



# **Guia de marcos motores do desenvolvimento na infância e a distrofia muscular de Duchenne**

[movimentoduchenne.com.br](http://movimentoduchenne.com.br)

# DMD – Marcos motores na infância

As fases do desenvolvimento de bebês e crianças, de desenvolvimento neuropsicomotor, são muito semelhantes. A primeira vez que engatinha, as primeiras palavras e os primeiros passinhos são marcos que aparecem, na maioria das vezes, em idades parecidas no desenvolvimento de todos os seres humanos. São os chamados “marcos motores” que determinam se o crescimento de cada indivíduo está dentro dos padrões considerados normais. Por isso, os atrasos nessa progressão são sinais de alerta para médicos e pais, e podem dar pistas para um diagnóstico mais rápido e preciso.

Uma das doenças que acarreta atrasos dos marcos motores é a distrofia muscular de Duchenne (DMD). Genética, rara e degenerativa, surge ainda na infância, causando fraqueza muscular progressiva e incapacitante, e em alguns casos os pacientes também podem apresentar comprometimento cognitivo<sup>1</sup>.

A DMD afeta meninos, com incidência estimada de um caso a cada 3.500-5.000 recém-nascidos do sexo masculino<sup>2</sup>. As meninas podem carregar o gene alterado, mas não apresentam sintomas, em sua grande maioria<sup>1</sup>.

Pacientes com DMD enfrentam dificuldades motoras desde os primeiros anos de vida, com limitações para brincar, caminhar, correr, não conseguindo acompanhar outras crianças da mesma idade em suas atividades físicas<sup>1</sup>.

O diagnóstico da DMD nem sempre é fácil e, às vezes, pode demorar. Em média, o tempo entre o início dos sintomas e a confirmação do diagnóstico é de 2,5 a 3 anos. Os pais, a família, o pediatra e o médico especialista têm papéis importantes no processo de diagnóstico, que geralmente passa por várias etapas<sup>3</sup>. Por isso é tão importante estar atento aos marcos do desenvolvimento das crianças, como estes:

## 1 ANO<sup>4</sup>

- Pega objetos com movimento de pinça.
- Fica em pé com apoio.
- Fala: “mama”, “papa”, “dada”.

## 2 ANOS<sup>4</sup>

- Fica em pé com os pés juntos e olhos abertos.
- Retira a roupa.
- Usa colher.
- Aponta partes do corpo.
- Faz rabiscos no papel.
- Chuta bola.

## 5 ANOS<sup>4</sup>

- Fica com um pé a frente do outro com os olhos abertos.
- Pula com o pé dominante uma distância de 5 metros.
- Anda para frente com um pé a frente do outro.
- Conhece todas as cores.
- Controle completo vesical e anal.

Os sintomas da DMD podem aparecer desde o nascimento até os 3 a 5 anos de idade, e apresentam como características principais, além da fraqueza muscular, a marcha na ponta dos pés, a pseudohipertrofia das panturrilhas e a manobra de Gowers, movimento que a criança faz de escalar o próprio corpo com o auxílio das mãos subindo pelas pernas, joelho e coxas para conseguir se levantar<sup>5</sup>.

### OS SINAIS DE ALERTA SÃO <sup>3</sup>:

- Atraso na fala e nos primeiros passos.
- Quedas frequentes.
- Em alguns casos, dificuldade de aprendizado e comportamento.
- Correr e caminhar nas pontas dos pés.
- Aumento das panturrilhas.
- Dificuldade em acompanhar o ritmo dos colegas durante atividades físicas e brincadeiras.
- Dificuldade para levantar-se do chão, utilizando as próprias mãos para escalar o corpo.

## Estágios da doença

A distrofia muscular de Duchenne pode ser descrita em cinco estágios<sup>3</sup>.

### 1 - PRÉ-SINTOMÁTICO:

o paciente não tem os sintomas da doença, podendo ser diagnosticado por apresentar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, aumento das enzimas musculares (creatinoquinase ou CK), ou por histórico familiar de DMD (tio ou irmãos).

