de analfabetismo, vulnerabilidade dos empregos também elevam as taxas de deficiência (30). Essa relação é descrita como “círculo vicioso” que tornam as pessoas com deficiência entre os mais pobres dos pobres. Uma família com uma pessoa acometida por uma deficiência geralmente tem mais custos e reduzem a disponibilidade de recursos financeiros.

A população amostrada neste estudo possui deficiências que comprometem severamente a realização das atividades da vida diária. Além disso, foi estimado que a renda média das famílias é de 1,8 salários mínimos para custear 3,8 pessoas. Sabe-se que existe um círculo vicioso entre pobreza, educação e deficiência: as famílias com pessoas deficientes perdem duplamente porque os deficientes não podem desenvolver atividades remuneradas e produtivas e dependem de familiares para seu cuidado; o que reduz ainda mais a renda da família. São, ao menos, duas pessoas que não trabalham para gerar renda.

Por outro lado, as famílias pobres que não têm acesso aos serviços de saúde de qualidade e vivem em situações de violência tem maior chance de apresentar deficiências adquiridas, como as traumáticas. Vimos que 30% das deficiências são adquiridas durante o período pré, peri ou pós natal; e possivelmente uma parte delas poderia ser evitada com oferta de serviços de saúde adequados na assistência materno-infantil. Essa condição de pobreza da população com deficiência restringe seu acesso à reabilitação, existente nos centros mais distantes das capitais. A falta de assistência de uma equipe multiprofissional especializada inviabiliza intervenções preventivas e aquisição de equipamentos de tecnologia assistiva, como a cadeira de rodas adaptadas.

Estratégias diferenciadas para atender essas demandas precisam ser estabelecidas nos sistemas de saúde. A incorporação, por exemplo, dos fisioterapeutas e do terapeuta ocupacional na Estratégia de Saúde da Família; o estímulo à criação de centros de referência em Genética Médica no interior dos estados do Nordeste e a o estímulo à formação de consórcios municipais e com o Estado para aquisição de equipamentos de tecnologia assistiva devem ser fortemente estimulados para que as pessoas com deficiência que estão relativamente isoladas em municípios pobres das áreas rurais do nordeste possam ter melhores condições de vida, bem como o estabelecimento de unidades de referência regionais para

oferecer reabilitação no interior dos estados nordestinos com equipe interdisciplinar com médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, psicólogos, assistentes sociais e demais profissionais da saúde.

FINANCIAMENTO

Pesquisa financiada pelo Ministério da Saúde (Edital PPSUS/CNPq/FAPESQ/2009); FAPESP, INCT de Células Tronco em Doenças Genéticas Humanas e pela Biomarin do Brasil.

REFERÊNCIAS

- 1 IBGE. Censo Demográfico 2000. Rio de Janeiro: Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística; 2001.
- 2 Neri M. Retratos da Deficiência no Brasil. Rio de Janeiro: FGV/IBRE/CPS. 2003; 250.
- 3 IBGE. Censo Demográfico 2010. Resultados Preliminares. [Acesso em: 2011 15 de Dezembro]. Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2010/default.shtm>.
- 4 Trani JF, Loeb M. Poverty and Disability: A Vicious Circle? Evidence from Afghanistan and Zambia. J. Int. Dev [version on-line]. 2010 (DOI: 10.1002/jid.1709).
- 5 Freire-Maia N. Inbreeding in Brazil. American Journal of Human Genetics. 1957; 9:284-98.
- 6 Freire-Maia N. Genetic Effects in Brazilian Populations due to Consanguineous Marriages. American Journal of Medical Genetics. 1989; 35:115-117.
- 7 Fonseca LG, Freire-Maia N. Further Data on Inbreeding Levels in Brazilian Populations. Biodemography and Social Biology. 1970; 17:324-328.
- 8 Orioli IM, Castilla EE, Carvalho WP. Inbreeding in a South American Newborn Series. Acta Anthropogenetica. 1982; 6:45-55.
- 9 Santos S, Kok F, Weller M, Paiva FRL, Otto, PA. Inbreeding Levels in Northeastern Brazil: Strategies for the Prospection of New Genetic Disorders. Genetics and Molecular Biology. 2010; 33:1-2.
- 10 Santos S, Melo US, Lopes SSS, Weller M, Kok F. A Endogamia Explicaria a Elevada Prevalência de Deficiências em Populações do Nordeste Brasileiro? Ciência e Saúde Coletiva; 2012.
- 11 Weller M, Santos S. Consanguineous Unions and the Burden of Disability: A Population-based Study in Communities of Northeastern Brazil. No prelo.

