

# Guia Informativo Sobre Distrofia Muscular de Duchenne



**DMD**  
DISTROFIA  
MUSCULAR  
DE DUCHENNE



 **DMD**  
DISTROFIA  
MUSCULAR  
DE DUCHENNE



## DISCLAIMER

Este documento é um guia informativo sobre a distrofia muscular de Duchenne (DMD). Aqui são apresentados dados, informações médicas cientificamente referenciadas, gráficos e ilustrações que fornecem aos leitores um compêndio das principais características da doença, cumprindo um compromisso de conscientização, educação e disseminação de informação sobre esta patologia rara e pouco conhecida.

O guia não tem objetivo promocional ou mesmo de sugestão de uso, por qualquer meio, de qualquer terapia farmacológica servindo, apenas, como fonte de informação a pessoas que tenham interesse pelo tema.

BR-DMD-305 ■ Julho/2021

Material destinado ao público em geral.  
Esse conteúdo não substitui o diagnóstico médico.  
Em caso de dúvidas, procure um especialista.

Guia Informativo Sobre  
Distrofia Muscular de Duchenne

**DMD**

#### **COORDENAÇÃO**

**Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo** ▪ Neurologista pediátrica

#### **CONSULTORES MÉDICO-CIENTÍFICOS ENTREVISTADOS**

**Clarisse Pereira Dias Drummond Fortes** ▪ Neurologista pediátrica

**Michele Michelin Becker** ▪ Neurologista pediátrica

**Jaqueline Almeida Pereira** ▪ Fisioterapeuta

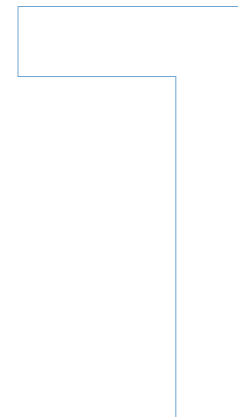
**Edna Fátima dos Reis** ▪ Pediatra

**Eduardo Uchôa** ▪ Neurologista



## ÍNDICE

1. **A história de Guilherme Rocha**
2. **O que é distrofia muscular de Duchenne (DMD)**
3. **Descobertas recentes sobre DMD**
4. **Características e sintomas**
  - 4.1. Estágios da doença
5. **Diagnóstico**
6. **Manejo**
  - 6.1. Atendimento Interdisciplinar
  - 6.2. Corticoterapia
  - 6.3. Suporte ventilatório e órteses
  - 6.4. Acompanhamento cardiológico e nutricional
7. **Comorbidades e doenças associadas**
8. **Linha do tempo da DMD – principais descobertas**
9. **Cenário Brasil**
  - 9.1. Atendimento na rede pública
  - 9.2. Associações de pacientes
  - 9.3. Onde encontrar ajuda
10. **Referências**





## 1. A história de Guilherme Rocha “Nós só pensamos em viver”

A história do menino Guilherme, que hoje, em 2021, tem 15 anos de idade, reflete a jornada da maioria dos pacientes de distrofia muscular de Duchenne (DMD) no que diz respeito à demora para chegar ao diagnóstico, à busca de informação, orientação e ajuda. Momentos de choque, angústia, sofrimento, solidão e finalmente esperança são o tempero desta história, que também ilustra os capítulos deste livreto, pontuando a relação entre o paciente e as características da doença, no depoimento que a mãe, Hosanna, conta aqui:

*“Meu nome é Hosanna D. R. M., tenho 40 anos, sou de Salvador, Bahia, mãe de Guilherme, meu único filho.*

*Guilherme começou a caminhar por volta de 1 ano e 2 meses já de uma forma diferente. Tinha quedas frequentes e reclamava sempre de dores nas pernas*

*e nos pés quando ia dormir, principalmente em dias de maior atividade física, quando brincava muito.*

*Percebendo que havia algo estranho nessas quedas constantes, levei-o a um ortopedista bastante experiente em idade e tempo de profissão. Depois de solicitar e analisar os raios-X, disse que não havia nada de errado com Guilherme e que as dores eram comuns ao crescimento.*

*Conforme o tempo foi passando, as quedas e dores foram aumentando e notei que as panturrilhas dele também eram grandes e arredondadas, comparadas com as de outras crianças.*

*Quando meu filho tinha 5 anos de idade, procurei outro ortopedista, que fez alguns testes com ele, de sentar e se levantar, e notou que ele praticava a manobra de Gowers - que só depois eu soube que tinha esse nome e do que se tratava. Provavelmente, sem querer me alarmar, ele disse que suspeitava de doença muscular e me indicou uma colega, especialista nesse assunto.*

*Como não conseguia agendar com a médica indicada por ele, marquei consulta com outra. Ela foi bastante rude, dizendo que meu filho era uma criança normal, que não tinha nada e me acusou de estar inventando uma doença para ele. Mesmo assim, por minha insistência, ela pediu um exame de eletroneuromiografia.*