### 2 - DEAMBULANTE PRECOCE OU SINTOMÁTICO PRECOCE:

o paciente apresenta sinais e sintomas, como caminhar na ponta dos pés (marcha digitígrada), quedas, dificuldade para subir escadas e levantar-se do chão (levanta-se com a ajuda dos braços ou com a manobra de Gowers) e alterações na marcha.

### 3 - DEAMBULANTE TARDIO:

com maior dificuldade na marcha, o paciente não é mais capaz de subir escadas ou de se levantar do chão sem ajuda.

### 4 - NÃO-DEAMBULANTE PRECOCE:

sem conseguir caminhar, o paciente ainda mantém a postura adequada quando sentado e tem força nos membros superiores que permitem que ele se autoimpulsione.

### 5 - DEAMBULANTE TARDIO:

o paciente perde as forças nos membros superiores e tem a capacidade de manter a postura limitada.

# Diagnóstico e tratamento multidisciplinar

Assim como acontece com todas as doenças raras, o maior desafio é a busca pelo diagnóstico. Enquanto nos países desenvolvidos a idade média para o diagnóstico é de 4 anos, no Brasil é de 7, 5 anos<sup>6</sup>.

A DMD pode ter sua suspeita intensificada por meio de exame de triagem que identifica a dosagem da enzima muscular creatinoquinase (CK). Se estiver aumentada, cerca de 10 vezes o valor de referência, o diagnóstico deve ser confirmado por meio de exames genéticos moleculares<sup>7</sup>.

Quando um filho tem DMD, é possível rastrear a doença em outro imediatamente após o nascimento, pelos mesmos métodos. Também pode-se fazer o diagnóstico genético durante a gestação, por meio da amniocentese, exame que retira o líquido amniótico do ventre da mãe por meio de punção ou por biópsia de parte da placenta.

Apesar de não haver cura conhecida para a DMD, o atendimento multidisciplinar aliado a novas terapias que têm surgido, capazes de retardar a progressão da doença, são importantes para aumentar a sobrevivência e, principalmente, melhorar a qualidade de vida dos pacientes<sup>7</sup>.

A recomendação para o acompanhamento de um paciente com DMD é que profissionais de diversas especialidades trabalhem em conjunto, coordenados por um deles, geralmente um neurologista ou neuropediatra, especialista em doenças neuromusculares. Os especialistas médicos que participam do manejo da DMD são: neurologistas, neuropediatras, pneumologistas, cardiologistas, ortopedistas, gastroenterologistas e endocrinologistas. Outros profissionais de saúde também representam um papel de grande importância no tratamento. São eles: fisioterapeutas especializados em reabilitação motora e respiratória, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais e nutricionistas<sup>2</sup>.

<sup>1</sup> Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010 Jan 1;9(1):77-93.

<sup>2</sup> Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17:251-67.

<sup>3</sup> Araujo APQC, Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França MC Junior, Martinez ARM, Navarro MMM, Nucci A, Resende MBD, Gonçalves MVM, Gurgel-Giannetti J, Scola RH, Sobreira CFDR, Reed UC, Zanoteli E. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr* 2017;75(8):104-113.

<sup>4</sup> Funayama 1996; Rotta 2004.

<sup>5</sup> Reed UC. Doenças neuromusculares. *J Pediatr (Rio J).* 2002 Aug;78:S89-103.

<sup>6</sup> Rev. Bras. Saúde Mater. Infant. vol.4 no.2 Recife Apr./June 2004

<sup>7</sup> Araujo APQC, De Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Consenso brasileiro sobre distrofia muscular de Duchenne. Parte 1 diagnóstico, coortoterapia e perspectivas. Vol. 75, Arquivos de Neuro-Psiquiatria. Associação Arquivos de Neuro-Psiquiatria; 2017.