

Cross-cultural adaptation of the "Questionnaire about Care for People with Duchenne Muscular Dystrophy" to Brazilian Portuguese

Adaptação Transcultural do "Questionnaire about Care for People with Duchenne Muscular Dystrophy" para Português brasileiro.

Clarisse Pereira Dias Drumond Fortes¹, Alexandra Prufer Queiroz Campos Araújo²

RESUMO

Objetivo: Descrever a adaptação transcultural do "Questionnaire about Care for People with Duchenne Muscular Dystrophy" para o Português brasileiro e os achados sobre o acesso aos cuidados preconizados ao paciente com DMD em um grupo de 43 pacientes assistidos em um hospital universitário no Rio de Janeiro.

Método: Recomendações de boas práticas em tradução e adaptação transcultural foram seguidas. Validação do questionário adaptado foi alcançada com a aplicação do mesmo em um grupo de 43 pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), assistidos no Departamento de Neuropediatria de um hospital universitário no Rio de Janeiro.

Resultados: Uma vez que o questionário foi adaptado transculturalmente para o português brasileiro, informações sobre a progressão da doença, acesso aos cuidados recomendados e dificuldades encontradas na manutenção do tratamento foram obtidas. Esses achados permitiram a comparação com informações previamente publicadas em bancos de dados nacionais e internacionais.

Conclusão: A versão adaptada do questionário, originalmente publicado em inglês pela CARE-NMD, para o português brasileiro tem o potencial de apoiar o trabalho realizado nos Centros de Doenças Neuromusculares e à Gestão Pública no nosso país. As informações obtidas com o questionário apresentam uma imagem sobre o acesso aos cuidados com a DMD, permitindo a troca de informações atualizadas entre os serviços de saúde brasileiros e internacionais.

Palavras-chaves: Distrofia Muscular de Duchenne, Inquéritos e Questionários, Tradução, Comparação Transcultural

SUMMARY

Objective: To describe the cross-cultural adaptation of the "Questionnaire about Care for People with Duchenne Muscular Dystrophy" to Brazilian Portuguese and our findings about the DMD care access in a group of 43 patients assisted in an University Hospital in Rio de Janeiro.

Method: Guidelines for best practice in translation and cultural adaptation were followed. Validation of the adapted questionnaire was verified in a group of 43 patients with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) assisted in the Child Neurology Department of a university hospital in Rio de Janeiro.

Results: Once the questionnaire was cross-adapted into Brazilian Portuguese, information was obtained on disease progression, access to recommended care and difficulties encountered in maintaining treatment. This allowed comparison with previously published national and international data.

Conclusion: The adapted version of the CARE-NMD questionnaire for Brazilian Portuguese has the potential to support the work done in neuromuscular centers and health managers in Brazil. It provides a picture of access to care in our country, and allows exchanging updated information between Brazilian and international neuromuscular centers.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy; Surveys and Questionnaires ; Translating; Cross-Cultural Comparison.

¹Neuropediatra; Doutora em Clínica Médica (FM/ UFRJ)

²Neuropediatra; Doutora em Medicina (Neurologia) pela Universidade Federal Fluminense; Professora Associada de Neuropediatria da UFRJ (aposentada), docente colaboradora do programa de pós-graduação Saúde Materno Infantil da UFRJ; Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão Gesteira (IPPMG/ UFRJ), Rio de Janeiro/ RJ, Brasil

Conflito de Interesses: As autoras recebem (ou já receberam) patrocínio para eventos científicos para pesquisa clínica e para advisory board: Genzyme, GSK, PTC, Biomarin, Pint Pharma, Sharepta, Biogen. Estes não exercem nenhuma influência científica no conteúdo apresentado neste artigo.

Declaração Financeira: Não houve auxílio para este artigo de financiamento de nenhuma natureza.

Autora correspondente: Clarisse P D D Fortes - Rua 40, no 8, Shopping 33, Torre III, Vila Santa Cecília - Volta Redonda/ RJ - 27.260-200 - clarisse.dias@gmail.com

INTRODUCTION

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is an X-linked genetic disease, with an estimated incidence of 1 in 3,000-6,000 live births¹. It is caused by mutations in the DMD gene, leading to a marked or complete absence of the dystrophin protein. Found in the muscle fibers sarcolemma, this protein is essential to the contractile function and to protection from damage caused by contraction, that leads to muscle necrosis^{1,2,3}. Clinically, DMD is characterized by signs of weakness of the proximal musculature, initially in lower limbs with presence of Gowers signal, abnormal gait and calves pseudohypertrophy. As disease progresses, weakness of upper limbs, respiratory and cardiac musculature are noted, leading to high morbidity and mortality. In a molecular level, DMD is characterized by increased creatine phosphokinase (CPK) secondary to the destruction of muscle fibers, as well as increased liver transaminases^{2,3}. Molecular analysis seeking a defect in the DMD gene is currently considered the gold standard diagnostic test. The natural history of the disease is loss of gait by 13 years of age, and, without treatment, death before the age of 20 due to cardiorespiratory complications³.