*Paralelamente a isso, como Guilherme tinha um problema de adenoide e inflamação nas amígdalas, ele teve que ser submetido a uma cirurgia, mas como ainda não tínhamos o diagnóstico de DMD, não sabíamos que ele poderia ter alguma complicação devido à anestesia. Ali, vivemos um grande pesadelo. Ele teve uma parada cardiorrespiratória por 55 minutos. Sobreviveu milagrosamente e por persistência do anestesista, que não desistiu até trazer meu filho de volta à vida. Ele teve diversas complicações, ficou internado por 9 dias e desenvolveu uma pneumonia. Felizmente não ficou com sequelas.*

*Depois disso, finalmente consegui agendar consulta com a primeira médica que o ortopedista havia indicado e foi, então, que ela desconfiou de distrofia muscular de Duchenne e me encaminhou para uma especialista em doença neuromuscular. Era a primeira vez que ouvia falar na doença, e antes mesmo de passar pela especialista, fiz o que creio que todas as mães fariam no meu lugar, procurei no Google... e meu sentimento foi de luto. O que eu li me dizia que aos 9 anos ele iria para a cadeira de rodas e aos 18, faleceria. Na época, Guilherme tinha 6 anos de idade.*

*Finalmente chegamos à médica que cuida dele até hoje, que me explicou todos os detalhes da doença e fez questão de desfazer meu sentimento imediato de culpa, quando eu soube que ele poderia ter herdado de mim o gene mutado que fez com que ele tivesse desenvolvido a doença.*

*Aqui no Nordeste as coisas são muito difíceis. O acesso à saúde é precário, quase ninguém conhecia a doença. O resultado do exame genético, que confirmou o diagnóstico, demorou 2 meses para chegar porque o material teve que ser enviado para análise em São Paulo.*

*Com a confirmação do diagnóstico, eu iniciei uma fase de luto. Passei a viver olhando tudo de forma negativa, mas isso não me impediu de buscar todos os recursos que pudessem ajudar ao meu filho de qualquer forma.*

*Fomos a especialistas em São Paulo, iniciamos o tratamento fisioterápico, recebemos orientações diversas quanto a tratamentos com corticoides e outros procedimentos para efeitos e comorbidades da doença, até chegarmos a um protocolo que entendemos, junto aos especialistas, que seria o melhor para o Guilherme.*

*Nessa caminhada, passamos por indicações equivocadas – como o uso de órtese durante o dia, que para o caso dele, a indicação correta era a utilização durante a noite, por exemplo -, enfrentamos preconceito, falta de empatia, dificuldades de acesso a centros especializados. Até hoje, todas as consultas médicas, fisioterapia e medicações são custeadas de forma particular, e nesse sentido, apesar de todos os percalços, me considero privilegiada por poder contar principalmente com a ajuda da minha ex-sogra, avó do Guilherme. Mas, sei que essa não é a realidade da maioria das mães e pais de meninos e rapazes que têm DMD.*

*Houve momentos muito duros, como o dia em que ele teve uma câibra muito forte quando brincava numa piscina e ao ajudá-lo, ele me disse: 'eu só queria ser normal'. Ou quando via outras crianças brincando e dizia: 'eu queria tanto estar jogando bola ali, mas não posso'. Claro que meu desejo era arrancar a doença dele e colocá-la em mim, se fosse possível.*

*Depois de algum tempo vivendo sob a sombra da negatividade que envolve quem lida com a doença rara, degenerativa e progressiva de um filho, entendi que se essa era nossa realidade, teríamos que encará-la da melhor forma possível e sermos fortes. Foi então que procurei auxílio psicológico, e tanto eu como Guilherme começamos a fazer terapia. Isso tem nos transformado a cada dia, e hoje conseguimos focar em tudo que há de positivo.*

*Guilherme é um menino otimista, vai à escola normalmente e tem se tornado um disseminador de informações sobre sua condição. Ele leva materiais sobre a DMD para compartilhar com professores e colegas e explica, sem vitimizações, por que não pode acompanhar o ritmo das outras crianças em atividades físicas. Desde que recebemos o diagnóstico, comuniquei à escola sobre o que estava acontecendo e felizmente contamos com todo apoio deles, inclusive realizando adaptações para que meu filho não precisasse, por exemplo, utilizar escadas.*

*Contrariando a todas as expectativas, ele ainda caminha sozinho e só faz uso de cadeira de rodas quando é necessário percorrer um longo percurso, como corredores de aeroportos, por exemplo.*

*Eu tive conversas com pais de amigos de Guilherme para que entendessem a condição dele e explicassem aos seus filhos a razão que o impede de acompanhar certas atividades. Até hoje, todos têm sido muito compreensivos e com atitudes de muito acolhimento para com meu filho, tratando-o como um deles, apenas com algumas limitações físicas.*

*Guilherme faz planos para o futuro; diz que quer ser designer de games. Eu desejo que ele seja forte e encare todos os desafios da vida. Minha missão é acompanhá-lo nesse processo. Hoje, eu não vejo a distrofia muscular de Duchenne como um óbice. Quero aproveitar ao máximo; creio nos avanços da medicina. Nós só pensamos em viver.”*







## 2. O QUE É Distrofia Muscular de Duchenne?

*“Guilherme começou a caminhar por volta de 1 ano e 2 meses já de uma forma diferente. Tinha quedas frequentes e reclamava sempre de dores nas pernas e nos pés quando ia dormir, principalmente em dias de maior atividade física, quando brincava muito.”*