- 12 Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Amorim S, Starling A, Nishimura A, Lezirovitz K, Lino AMM, Zatz M. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy is Linked to Chromosome 11q13. *Ann Neurol.* 2005; 57:730-737.
- 13 Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Licinio L, Lezirovitz K, Cavaçana N, Bueno C, Amorim S, Pessoa A, Graciani Z, Ferreira A, Prazeres A, Melo AN, Otto PA, Zatz M. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy: New Observations, Locus Refinement, and Exclusion of Candidate Genes. *Ann Hum Genet.* 2009; 73:382-387.
- 14 Cavalcanti A, Galvão C. *Terapia Ocupacional: Fundamentação & Prática.* Ed. Guanabara Koogan; 2007.
- 15 Keith RA, Granger CV, Hamilton BB, Sherwin FS. The Functional Independence Measure: a new tool for Rehabilitation. *Adv Clin Rehabil.* 1987; 1:6-18.
- 16 Ribeiro M, Miyazaki MH, Filho DJ, Sakamoto H, Battistella LR. Reprodutibilidade da Versão Brasileira da Medida de Independência Funcional. *Acta Fisiátrica.* 2001; 8: 45-52.
- 17 Orsini M. Medidas de Avaliação na Esclerose Lateral Amiotrófica. *Revista de Neurociências.* 2008; 16:144-151.
- 18 Bittles AH. Consanguineous Marriage: Current Global Incidence and its Relevance to Demographic Research. Population Studies Center, Research Report Ann. Arbor: University of Michigan. 1990; 90:186.
- 19 Bittles AH. The role and significance of consanguinity as a demographic variable. *Population and Development Review.* 1994; 20:561-584.
- 20 Liascovich R, Rittler M, Castilla EE. Consanguinity in South America: Demographic Aspects. *Human Heredity.* 2001; 51:p.27-34 (DOI: 10.1159/000022956).
- 21 Al-Kandari Y, Crews DE. The Effects of Consanguinity on Congenital Disabilities in the Kuwaiti Population. *Journal of Biosocial Science.* Cambridge: 2011; 43:65-73.
- 22 Bettencourt C, Lima M. Machado-Joseph Disease: From First Descriptions to new Perspectives. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2011; 6:35.
- 23 Mancini MC, Alves ACM, Schaper C, Figueiredo EM, Sampaio RF, Coelho ZAC, Tirado MGA. Gravidade da Paralisia Cerebral e Desempenho Funcional. *Revista Brasileira de Fisioterapia.* 2004; 8:253-260.
- 24 WHO. World Health Organization. Community Genetics Services: Report of a WHO Consultation on Community Genetics in Low-and Middle-income Countries. Geneva, Switzerland: 2010.
- 25 Beiguelman B. Human and Medical Genetics in Brazil. *Genetics and Molecular Biology.* 2000; 23:277-281.

- 26 Marques-de-Faria AP, Ferraz VEF, Acosta AX, Brunoni D. Clinical Genetics in Developing Countries: The Case of Brazil. *J Community Genet.* 2004; 7:95-105.
- 27 Horovitz DDG, Junior JCL, Mattos MA. Birth Defects and Health Strategies in Brazil: an Overview. *Cadernos de Saúde Pública.* 2006; 22:2599-2609.
- 28 Novoa MC, Burnham TF. Challenges for the Universalization of Clinical Genetics: The Brazilian Case. *Revista Panamericana de Salud Pública [online].* 2011; 29:61-68.
- 29 Filmer D. The World Bank. Disability, Poverty and Schooling in Developing Countries: Results from 11 Household Surveys. *SP Discussion Paper;* 2005.
- 30 Palmer, M. Disability and Poverty: A Conceptual Review. *Journal of Disability Policy Studies.* 2011; 21:210-218.

4. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Amorim S, Starling A, Nishimura A, Lezirovitz K, Lino AMM, Zatz M. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy is Linked to Chromosome 11q13. *Ann Neurol.* 2005; 57:730-7.
- 2 Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Licinio L, Lezirovitz K, Cavaçana N, Bueno C, Amorim S, Pessoa A, Graciani Z, Ferreira A, Prazeres A, Melo AN, Otto PA, Zatz M. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy: New Observations, Locus Refinement, and Exclusion of Candidate Genes. *Ann Hum Genet.* 2009; 73:382-387.
- 3 Freire-Maia N. Inbreeding in Brazil. *Am J Hum Genet.* 1957; 9:284-98.
- 4 Freire-Maia N. Genetic Effects in Brazilian Populations due to Consanguineous Marriages. *Am J Hum Genet.* 1989; 35:115-117.
- 5 Fonseca LG, Freire-Maia N. Further Data on Inbreeding Levels in Brazilian Populations. *Biodemography and Social Biology.* 1970; 17:324-328.
- 6 Orioli IM, Castilla EE, Carvalho WP. Inbreeding in a South American Newborn Series. *Acta Anthropogenetica.* 1982; 6:45-55.
- 7 Santos S, Kok F, Weller M, Paiva FRL, Otto PA. Consanguinity in Northeastern Brazil: Strategies for the Prospection of New Genetic Disorders. *Genetics and Molecular Biology.* 2010; 33(2):220-223.
- 8 Santos S, Melo US, Lopes SSS, Weller M, Kok F. A Endogamia Explicaria a Elevada Prevalência de Deficiências em Populações do Nordeste Brasileiro? *Ciência e Saúde Coletiva;* 2012.
- 9 Weller M, Santos S. Consanguineous Unions and the Burden of Disability: A Population-based Study in Communities of Northeastern Brazil (no prelo).
- 10 Brasil. SIAB. Sistema de Informação de Atenção Básica. Manual do Sistema de Informação de Atenção Básica. Secretaria de Políticas de Saúde. Departamento de Atenção Básica. Ministério da Saúde. Brasília. 2000 Agosto. [Acesso em: 2011 15 de Novembro]. Disponível em: <http://pt.scribd.com/doc/28680275/Manual-SIAB>.
- 11 IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo 2010. [Acesso em: 2011 15 de Outubro]. Disponível em: www.ibge.gov.br/cidadesat/topwindow.htm?1.

- 12 IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Encontro Internacional de Estatísticas sobre Pessoas com Deficiências. 2005 Setembro. [Acesso em: 2012 2 de Janeiro]. Disponível em: http://www.ibge.gov.br/home/presidencia/noticias/noticia_visualiza.php?id_noticia=438&id_pagina=1.
- 13 IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo Demográfico 2000. Rio de Janeiro; 2001.
- 14 Neri M. Retratos da Deficiência no Brasil. Rio de Janeiro: FGV/IBRE/CPS. 2003; 250.
- 15 Mont D. The World Bank. Measuring Disability Prevalence. SP Discussion Paper. 2007 Março. [Acesso em: 2011 15 de Setembro]. Disponível em: <http://siteresources.worldbank.org/DISABILITY/Resources/Data/MontPrevalence.pdf>.
- 16 Sampaio RF, Luz MT. Funcionalidade e Incapacidade Humana: Explorando o Escopo da Classificação Internacional da Organização Mundial da Saúde. Cadernos de Saúde Pública. Rio de Janeiro: 2009; 25 (3): 475-483.
- 17 Battistella LR, Brito CMM. Classificação Internacional de Funcionalidade. Acta Fisiátrica. São Paulo: 2002.
- 18 Farias N, Buchalla CM. A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde da Organização Mundial da Saúde: Conceitos, Usos e Perspectivas. Revista Brasileira de Epidemiologia. São Paulo: 2005.
- 19 Amiralian MLT, Pinto EB, Ghirardi MIG, Lichtig I, Masini ESF, Pasqualin L. Conceituando Deficiência. Revista de Saúde Pública. São Paulo: 2000; 34(1): 97-103.
- 20 WHO. World Health Organization. Health topics, disabilities. [Acesso em: 2011 12 Julho]. Disponível em: www.who.int/topics/disabilities/en/.
- 21 Thomas C. How is Disability understood? An Examination of Sociological Approaches. Disability & Society. Lancaster (UK): 2004; 19 (6).
- 22 Diniz D, Barbosa L, Santos WR. Disability, Human Rights and Justice. International Journal on Human Rights. 2009; 11 (6): 61-71.
- 23 Diniz D, Santos WR. Deficiência e Perícia Médica: Os Contornos do Corpo. Revista Eletrônica de Comunicação, Informação & Inovação em Saúde. Rio de Janeiro: 2009; 3 (2):16-23.
- 24 Rocha EF, Paula AR, Kretzer MR. O Estudo de Prevalência e Incapacidades como Instrumento de Planejamento das Atividades de Atenção à Saúde e Reabilitação no Programa Saúde da Família. Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo. 2004; 15 (1): 1-10.
- 25 Oluwarantimi A, Rischewski D, Simms V, Kuper H, Linganwa B, Nuhi A, Foster A, Lavy C. A National Survey of Musculoskeletal Impairment in Rwanda: Prevalence, Causes and Services Implications. Plos One. 2008; 3 (7).