There is currently no curative treatment available. There are several recommendations on support, management and care in DMD, aiming not at cure but mainly an increase in survival and quality of life. The main management and care recommendations in DMD, currently followed worldwide, were published in 2018 by a group of specialists assembled by the Center of Disease Control (CDC)^{4,5,6}. In our country, these recommendations are in alignment with the Brazilian Consensus of DMD, published between 2017 and 2018^{7,8}. In this last decade there has been a growing advance in research related to DMD, seeking new ways of understanding the disease and treatment. There are already drugs available that act directly on the genetic defect that determines DMD^{4,7}. Although promising, these treatments must be accompanied by the systemic care already recommended. To assess access to recommended actions, in 2012, the CARE-NMD Project (funded by the European Union Executive Agency for Health and Consumers), developed a questionnaire about the care received by the patient with DMD⁹.

The present instrument is to be answered by the person with DMD or their caregiver and contains 42 questions (41 closed and 1 open) covering personal life, history of the disease, and access to treatment and care. The answers to this questionnaire feed an international database and assess access, quality and needs about care provided to the person with DMD, in line with current recommendations on care and management. Because it was a questionnaire developed in English and in the European context, it was necessary to cross-culturally adapt it to Brazilian Portuguese for use with our DMD patients.

Understanding how patients are receiving care and progressing clinically helps health services to propose new strategies for adherence to standard recommendations, and to provide health services with the necessary equipment and human resources to meet the necessary needs of these patients. Furthermore, the exchange of information on patients with DMD between services nationally and internationally is useful for increasing: (1) the knowledge about the natural progression of the disease; (2) the response to the proposed treatments and; (3) the development of new strategies to improve care access.

This work aims to describe the cross-cultural adaptation to Brazilian Portuguese of the "Questionnaire about care for people with Duchenne Muscular Dystrophy" and describe our findings about the DMD care access in a group of 43 patients assisted in a hospital in Rio de Janeiro.

MATERIAL AND METHODS

First, methodological recommendations regarding translation and cross-cultural adaptation of health assessment instruments were reviewed^{10,11,12,13,14,15} and followed step-by-step, as described below:

Step 1: Preparation

After reviewing local literature through the BIREME database, we found there was no adapted version of the "Questionnaire on care for people with Duchenne Muscular Dystrophy" or validated instrument available in Brazil to measure the same outcomes. We considered that there was a conceptual equivalence between the questionnaire to be adapted and the cultural values of the target population. The subsequent phases of the cross-cultural adaptation process described here began in 2015, after consent from the authors of the original instrument.

Step 2: Initial Translation

The questionnaire was translated into Brazilian Portuguese by two bilingual translators (C.P.D.D.F and L.R.P.D.). One of them was a health professional (child neurologist), and the other an English teacher. Both were Brazilian natives and residents in Brazil. The medical translator knew the objectives of the questionnaire whereas the other translator had no prior knowledge of the instrument and had access to it only at the time of translation. The entire translation process was recorded in writing, generating two documents, translation 1 (T1) and translation 2 (T2). This was done independently, that is, the translators did not have contact with each other while translating the questionnaire.

Step 3. Translation Reconciliation

At this stage, T1 and T2 were synthesized into a single version (T12), by conciliation between the two translators on a face-to-face meeting. On this occasion, they discussed, question to question, differences between translations. The main objective in this phase was to guarantee semantic equivalence, that is, the best understanding of the questions, according to their intention and level of language used. Since there was a satisfactory agreement between the translators, there was no need for an external translator to solve discrepancies.

Step 4. Back Translation

The T12 version was sent to backtranslation. At this stage, a bilingual translator (B.N., police officer, US citizen), native to the language of the original questionnaire and not knowledgeable of any of the previous versions of the questionnaire, was invited to turn T12 back into English.

Step 5. Review

First, the backtranslated version of the questionnaire was approved by the original instrument development team, via e-mail. The written record of all the material developed up to this stage (original questionnaire, translations and backtranslation, revised version by the backtranslation team) was gathered for approval by a committee composed of the translators and professionals who would pre-test the scale with a sample of DMD patients in Brazil. The objective of this stage was to choose the best translated version, one that contemplated both semantic and conceptual equivalences. The version chosen for pre-test, by consensus of the committee, was T12. The most discussed item was item 9, since it required a greater need for adaptation. This item investigates family income and was originally expressed in pounds with stratified response options monthly and yearly. The committee chose to stratify in our version the values in Brazilian minimum wages (up to 1 minimum wage, between 1 and 3, 3 and 5, 5 and 15, and above 15 wages) since it is a measure more frequently used in our country and easier to update in Brazil. A final version was then formalized. This was included in a transcultural adaptation research project and submitted for approval by the Research Ethics Committee of IPPMG/UFRJ under the registration number 44528915.3.0000.5264, in 07/Oct/2015. Only after approval by the Committee did we proceed to Step 6 (pre-test).

Step 6: Pretest

The adapted final version of the questionnaire was tested in 43 children with DMD, all resident in the state of Rio de Janeiro. Thirty-nine of the questionnaires were answered with the presence of an interviewer while four were answered without assistance, by email. Interviewers were instructed not to assist interviewees in interpreting the questions. All participants were given the opportunity to ask questions and make suggestions and comments. There was no difference in the interpretation of the questions between the interviewees personally and the questionnaires sent by email; however, by electronic means there was greater loss of data, either from corrupted sent files or from the lack of response from the interviewees. Errors in grammar, spelling, typing, and formatting were corrected at this stage.