O crescimento de bebês e crianças apresenta características muito parecidas que marcam estágios comuns às respectivas fases da infância, relativas ao desenvolvimento neuromotor. De maneira geral, movimentos como a primeira vez em que o bebê se vira sozinho, quando começa a engatinhar e a dar os primeiros passos costumam acontecer em idades semelhantes entre crianças que não apresentam nenhuma doença que afete esse processo. Atrasos ou falhas na execução desses movimentos acendem um sinal de alerta para pais, responsáveis

e médicos, que iniciam uma maratona de investigação até chegarem a um diagnóstico preciso. E quando a causa de possíveis disfunções encontra como motivo alguma doença rara, o desafio de chegar a um diagnóstico tem o tempo como seu maior oponente, pois quanto antes alguma doença for detectada, mais cedo podem se iniciar as intervenções e tratamentos para amenizar ou desacelerar possíveis progressões.

A identificação de doenças raras como a DMD geralmente acontece tardiamente. As razões deste atraso podem acontecer devido à pouca importância dada pelos profissionais quanto as queixas dos familiares aos primeiros sinais, falta de encaminhamento para o especialista correto, ou até mesmo a dificuldade no acesso aos exames de triagem. O exemplo da família de Guilherme reforça esse cenário pois, aos 14 meses quando o menino começou a andar, a família notou diferenças que não foram valorizadas por diferentes profissionais de saúde procurados. Uma suspeita de doença, primeiro passo para a busca do diagnóstico, somente ocorreu entre os 5 e 6 anos de idade. De acordo com informações dos familiares, existe um obstáculo nítido no profissional de saúde no reconhecimento de casos suspeitos<sup>1</sup>.

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética, degenerativa e rara, que se manifesta na infância ocasionando fraqueza muscular progressiva e incapacitante, e cerca de 30% dos pacientes podem apresentar comprometimento cognitivo<sup>2</sup>. Apesar de apresentar sintomas semelhantes aos de muitas outras enfermidades, alguns são bastante característicos. A doença afeta, principalmente, meninos, numa proporção de 1 para cada 3.600 a 6.000 nascidos vivos, o que identifica uma prevalência relativamente alta entre as doenças consideradas raras<sup>2</sup>.

Entre as distrofias musculares, a de DMD é considerada a mais frequente na infância e uma das mais conhecidas, graças aos sinais e sintomas característicos e ao curso clínico já bem definido<sup>3</sup>.

A doença se caracteriza por alterações no gene que codifica a proteína distrofina, responsável pela estabilidade das fibras musculares. A ausência ou falha nesta proteína compromete a integridade das funções musculares, ocasionando fraqueza que afeta os tecidos e órgãos como a musculatura respiratória<sup>4</sup>.

Sem o cuidado adequado, a progressão da doença torna os pacientes dependentes de cadeiras de rodas e pode levá-los a óbito por dificuldades respiratórias ou comprometimento cardiológico na segunda década de vida. Mas, apesar de não ter cura conhecida, há tratamento clínico multidisciplinar para a DMD, e quanto antes for iniciado, pode melhorar a qualidade de vida dos pacientes, aumentar a sobrevida, prevenindo ou retardando a progressão da doença<sup>2</sup>.

O fato de ser, dentre as doenças raras, uma das mais frequentes na criança, e o fato de ocorrer em meninos, deveria despertar a atenção dos pediatras e especialistas que atendem crianças para esta possibilidade diagnóstica. Um exame de triagem simples, disponível em todo o território nacional, a dosagem de creatinofosfoquinase - CK (elevada 10x do seu valor normal nestes meninos desde o nascimento, antes mesmo do aparecimento dos primeiros sintomas) pode ajudar na condução da investigação diagnóstica direcionada<sup>5</sup>.

A existência de uma conduta terapêutica e de acompanhamento já bem definida pode modificar a história natural da DMD, desta forma, o diagnóstico precoce é de extrema importância<sup>6</sup>.

Ligada ao cromossomo X, a falha genética que ocasiona a DMD faz de algumas mulheres portadoras da mutação para distrofia muscular de Duchenne, mas apenas cerca de 24% delas podem apresentar graus variáveis de fraqueza muscular ou comprometimento cardíaco. A forma clássica da doença,

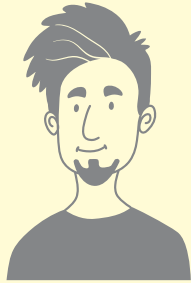
observada em meninos, raramente ocorre em mulheres<sup>7</sup>.

Apesar de mais raro, 30% dos casos de DMD podem acontecer por mutação genética, na formação do embrião, sem que a doença seja herdada da mãe por falha no cromossomo X<sup>7</sup>.