- 26 Blackburn CM, Spencer N, Read JM. Prevalence of Childhood Disability and the Characteristics and Circumstances of Disabled Children in the UK: Secondary Analysis of the Family Resources Survey. *BMC Pediatrics*. 2010; 10:21.
- 27 Filmer D. The World Bank. Disability, Poverty and Schooling in Developing Countries: Results from 11 Household Surveys. SP Discussion Paper; 2005.
- 28 Freitas FP, Pinto IC. Percepção da Equipe de Saúde da Família sobre a Utilização do Sistema de Informação da Atenção Básica- SIAB. *Rev. Latino- am Enfermagem*. 2005; 13(4): 547-54.
- 29 Bittar TO, Meneghim MC, Mialhe FL, Pereira AC, Fornazari DH. O Sistema de Informação da Atenção Básica como Ferramenta da Gestão em Saúde. *RFO*. 2009; 14 (1): 77-81.
- 30 SIAB. Sistema de Informação de Atenção Básica. Manual do Sistema de Informação de Atenção Básica. Secretaria de Políticas de Saúde. Departamento de Atenção Básica. Ministério da Saúde. Brasília: 2002 Agosto. [Acesso em: 2011 Novembro]. Disponível em: <http://pt.scribd.com/doc/28680275/Manual-SIAB>.
- 31 Silva AS, Laprega MR. Avaliação Crítica do Sistema de Informação da Atenção Básica (SIAB) e de sua Implantação na região de Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil. *Cad. Saúde Pública*. Rio de Janeiro. 2005; 21 (6):1821-1828.
- 32 Meier GM. Leading issues in economic development. Oxford, England: Oxford University Press; 1984. In: Palmer M. Disability and Poverty: A Conceptual Review. *Journal of Disability Policy Studies*. Hammill Institute on Disabilities and Sage Publications. 2011; 21(4): 210-8.
- 33 Spicker P. The idea of poverty. Bristol, England: Policy Press, 2007. In: Palmer M. Disability and Poverty: A Conceptual Review. *Journal of Disability Policy Studies*. Hammill Institute on Disabilities and Sage Publications. 2011; 21(4): 210-8.
- 34 Braithwaite J, Mont D. The World Bank. Disability and Poverty: A Survey of World Bank Poverty Assessments and Implications. SP Discussion Paper; 2008.
- 35 Trani JF, Loeb M. Poverty and Disability: A Vicious Circle? Evidence from Afghanistan and Zambia. *J. Int. Dev.* [version on-line] 2010; (DOI: 10.1002/jid.1709).
- 36 Palmer, M. Disability and Poverty: A Conceptual Review. *Journal of Disability Policy Studies* 2011; 21:210-218.