Step 7 - Validation

There were no systematic questions or difficulty of interpretation by the interviewees, conferring internal validity and reliability, meaning the ability to reproduce a result consistently over time and space or with different observers, achieved through stability (test-retest), homogeneity, and equivalence (inter-observer)¹⁴. On the item on corticosteroid therapy, 2 out of 43 interviewees (4.6%) answered incoherently the items, initially stating the use of steroids and later informing that the medication had already been interrupted. On the other items no questions or inconsistencies were observed. Because it is not a measurement scale, we did not apply external validation tests. The entire adaptation process was submitted to the team responsible for the original questionnaire, which kindly endorsed the present version in Brazilian Portuguese.

Statistic Measures

Responses were organized in an Excel spreadsheet, and the data analysis utilized the features of this program, such as percentage, mean, and median.

RESULTS

No great discrepancy was found between the translations and the backtranslation performed in the research. The final version of the cross-adapted questionnaire about care in DMD patients in Brazilian Portuguese, available in full as an attachment to this article,

was used to collect data in a neuromuscular center in Rio de Janeiro.

The collected data revealed that among the 43 questionnaires, 81.4% were answered by those responsible for the person with DMD and only 18.6% (8 questionnaires) were answered by the carer together with the patient. The mean age of participants was 12 and a half years old (minimum age 2 years and maximum 21 years) with a median of 13 years.

In our sample, 60.4% of the DMD patients were students and attended school regularly. Among them, three were in primary education (7%) and one (2.3%) attended a school for students with special needs. Another participant, another worked and 12 were not linked to any occupation (27.9%).

Transportation was an important issue. Among our patients, 30.2% were transported by a relative or friend, 27.9% patients reported using public transport or school bus, 34.9% answered that they do not need any transport and 9.3% did not answer that item.

Family participation in support groups for neuromuscular disorders was reported in 32 patients (74.4%). Most of the families (60.5%) have monthly income between 1 and 3 Brazilian minimum wages and only two families (4.6%) declared income between 5 and 15 minimum wages.

According to our research analysis, the average age to define the DMD diagnosis was between five and a half and six years old. The earliest result was given at three months of age, the latest at 11 years. Although 55.8% of the families perceived motor difficulties before the age of four, only 14 (32.4%), of the total number of patients, received an accurate diagnosis of DMD by this age.

In the population studied, 32 (74.4%) patients had lost the ability to walk independently at approximately nine years of age. Among the children who never used corticosteroids, the average age was between six years and four months and seven years. Most patients (69.8%) have a molecular confirmation of DMD diagnosis.

The periodicity in the performance of echocardiography, pulmonary function test, evaluation of scoliosis progression and of everyday life skills are described on Table 1.

Table 1. Frequency of routine evaluations of patients with DMD.

How often do you/ does your son get...	At least once every 6 months	At least once per year	Less than once per year	Never	No answer
... an ultrasound of your heart (= echocardiography)?	18(41.9%)	18 (41.9%)	6 (13.9%)	0 (0%)	1 (2.3%)
... an assessment of lung function?	9 (20.9%)	21 (48.8%)	5 (11.6%)	5 (11.6)	3 (7%)
... inspection of the spine or spinal X-rays to check for curved spine (scoliosis)?	3 (7%)	6 (13.9%)	7 (16.3%)	23 (53.5)	4 (9.3%)
... assessment of functional abilities like walking, standing, sitting, use of hands	13 (30.2%)	17 (39.5%)	4 (9.3%)	3 (7%)	6 (13.9%)

Even though 62.8% of the patients are receiving or have received physiotherapy treatment, 60.5% reported not having any type of ventilation support. Only 10 (23.2%)

stated that they used techniques to increase lung volume, 3 (6.9%) reported being assisted manually during the manifestations of cough and 4 (9.3%) mechanically. None of our patients used continuous non-invasive ventilation or invasive mechanical ventilation. Nine (20.9%) were using intermittent non-invasive ventilation. Table 2 summarizes the amount of information given to the patient / caregiver on prognosis in DMD.

Table 2. Information given to the patient / caregiver on prognosis in DMD.