## DOENÇA RECESSIVA LIGADA AO X - MÃE PORTADORA

PAI NÃO AFETADO

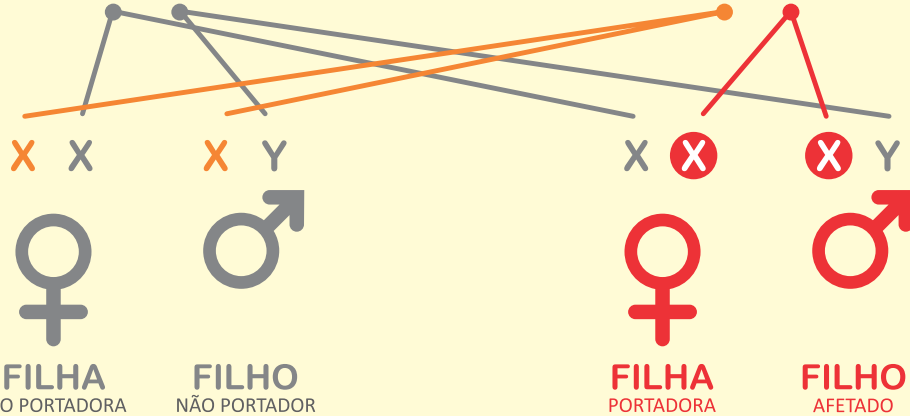


X Y

MÃE PORTADORA

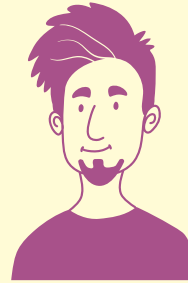


X X



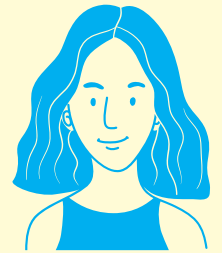
## DOENÇA RECESSIVA LIGADA AO X - PAI AFETADO

PAI AFETADO

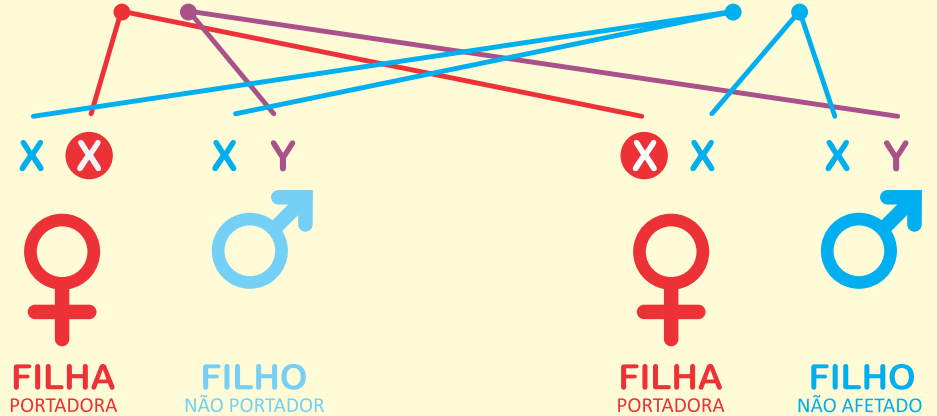


X Y

MÃE NÃO PORTADORA



X X





### 3. DESCOBERTAS RECENTES SOBRE DMD

*“Guilherme começou a caminhar por volta de 1 ano e 2 meses já de uma forma diferente. Tinha quedas frequentes e reclamava sempre de dores nas pernas e nos pés quando ia dormir, principalmente em dias de maior atividade física, quando brincava muito.”*

A distrofia muscular de Duchenne, por ser uma das mais prevalentes entre as distrofias, possui uma frequência maior de estudos e pesquisa.

A versão mais recente do consenso médico brasileiro sobre a doença foi publicada em duas partes, uma em 2017 e outra em 2018 .

Entre os temas mais atuais, especialistas apontam:

#### EFEITOS DA DMD EM MULHERES

Apesar de não ser comum a manifestação de sintomas em mulheres, mesmo sendo portadoras da mutação para DMD, 24% delas podem apresentar alguns sintomas, porém bem mais brandos do que os manifestados pelos homens. Tais como: fraqueza muscular – geralmente leve – ou comprometimento cardiológico<sup>7</sup>.

A neuropediatra Michele Becker explica que mesmo quando uma mulher tem a enzima CK elevada, ou se descobre uma doença muscular pela alteração de enzimas TGO/TGP, a menos que o profissional seja um especialista em doenças neuromusculares, dificilmente suspeitará de DMD porque é sabido que a maior prevalência de doença sintomática é entre meninos.

Ainda assim, a enzima muscular CK pode estar normal em até 47% das mulheres portadoras da mutação. Por isso, recomenda-se que as mulheres que têm histórico familiar de DMD realizem o teste genético molecular com a finalidade de aconselhamento genético<sup>5</sup>.

#### TERAPIA GENÉTICA

Novas terapias genéticas têm sido desenvolvidas com a finalidade de restaurar a síntese proteica. Na DMD por mutação *nonsense* (sem sentido) um códon de parada prematuro impede a leitura completa da informação genética de como formar a proteína distrofina. Uma das terapias existentes permite que a leitura seja corrigida e a informação possa ser lida na totalidade e a distrofina formada tenha comprimento normal e seja funcional<sup>5</sup>.

Algumas outras terapias também estão em desenvolvimento, como as que pulam deleções específicas - também mutação dependente, não se aplicando a qualquer menino com DMD. Há também outras terapias em desenvolvimento para ajudar na produção de distrofina, independentemente da mutação genética, através da inserção de um microgene, por exemplo<sup>9</sup>.