	Yes, sufficiently	Yes, but not enough	No, not at all	I don't remember	No answer
Has a medical professional ever talked to you/ your son about	19 (44.2%)	9 (20.9%)	7 (16.3%)	1 (2.3%)	7 (16.3%)
Genetic counselling?	19 (44.2%)	9 (20.9%)	7 (16.3%)	1 (2.3%)	7 (16.3%)
The course of the disease and the main problems that may arise?	21 (48.8%)	15 (34.9%)	1 (2.3%)	0 (0%)	6 (13.9%)
Treatment with steroids in DMD?	26 (60.5%)	8 (18.6%)	5 (11.6%)	0 (0%)	4 (9.3%)
Breathing problems in the course of DMD?	27 (62.8%)	6 (13.9%)	5 (11.6%)	2 (4.6%)	3 (7%)
Cardiac problems in DMD?	26 (60.5%)	3 (7%)	8 (18.6%)	1 (2.3%)	5 (11.6%)
Prevention of curved spine (scoliosis) and joint contractures in the course of DMD?	16 (37.2%)	13 (30.2%)	10 (23.3%)	1 (2.3%)	3 (7%)
How to prevent excessive weight gain or loss?	11 (25.6%)	16 (37.2%)	9 (20.9%)	2 (4.6%)	5 (11.6%)
Gastric tube placement in case of weight loss and difficulties with eating enough?	1 (2.3%)	7 (16.3%)	29 (67.4%)	2 (4.6%)	4 (9.3%)
Adequate schooling or special learning needs of some children with DMD?	12 (27.9%)	11 (25.6%)	15 (34.9%)	1 (2.3%)	4 (9.3%)
Patient organisations?	12 (27.9%)	9 (20.9%)	13 (30.2%)	3 (7%)	6 (13.9%)

DISCUSSION

For the first time in South America, a sample of DMD patients is evaluated using the questionnaire created by CARE-NMD. The application of this questionnaire in a larger group of patients, especially with multiregional representation, will generate data that will aid the understanding of what is missing to increase access to services and health care.

This research has important limitations. The validation stage was simplified by the fact that the adapted instrument does not have diagnostic priorities or scale. Although Duchenne Muscular Dystrophy is a rare disease (a recently published survey among eight Brazilian neuromuscular centres studied 166 patients with DMD, with a mean of 20,8 patients per centre)¹⁶, a sample of 43 patients may be not large enough to reflect our national reality of healthcare access. In the same way, our study was conducted in a Neuromuscular Centre in an important Brazilian city and again may not reflect national conditions.

In relation to the original questionnaire, it was added with the consent of the European team, the complementary question: "what was the result?" (if molecular test done). Knowing the specific mutation leading to DMD helps shaping the genetic profile of patients with DMD throughout the country, which makes it possible to form a database for further clinical investigations, to correlate phenotype and genotype and facilitates finding possible candidates for the use of specific drugs, where relevant.

According to the responses obtained in our

sample, it was possible to specify that there are still great difficulties in accessing recommended care, especially when transportation is needed.

Vry et al⁹ published the findings of the European multi-center survey, using the original version of the "Questionnaire on the care of people with Duchenne Muscular Dystrophy". A total of 861 children and 201 adults participated in this research, distributed in 7 countries: Bulgaria, Czech Republic, Denmark, Germany, Hungary, Poland and the United Kingdom. The participants were invited to respond the questionnaire online and anonymously, through the databases of the patient registries of each country and with the help of the local CARE-NMD teams. The data found describe the European population with DMD, with a minimum age of 13 years, with 53% of non-ambulatory patients, on average, from the age of 10. As expected, the use of corticosteroids preserved function: among the patients that used it, the ability to walk was lost 1 year and 3 months later than those who had never taken the medication.

In our sample, using the adapted version of the same questionnaire, the mean age was 12 and a half years (74.4%) of non-ambulant, with a mean age of nine years. The age difference in motor loss between children who never used a corticosteroid and those who used it was two years and eight months, approximately double the time found in the European setting.

The difference in results could be explained by the reduced number of patients in our sample or by a possible genetic variability, with the possibility of a more aggressive natural progression of the condition. More likely is the sum between the non-use of corticosteroids and the inappropriate use of other forms of treatment (low attendance in physiotherapy sessions and inadequate nutrition) which favored the negative course of the disease.

The age of confirmation of the diagnosis decreased in our setting. Moreira and Araujo (2009) observed the age of DMD diagnosis in the same specialized center and found an average of six years and nine months¹⁷. The reduction in age of the definitive diagnosis could be explained by a better ability in childcare settings to recognize signs and symptoms or by the currently better access to confirmatory molecular tests.

Physiotherapy is an important aspect of DMD treatment, and its low attendance brings a greater difficulty of locomotion for the DMD patient. In our sampled population, 37.2% of the patients were not receiving physiotherapy treatment.

Therefore, it is important to increase patients' access to neuromuscular centres where the physiotherapists are. From the above, it is also inferred how important it is to raise awareness among caregivers and patients on the need to overcome the distance between the home and the referral centre where they can find services that are crucial to improve their quality of life.

Regardless of whether the original questionnaire was designed to be answered individually by our target population, no question was answered exclusively by patients with DMD. This can be explained by the fact that most of our patients surveyed are still children. In addition, low educational level and cognitive difficulties are sequels to the disease. It is considered that 30% of patients with DMD have some level of cognitive difficulty¹⁸.

CONCLUSION

This version of the "Questionnaire on the care of people with Duchenne muscular dystrophy" is in harmonious agreement with the original European version, representing a potential aid for the identification of issues about natural history, progression and care access related to DMD in Brazil. It can help in the construction and supply of a national database on access to recommended care for patients with DMD.

The population sample studied had 43 patients who tend to visit our neuromuscular centre with regularity. As so, irregular access to therapies and routine examinations, the age of diagnosis, general care and the information received from patients, certainly do not reflect the totality of people with DMD in Brazil. It would therefore be ideal to carry out a national survey using the Brazilian Portuguese version of the questionnaire discussed here, allowing data collection from a broader sample of patients with DMD in our country. This would provide a useful data bank with higher level and up-to-date information on DMD and access to care among Brazilian patients.

REFERENCES

1. Abbs S, Tuffery-Giraud S, Bakker E, Ferlini A, Sejersen T, Mueller CR. Best Practice Guidelines on molecular diagnostics in Duchenne/Becker muscular dystrophies. *Neuromuscular Disorders*. 2010 Jun;20(6):422-427.
2. van Ruiten HJA, Straub V, Bushby K, Guglieri M. Improving recognition of Duchenne muscular dystrophy: a retrospective case note review. *Archives of Disease in Childhood [Internet]*. 2014 Sep 3;99(12):1074-1077. Available from: <https://adc.bmj.com/content/99/12/1074>
3. Desguerre I, Laugel V. Diagnostic et histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. *Archives de Pédiatrie*. 2015 Dec;22(12):12S24-12S30.
4. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet Neurology*. 2018 Mar;17(3):251-267.
5. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *The Lancet Neurology [Internet]*. 2018 Apr;17(4):347-361. Available from:

- [https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422\(18\)30025-5/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422(18)30025-5/fulltext)
6. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Colvin MK, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *The Lancet Neurology*. 2018 May;17(5):445–455.
 7. Araujo APQC, Carvalho AAS de, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. 2017 Aug;75(8):104–113. 1.
 8. Araujo APQC, Nardes F, Fortes CPDD, Pereira JA, Rebel MF, Dias CM, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria [Internet]*. 2018 Jul;76(7):481–9. Available from: <https://www.scielo.br/j/anp/a/JnZn9PBZ4vRqvZ7Xg9RZbKR/?lang=en&format=pdf>
 9. Vry J, Gramsch K, Rodger S, Thompson R, Steffensen BF, Rahbek J, et al. European Cross-Sectional Survey of Current Care Practices for Duchenne Muscular Dystrophy Reveals Regional and Age-Dependent Differences. *Journal of Neuromuscular Diseases [Internet]*. 2016 Nov 29 [cited 2021 Aug 1]; 3(4):517–27. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27911335/>
 10. Ramada-Rodilla JM, Serra-Pujadas C, Delclós-Clanchet GL. Adaptación cultural y validación de cuestionarios de salud: revisión y recomendaciones metodológicas Cross-cultural adaptation and health questionnaires validation: revision and methodological recommendations. *DOAJ (DOAJ: Directory of Open Access Journals)*. *Salud Pública de México*. 2013 Feb 1; 55:57–66.
 11. Reichenheim ME, Moraes CL. Operacionalização de adaptação transcultural de instrumentos de aferição usados em epidemiologia. *Revista de Saúde Pública [Internet]*. 2007 Aug 1 [cited 2022 Jan 27];41(4):665–73. Available from: <https://www.revistas.usp.br/rsp/article/view/32282/34426>
 12. Guillemin F, Bombardier C, Beaton D. Cross-cultural adaptation of health-related quality of life measures: Literature review and proposed guidelines. *Journal of Clinical Epidemiology*. 1993 Dec;46(12):1417–32.
 13. Herdman M, Fox-Rushby J, Badia X. ‘Equivalence’ and the translation and adaptation of health-related quality of life questionnaires. *Quality of Life Research*. 1997 Apr; 6(3):237–247.
 14. Alexandre NM, Coluci MZ. Validade de conteúdo nos processos de construção e adaptação de instrumentos de medidas [Content validity in the development and adaptation processes of measurement instruments]. *Revista Ciência e Saúde Coletiva*. 2011 Jul;16(7):3061–3068. Portuguese. doi: 10.1590/s1413-81232011000800006. PMID: 21808894.
 15. Beaton DE, Bombardier C, Guillemin F, Ferraz MB. Guidelines for the Process of cross-cultural Adaptation of self-report Measures. *Spine*. 2000;25(24):3186–91.
 16. de Almeida P a. D, Machado-Costa MC, Manzoli GN, Ferreira LS, Rodrigues MCS, Bueno LSM, et al. Genetic profile of Brazilian patients with dystrophinopathies. *Clinical Genetics [Internet]*. 2017 Aug 1 [cited 2022 Jun 29];92(2):199–203. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28116794/>
 17. Moreira ASS, Araújo APQC. Não reconhecimento dos sintomas iniciais na atenção primária e a demora no diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne. *Revista Brasileira de Neurologia*. 2009 Jul-Set; 45(3):39–43.
 18. Nardes F, Araújo AP, Ribeiro MG. Mental retardation in Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr (Rio J)*. 2012 Jan-Feb;88(1):6–16. doi: 10.2223/JPED.2148. PMID: 22344614.