Independentemente do tipo de mutação genética, o uso da corticoterapia, com acompanhamento neurológico cuidadoso, foi um dos primeiros modificadores da evolução natural da DMD, ampliando o tempo de vida, atrasando a perda da deambulação, atrasando o início de complicações sistêmicas e osteoarticulares nesses meninos<sup>5</sup>.

### UTILIZAÇÃO DA VENTILAÇÃO NÃO-INVASIVA NO MANEJO CLÍNICO

Os avanços dos últimos anos na área da ventilação domiciliar e na ventilação não-invasiva são responsáveis pela melhoria na qualidade de vida e na diminuição da mortalidade de pacientes com DMD. Esses cuidados diminuíram as mortes por causas respiratórias, alongando-se em muitos anos a expectativa de vida das pessoas com distrofia muscular de Duchenne<sup>10</sup>.

Além disso, assim como os cuidados respiratórios, o acompanhamento cardiológico tem igual importância para proporcionar menor mortalidade, maior tempo e qualidade de vida para estes pacientes, sendo indicado desde o momento do diagnóstico, com a finalidade de prevenir as potenciais complicações cardíacas e postergar sua expectativa de vida<sup>2,11</sup>.

### OTIMIZAÇÃO DA FISIOTERAPIA NO TRATAMENTO

Sabe-se que a fisioterapia motora é indicada para os pacientes com DMD e deve ser adaptada às necessidades individuais, em cada fase da doença, levando em consideração a resposta à terapia e tolerância aos exercícios. A avaliação da fisioterapia deve ser feita a cada seis meses ou, mais frequentemente, se houver mudança de fase da doença, principalmente próximo à perda da marcha ou se outras necessidades específicas estiverem presentes<sup>5</sup>.

**Para todas as formas de terapia, o maior impacto das mesmas está associado à precocidade do diagnóstico da doença.**





## 4. CARACTERÍSTICAS E SINTOMAS

*“Guilherme começou a caminhar por volta de 1 ano e 2 meses já de uma forma diferente. Tinha quedas frequentes e reclamava sempre de dores nas pernas e nos pés quando ia dormir, principalmente em dias de maior atividade física, quando brincava muito.*

*Percebendo que havia algo estranho nessas quedas constantes, levei-o a um ortopedista bastante experiente em idade e tempo de profissão. (...) disse que não havia nada de errado com Guilherme e que as dores eram comuns ao crescimento.”*

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>2</sup>.

Os sintomas podem surgir 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, caracterizada pelo 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>12</sup>.

Embora estes sintomas sejam muito característicos da DMD, eles também podem ser encontrados em outras doenças, como a distrofia muscular de Emery Dreyfuss, as distrofias musculares de cinturas e a atrofia muscular espinhal tipo 3 (AME tipo 3)<sup>12</sup>.

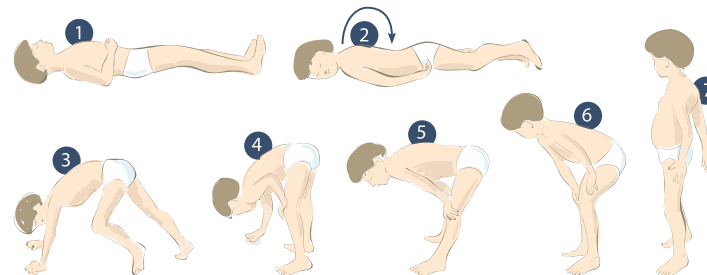
Medidas simples, que qualquer profissional de saúde pode realizar, ajudam a diferenciar crianças com desenvolvimento normal de crianças com fraqueza de cintura pélvica.

O tempo de levantar maior que 2 segundos, em pré-escolares (a partir de 2 anos de idade) na fase 1 da DMD (vide abaixo) é um tempo significativamente maior que o de crianças saudáveis na mesma faixa etária<sup>13</sup>.



**Imagem da Manobra de Gowers**

Elaborada a partir de Perce JMS, 2000.



## 4.1. Estágios da DMD

### 1. PRÉ SINTOMÁTICO

O paciente não tem sintomas da doença, podendo ser diagnosticado por apresentar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, aumento das enzimas musculares (creatinquinase 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 frequentes, dificuldade para subir escadas e levantar-se do chão (levanta-se com a ajuda dos braços ou com a manobra de Gowers).

### 3. DEAMBULANTE TARDIO

Com maior dificuldade na marcha, o paciente não é mais capaz de subir escadas ou 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. NÃO DEAMBULANTE TARDIO

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





## 5. DIAGNÓSTICO

*“Quando meu filho tinha 5 anos de idade, procurei outro ortopedista, que fez alguns testes com ele, de sentar e se levantar, e notou que ele praticava a manobra de Gowers - que só depois eu soube que tinha esse nome e do que se tratava. Provavelmente, sem querer me alarmar, ele disse que suspeitava de doença muscular e me indicou uma colega, especialista nesse assunto.”*

Assim como acontece com todas as doenças raras, o maior desafio na busca pelo diagnóstico é o pouco conhecimento sobre as enfermidades, tanto pela sociedade como pelos próprios profissionais de saúde. A neurologista infantil Michele Michelin Becker observa que no Brasil há uma carência de profissionais para atender pacientes com doenças neuromusculares, tanto nas unidades básicas de saúde e hospitais públicos como nos consultórios e hospitais particulares. A especialista cita como exemplo, e por sua experiência clínica, o fato de que

enquanto nos países desenvolvidos a idade média para o diagnóstico é de 4 anos, no Brasil é de 7, 5 anos<sup>14</sup>.

A DMD pode ter sua suspeita intensificada por meio de exame de triagem que identifica a dosagem da enzima muscular creatinoquinase (CK). Se esta vier aumentada, cerca de 10 vezes o valor de referência, o diagnóstico deve ser confirmado por meio de exames genéticos moleculares. O primeiro exame recomendado é o MLPA, que detecta grandes deleções e duplicações no gene DMD que codifica a proteína distrofina, as quais correspondem a maior porcentagem das mutações. Porém, se o MLPA for negativo, é necessário seguir para técnicas moleculares mais específicas, como por exemplo o NGS (sequenciamento de nova geração), para identificar pequenas mutações, como as mutações sem sentido (*nonsense*)<sup>5</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 através de punção ou por biópsia de parte da placenta. Mas, por serem procedimentos invasivos e por não haver intervenções pré-natais ou neonatais precoces para a doença, os especialistas têm preferido o diagnóstico pós-natal<sup>20</sup>.

O diagnóstico pré-implantacional com seleção de embriões é uma possibilidade para as mães portadoras da mutação genética<sup>15</sup>. Porém, este é um procedimento caro e que não está disponível no Sistema Único de Saúde (SUS). O diagnóstico precoce é muito importante para possibilitar o início do tratamento clínico, pois quanto antes se iniciam as intervenções, melhor o prognóstico dos pacientes<sup>20</sup>.





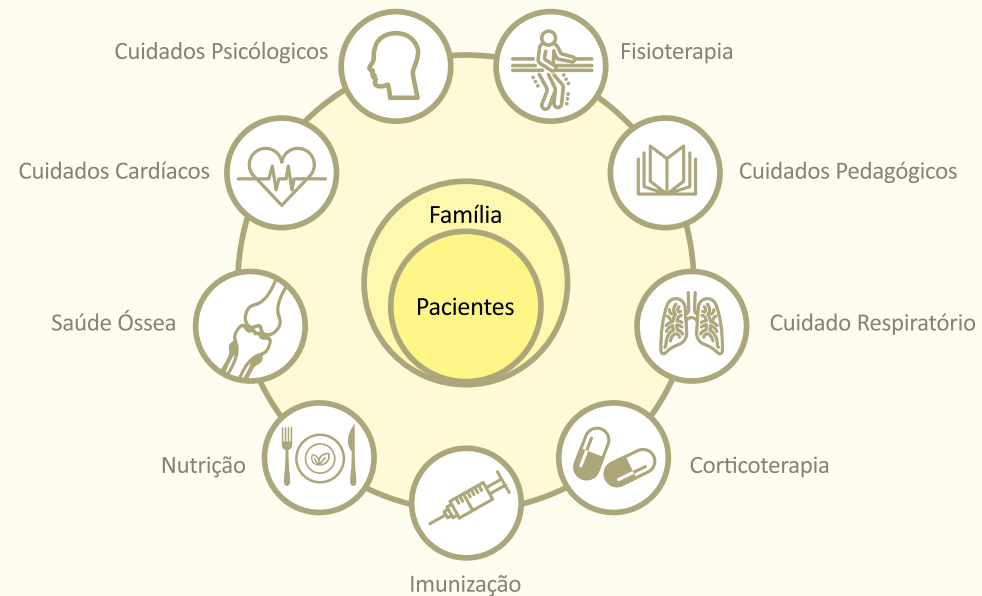


## 6. MANEJO

*“Fomos a especialistas em São Paulo, iniciamos o tratamento fisioterápico, recebemos orientações diversas quanto a tratamentos com corticoides e outros procedimentos para efeitos e comorbidades da doença, até chegarmos a um protocolo que entendemos, junto aos especialistas, que seria o melhor para o Guilherme.”*

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 sobrevida e, principalmente, melhorar a qualidade de vida dos pacientes<sup>5</sup>.

Nas últimas décadas houve um grande avanço nos tratamentos que atuam a nível molecular, passando de estudos pré-clínicos (*in vitro* ou com animais) a estudos clínicos (já em pacientes com a doença). Esses agentes permitem restaurar a



produção da proteína distrofina nos pacientes com DMD<sup>5</sup>. A neurologista pediátrica Michele Becker informa que pesquisas com terapia gênica, já com ensaios clínicos, estão em fase avançada.

### 6.1 ATENDIMENTO INTERDISCIPLINAR

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, especialista em doenças neuromusculares.

Os especialistas médicos que participam do manejo da DMD são: neurologistas, 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>20</sup>.

## **6.2 CORTICOTERAPIA**

O uso de corticoide em conjunto com a reabilitação e a equipe multidisciplinar tem impacto sobre a evolução, lentificando a mesma, tanto do aspecto motor, quanto do cardíaco e respiratório<sup>2, 5</sup>.

## **6.3 SUPORTE VENTILATÓRIO E ÓRTESES**

Para contribuir com a modificação da evolução típica da DMD, equipamentos são utilizados de acordo com a indicação e as diferentes fases de evolução da doença em cada paciente.