Attachment 1. Questionário Sobre Cuidado para Pessoas com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) (Versão Adaptada Transculturalmente para o Português Brasileiro do "Questionnaire about Care for People with Duchenne Muscular Dystrophy")

A. Algumas perguntas sobre você.

1. Quem está preenchendo este questionário?	
A própria pessoa com DMD	
Os pais da pessoa com DMD/ outros	
Ambos, a pessoa com DMD e seus pais/ outros, juntos	

2. Qual o ano e mês do seu aniversário (do seu filho) (Ex. Maio de 2002 deve ser anotado como 05 (mês) 2002 (ano))	
(Mês)	(Ano)

3. Qual a sua (de seu filho) ocupação atual?	
Educação Infantil	
Escola regular pública ou particular	
Escola/classe para portadores de necessidades especiais	
Curso profissionalizante	
Universidade	
Trabalho	
Nenhuma	

4. Qual é o maior grau de escolaridade dos seguintes membros de sua família? Se o curso profissionalizante for completo, marque esta opção assim como todas as outras aplicáveis.					
	Educação Infantil	Ensino Fundamental	Ensino Médio	Ensino Superior (Universidade, Mestrado, Doutorado, etc.)	Curso Profissionalizante Completo
Paciente					
Mãe					
Pai					

5. Como você/ seu filho vai a escolinha/ escola/universidade/ trabalho?	
Transportado por um familiar ou amigo	
Transporte público/ ônibus escolar/ transporte especial	
Não necessita de transporte	

6. Onde você/ seu filho mora na maior parte do tempo?	
Com os pais, outros parentes ou amigos	
Numa instituição	
Sozinho (com ajuda, se necessário)	
Com companheira(o)	

7. Além da família e amigos, você/ seu filho tem acompanhante em casa/ creche/ escola/ trabalho/ universidade? Se mais de uma resposta se aplica, por favor, marque a que se aplica à maior parte das vezes.	
Sim, 24 horas/dia	
Sim, por mais de 6 horas, mas menos de 24 horas por dia	
Sim, por menos de 6 horas por dia	
Sim, mas não todos os dias	
Não	

8. Alguém na família faz parte de Grupo de Apoio para <u>Duchenne</u> ou Doenças Neuromusculares em geral?	
Sim	Não

9. Qual é sua renda familiar mensal? Esta é a renda total de todos os que vivem na mesma casa. Nós fazemos esta pergunta porque acreditamos que a renda familiar pode ter influência na qualidade de vida. Se você não desejar responder, você pode seguir em frente	
Até um salário mínimo por mês	
Entre 1 e 3 salários-mínimos por mês	
Entre 3 e 5 salários-mínimos por mês	
Entre 5 e 15 salários-mínimos por mês	
Mais que 15 salários-mínimos por mês	

B. Descobrimo um pouco sobre a sua saúde/ de seu filho

10. Antes do diagnóstico de DMD, quantos anos você/ seu filho tinha quando a família falou pela primeira vez com o pediatra sobre preocupações com o seu/ de seu filho desenvolvimento motor?	
_____ anos	_____ meses
Não sei	

11. Durante a evolução da Distrofia Muscular de Duchenne, estágios da doença podem ser definidos. Esses estágios são uma simplificação e nem todas estas características podem se aplicar a você. Entretanto, os estágios podem ser um guia geral. Qual das opções abaixo MELHOR descreve o ATUAL estágio da sua DMD/ de seu filho?	
Pré-sintomático	Sem sintomas.
Deambulante Precoce	Caminhada anormal, consegue subir escadas.
Deambulante Tardio	Caminha com mais dificuldade, uso intermitente de cadeira de rodas, perdendo a habilidade de levantar do chão e subir escadas.
Não-deambulante Precoce	Perdeu a capacidade de andar mas ainda consegue sentar e levantar, uso ativo o tempo todo de cadeira de rodas não motorizada, que pode ser usada de forma independente.
Não-deambulante I	Não é possível uso ativo da cadeira de rodas não motorizada, força de braços cada vez mais limitada, mãos podem se levantar até a boca
Não-deambulante II	Cadeira de rodas motorizada é necessária. Mãos não chegam à boca, mas podem ser usadas para segurar uma caneta ou mover a cadeira de rodas motorizada.
Não-deambulante III	Cadeira de rodas motorizada é necessária. Nenhuma função útil das mãos.

12. Se você/ seu filho não é mais capaz de andar de forma independente, com qual idade a capacidade de andar foi perdida ?	
_____ anos	_____ meses
Eu ainda sou capaz de andar de forma independente.	
Não sei	

13. Como você/ seu filho se senta?	
Sem apoio	
Somente com a ajuda de um colete torácico, apoio para as costas ou para pescoço	
Não consegue tolerar a posição sentada de forma alguma	

14. Sobre os tipos de aparelhos de assistência, independentemente de quem os forneceu, qual você/ seu filho possui neste momento (se algum)?			
Equipamento de Assistência	Sim	Não, não é necessário	Não, mas eu/nós precisamos dele
1. Cadeira de rodas Manual			
2. Cadeira de rodas motorizada ou veículo elétrico para uso externo			
3. Apoio para sentar na cadeira de rodas			
4. Equipamento para transferência (lençol de transferência)			
5. Equipamento de banheiro (cadeira de banho, barras de apoio)			
6. Cama com altura ajustável e/ou colchão especial			
7. Auxílios alternativos de acesso (equipamento de última geração como ponteiros de cabeça, seleção pela mirada do olhar)			
8. Computador para compensar função perdida (ex. Escrever na escola)			

15. Quantas horas por dia a pessoa com DMD gasta, para suas necessidades pessoais, tais como ir ao banheiro, lavar-se, vestir-se, ser posicionado e comer?	
Menos de 2 horas	
Entre 2 e 4 horas	
Entre 4 e 6 horas	
Mais de 6 horas	

16. Quantos dias por semana você/ seu filho, passam fora de casa ou participam de atividades fora de casa (excluindo os meses em que as condições climáticas não permitem)?	
1 a 2 dias	
3 a 5 dias	
6 a 7 dias	
Nenhum	

17. Você/ seu filho acredita que você/ seu filho é visto com igualdade pelos outros cidadãos na sua comunidade local?	
Sim, sempre	
Na maioria do tempo	
Algumas vezes	
Raramente	
Nunca	

C. Agora nós gostaríamos de saber mais sobre o principal serviço médico que você/ seu filho frequenta

18. Você/ seu filho frequenta clínica onde há equipe médica especializada em doenças neuromusculares? Se sim, com qual frequência?	
Sim, pelo menos uma vez a cada 6 meses	
Sim, pelo menos uma vez por ano	
Sim, com mais de um ano de intervalo	
Não	

19. Se você não frequenta uma clínica especializada, qual o motivo?	
Um médico especialista/ clínica especializada fica muito longe	
Não é necessário um especialista	
Eu/ nós não sabíamos que isto existia	
Outras razões: _____	
Não se aplica, eu frequento uma clínica especializada	

20. Quanto tempo você leva da sua casa até a clínica especializada em doenças neuromusculares ?	
Menos de uma hora	
Entre 1 e 3 horas	
Mais de 3 horas	
Eu não sei/ Eu não vou a uma clínica especializada	

21. Como o diagnóstico de DMD foi estabelecido no seu caso? Você pode marcar mais de uma resposta.	
Biópsia muscular	
Exame de sangue para testagem genética (teste molecular) Qual o resultado?	
Exame físico	
Exame de sangue com CK aumentada	
História de DMD positiva na família	
Eu não sei	

22. Quantos anos você/ seu filho tinha quando a DMD foi confirmada ou por teste genético ou por biópsia, NÃO somente pelos sintomas ou CK elevada no sangue?	
_____ anos _____ meses	
Eu não sei/ Não foi feita biópsia nem teste genético.	

23. Que tipo de ajuda para lidar com o diagnóstico foi oferecida para você pelo seu médico no momento do diagnóstico? Você pode marcar mais de uma opção.	
Contato com o psicólogo	
Contato com o assistente social/ coordenador de cuidado	
Encaminhamento para grupo de apoio	
Participar de cursos para famílias com DMD	
Tempo suficiente para conversar com o médico ou uma segunda consulta médica	
Folhetos/ Websites	
Não o que eu/ nós precisávamos	
Outros: _____	
Eu não precisei desta ajuda	
Eu não sei	

24. Informações sobre DMD				
Algum profissional de saúde já conversou com você sobre	Sim, o suficiente	Sim, mas não o suficiente	Não, nunca	Eu não lembro
1. Aconselhamento genético?				
2. Como a doença progride e os principais problemas que podem aparecer?				
3. Tratamento com corticoides na DMD?				
4. Problemas respiratórios na progressão da DMD?				
5. Problemas cardíacos na DMD?				
6. Prevenção da coluna encurvada (escoliose) e das deformidades das juntas na progressão da DMD?				
7. Como prevenir ganho ou perda excessiva de peso?				
8. Colocação de um tubo no estômago no caso de perda de peso e dificuldades em comer o suficiente?				
9. Escolarização adequada ou necessidades especiais de ensino para algumas crianças com DMD?				
10. Organizações de pacientes?				

25. Avaliações regulares				
Com qual frequência você/ seu filho faz...	Pelo menos uma vez a cada 6 meses	Pelo menos uma vez por ano	Em intervalos maiores que um ano	Nunca
1. Ultrassom do coração (ecocardiograma)				
2. Avaliação da função pulmonar				
3. Inspeção da coluna ou radiografias da coluna para checar se há escoliose				
4. Avaliação das habilidades funcionais como andar, levantar, sentar e usar as mãos				

26. Um marcador da função pulmonar é o CVF (Capacidade Vital Forçada). Ela mede a quantidade de ar que consegue ser forçado para fora do pulmão na expiração após encher o pulmão de ar o máximo possível. Em qual faixa está o seu CVF atualmente? Por favor, considere o mais recente CVF, medido nos últimos 12 meses. Pode ajudar consultar seu prontuário mais recente para conseguir essa informação. A CVF é expressa como um percentual do que se espera de uma pessoa saudável da mesma idade, sexo e peso/altura corporal.							
CVF	Abaixo de 20%	20 a 49%	50 a 79%	80% ou mais	Sem medidas nos últimos 12 meses	Eu não sei	