## **6.4 ACOMPANHAMENTO CARDIOLÓGICO E NUTRICIONAL**

O acompanhamento da função cardíaca desde estágios iniciais da doença é de extrema importância para prevenir complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Da mesma forma, o acompanhamento nutricional é fundamental para manutenção do melhor estado de saúde possível dos mesmos<sup>11, 20</sup>.





## 7. COMORBIDADES E DOENÇAS ASSOCIADAS

*“... isso não me impediu de buscar todos os recursos que pudessem ajudar ao meu filho de qualquer forma. Fomos a especialistas em São Paulo, iniciamos o tratamento fisioterápico, recebemos orientações diversas quanto a tratamentos com corticoides e outros procedimentos para efeitos e comorbidades da doença...”*

Devido à condição degenerativa e progressiva da doença, os pacientes são acometidos por diversas comorbidades. Na fase em que passam a utilizar cadeiras de rodas, por exemplo, o fato de permanecerem muito tempo sentados e com dificuldades para trocarem de posição, pode fazer com que eles desenvolvam contraturas articulares e deformidades na coluna, como escoliose<sup>20</sup>.

Fraturas ósseas podem ser frequentes em pacientes que apresentarem osteopenia, que é fraqueza óssea<sup>20</sup>.

Com a ventilação prejudicada em virtude da fraqueza muscular e a ausência ou diminuição da tosse efetiva, é comum que tenham dificuldade para eliminar secreções, o que pode ocasionar infecções respiratórias, como pneumonias<sup>2</sup>.

Na segunda década de vida, quando a doença se encontra em fase mais avançada, os pacientes podem precisar de respiradores, podem desenvolver cardiopatia com insuficiência cardíaca e distúrbio da deglutição<sup>20</sup>.

### As comorbidades que podem estar presentes<sup>20</sup>:

- Escoliose e contraturas articulares
- Úlceras de pressão
- Alterações respiratórias - padrão restritivo – maior risco de infecções respiratórias
- Disfagia – risco de broncoaspiração e pneumonia
- Cardiomiopatia dilatada / arritmias cardíacas
- Alterações cognitivas
- Cegueira noturna

### Comorbidades associadas ao uso de corticoterapia<sup>21, 22</sup>:

- Hirsutismo e acne
- Obesidade
- Hipertensão arterial sistêmica
- Alterações no perfil glicêmico (diabetes mellitus e intolerância à glicose)
- Catarata
- Úlcera péptica
- Distúrbios do crescimento
- Atraso na puberdade
- Risco de fraturas - alterações no metabolismo ósseo

Os corticoides são medicamentos capazes de retardar a velocidade da perda de função muscular, aumentar o tempo de deambulação, retardar o desenvolvimento de escoliose e a capacidade tanto respiratória quanto cardíaca, mas existem também efeitos adversos associados ao uso dos corticoides. Por esta razão, deve haver um monitoramento contínuo de pacientes de DMD que façam uso dos corticoides, converse sempre com seu médico.

## 8. LINHA DO TEMPO DA DMD PRINCIPAIS DESCOBERTAS

1836

Gaetano Conte, médico em Nápoles, Itália, descreveu os primeiros casos de distrofia muscular, em artigo publicado na revista "Anais dos hospitais incuráveis"<sup>16</sup>.

1852

A primeira descrição detalhada da doença é atribuída a Meryon, que relatou o quadro clínico de quatro irmãos afetados<sup>16</sup>.

1861

Guillaume-Benjamin Amand Duchenne descreveu o quadro de um menino com fraqueza muscular. No ano seguinte, publicou imagens do caso<sup>17</sup>.

1868

Guillaume-Benjamin Amand Duchenne relatou 13 indivíduos afetados<sup>23</sup>.

1974

Estudo concluiu que a prednisona prolongou o período de deambulação e melhorou a qualidade de vida dos pacientes<sup>18</sup>.

1986

Foram identificados o gene DMD e o que ele codificava: a proteína distrofina<sup>19</sup>.



## 9. CENÁRIO BRASIL

Enquanto países com melhor acesso a políticas públicas para tratamento de doenças raras apresentam números mais satisfatórios de atenção aos pacientes, no Brasil são inúmeros os desafios enfrentados pelos doentes, seus familiares e também profissionais de saúde, que lidam com muitas dificuldades para alcançar o diagnóstico precoce, fundamental para garantir mais qualidade de vida aos pacientes, que têm a oportunidade de submeterem-se a acompanhamento médico, tratamentos e, assim, retardarem a progressão da doença.

O país de dimensões continentais, com 26 estados e 5570 municípios, e que soma cerca de 13 milhões de pessoas com doenças raras, conta com 17 centros públicos para diagnóstico, atendimento e tratamento dessas enfermidades, localizados em grandes centros urbanos e pouco acessíveis a pessoas que vivem

em outras localidades, muitas vezes com dificuldades de locomoção, falta de informação e acesso limitado à saúde básica, o que caracteriza o maior problema que marca a jornada dos pacientes e familiares até chegarem ao diagnóstico correto.