27. No ultrassom, a função cardíaca é medida pela fração de ejeção do ventrículo esquerdo (FEVE). Esta é o percentual do volume de sangue ejetado pelo ventrículo esquerdo a cada batida do coração. Em que faixa está sua atual FEVE? Por favor, considere a mais recente FEVE, medida nos últimos 12 meses. Para conseguir esta informação, você pode checar seu prontuário novamente.						
FEVE	Abaixo de 40%	40 a 54%	55% ou mais	Sem medidas nos últimos 12 meses	Eu não sei	

D. As próximas perguntas são sobre o tratamento que você/ seu filho recebe para DMD

28. Tratamento de DMD I					
	Sim, o suficiente	Sim, mas não o suficiente	Não, nunca	Eu não lembro	Eu não preciso
1. Você/ seu filho já foi orientado a fazer alongamento em casa?					
2. Você/ seu filho já fez avaliação para saber se há necessidades especiais de aprendizado?					
3. Você/ seu filho já recebeu apoio psicológico para lidar com o diagnóstico ou com a rotina do dia a dia?					
4. Você/ seu filho já foi aconselhado sobre questões sociais (ex. Direitos legais à assistência, oportunidades de trabalho)?					
5. Vocês se sentem envolvidos nas tomadas de decisão do seu/ seu filho atual tratamento médico?					

29. Tratamento de DMD II				
Você/ seu filho atualmente recebe...	Sim, 60 minutos ou mais por semana	Sim, menos de 60 minutos por semana	Não, mas já recebi antes	Não, e nunca recebi
6. treinamento físico, alongamento ou outros exercícios físicos com um profissional qualificado?				
7. treinamento para atividades de vida diária e/ou aconselhamento no uso de auxílios tecnológicos por um profissional?				
8. Fonoaudiologia?				

30. Você/ seu filho está sob o uso de corticoides (prednisona/ prednisolona ou deflazacort) para a DMD?	
Sim	
Não, eu nunca usei essas medicações no tratamento de DMD	
Não, eu parei de usar.	

31. Se você/ seu filho nunca usou corticoides, qual a razão?	
Eles são muito caros.	
Eles não estão disponíveis em nossa região/ país.	
Eles não foram prescritos pelo médico.	
Nós não queríamos usar corticoides.	
Não aplicável, eu estou usando ou já usei corticoides.	

32. Se você/ seu filho já parou de usar corticoides, qual a razão?	
Parou após perder a capacidade de andar	
Parou por efeitos colaterais intoleráveis	
Parou por outras razões:	
Não aplicável, eu estou usando corticoides	

33. Se você/ seu filho usa ou já usou corticoides, com qual idade iniciou a tomá-los?	
Com _____ anos	
Eu não sei	
Não aplicável, eu não estou usando e nunca usei corticoides	

34. Tem diagnóstico de cardiomiopatia (doença do coração) ?	
Sim	
Não	
Eu não sei	

35. Você/ seu filho recebe medicação para prevenir ou tratar cardiomiopatia (doença do coração) ?	
Sim	
Não	
Eu não sei	

36. Quantas noites você/ seu filho passaram internados no hospital nos últimos 2 anos?	
_____ noites	
Nenhuma	
Eu não sei	

37. Quantas destas noites (veja pergunta 36) foram não planejadas e por quais motivos? Por favor, escreva abaixo o número de noites não planejadas passadas no hospital para cada razão possível. Se você/ seu filho não passaram a noite internados por uma razão específica, por favor, escreva "0" naquela linha	
Internações não planejadas:	
_____ noites por problemas respiratórios agudos (ex. Pneumonia)	
_____ noites por fraturas ósseas	
_____ noites por outras razões (não planejadas)	
Eu não sei	

38. Quantas destas noites (veja pergunta 36) foram planejadas e por quais motivos? Por favor, escreva abaixo o número de noites planejadas passadas no hospital para cada razão possível. Se você/ seu filho não passaram a noite internados por uma razão específica, por favor, escreva "0" naquela linha	
Internações planejadas:	
_____ noites para revisões de rotina	
_____ noites para cirurgias planejadas	
_____ noites por outras razões (planejadas)	
Eu não sei	

39. Você/ seu filho foi submetido a cirurgia de coluna por causa da escoliose?	
Sim	
Não	
Não, mas esta cirurgia está planejada	

40. Que tipo de suporte respiratório você/ seu filho tem no momento? Você pode marcar mais de uma resposta	
Nenhum	
Técnicas de recrutamento de volume pulmonar	
Tosse assistida manual	
Tosse assistida mecânica (ex. <i>Cough assist</i> , <i>pegasus</i> ou outros aparelhos)	
Ventilação não-invasiva (com máscara) intermitente por algumas horas durante o sono ou durante o dia	
Ventilação não-invasiva continuamente (24h/dia)	
Ventilação invasiva (via traqueostomia) por algumas horas durante o sono ou durante o dia	
Ventilação invasiva (via traqueostomia) continuamente (24h/dia)	

41. Qual o seu grau de satisfação com o seu tratamento médico?			
Muito Satisfeito	Um Pouco Satisfeito	Não Satisfeito	Nada satisfeito

42. Você sentiu falta de algum aspecto de seu tratamento neste questionário? Aqui você também pode fazer qualquer outro comentário ou opiniões adicionais sobre o cuidado que você recebe.