### 9.1 ATENDIMENTO NA REDE PÚBLICA<sup>24</sup>

O Ministério da Saúde conta com 17 centros de atendimento especializados em doenças raras, localizadas em capitais e grandes cidades de diferentes estados:

UF	MUNICÍPIO	ESTABELECIMENTO
DF	Distrito Federal	HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA
GO	Anápolis	ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS
PE	Recife	ASSOCIAÇÃO DE ASSISTÊNCIA À CRIANÇA DEFICIENTE
PR	Curitiba	HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE DE CURITIBA
RJ	Rio de Janeiro	IPPMG/UFRJ (em fase processo de cadastramento), IFF
RS	Porto Alegre	HC POA
SP	Santo André	AMBULATÓRIO DE ESPECIALIDADE DA FAC. DE MEDICINA ABC
BA	Salvador	ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS
BA	Salvador	HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. EDGARD SANTOS – HUPES
CE	Fortaleza	HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO
CE	Fortaleza	HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN
ES	Vitória	HOSPITAL SANTA CASA DE VITÓRIA
DF	Brasília	HMIB
MG	Belo Horizonte	HOSP INFANTIL JOÃO PAULO II
SC	Florianópolis	HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMAO
SP	Campinas	HC DA UNICAMP
SP	Ribeirão Preto	HC DE RIBEIRAO PRETO

Além dos centros acima, hospitais universitários federais e estaduais contam com serviços capacitados para o atendimento de pacientes com doenças neuromusculares como a DMD.

## 9.2 ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES

As associações de pacientes de doenças raras desempenham um importante papel no apoio e orientação a pacientes, familiares, médicos e profissionais de saúde. São organizações civis formadas por grupos de pessoas que se unem por um interesse comum e oferecem suporte emocional, jurídico e terapêutico tanto para os pacientes como para todos que os cercam, como familiares, amigos e cuidadores.

O Brasil conta com algumas associações de pacientes voltadas especificamente para distrofias musculares, entre as quais a DMD se enquadra. De maneira geral, os pacientes chegam a essas organizações por orientação dos próprios médicos e profissionais de saúde, no momento em que recebem o diagnóstico, ou até mesmo procuram auxílio por meio de busca na internet, entrando em contato diretamente pelas redes sociais e *websites* das entidades.

As associações se encarregam de fornecer informações sobre a doença e sobre toda a jornada a ser enfrentada pelos pacientes em seus diversos campos. Além disso, são responsáveis por elaborar projetos e organizar eventos, ações de conscientização e até realizar estudos ou pesquisas que possam contribuir com dados reais sobre a doença, prevalência e condições de acesso, no intuito de fomentar políticas públicas em defesa dos direitos dos pacientes, além de orientar para apoio emocional e atendimento.

## 9.3 ONDE ENCONTRAR AJUDA

No caso da DMD, a Aliança Distrofia Brasil (ADB), formada em 2019, é uma organização que conquistou abrangência nacional e agrega associações, fundações e movimentos sociais voltados aos pacientes de distrofias, e integra as organizações internacionais *TREAT-NMD* e *World Duchenne Organization WDO*. Atualmente, com 16 instituições associadas, distribuídas em vários estados do país. Além disso no site [www.movimentoduchenne.com.br](http://www.movimentoduchenne.com.br) você pode encontrar uma lista com diversas associações de pacientes por todo o Brasil.

## CONTATO

Av. Água Fria, 467, Sala 132, Água Fria  
São Paulo - SP CEP: 02333-000  
[adb@distrofiabrasil.org.br](mailto:adb@distrofiabrasil.org.br)

<https://www.distrofiabrasil.org.br/asspcoacoes-e-movimentos>



## 10. REFERÊNCIAS

1. Prufer De Queiroz A, Araújo C, Castro De Deco M, De Sá Klôh B, Rangel Da Costa M, Veiga De Góis F, et al. Diagnosis delay of Duchenne Muscular Dystrophy. *Rev Bras Saúde Matern Infant.* 2004;4(2):179–83.
2. 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.
3. Moat SJ, Bradley DM, Salmon R, Clarke A, Hartley L. Newborn bloodspot screening for Duchenne Muscular Dystrophy: 21 years experience in Wales (UK). *Eur J Hum Genet.* 2013 Oct;21(10):1049–53
4. Yiu EM, Kornberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health.* 2015 Aug 1;51(8):759–64.
5. 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, corticoterapia e perspectivas. Vol. 75, Arquivos de Neuro-Psiquiatria. Associação Arquivos de Neuro-Psiquiatria; 2017. p. 104–17.
6. De Santana A, Moreira S, Prufer A, Araújo QC. Não reconhecimento dos sintomas iniciais na atenção primária e a demora no diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne Duchenne Muscular Dystrophy: lack of early symptoms recognition on primary care and diagnosis delay. *Rev Bras Neurol.* 2009;45.
7. Hoogerwaard EM, Bakker E, Ippel PF, Oosterwijk JC, Majoor-Krakauer DF, Leschot NJ, et al. Signs and symptoms of Duchenne muscular dystrophy and Becker muscular dystrophy among carriers in the Netherlands: A cohort study. *Lancet.* 1999 Jun 16;353(9170):2116–9.
8. Araújo, A.P.Q.C.; et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr.* 75 (8), Aug, 2017. p. 104-113. ARAÚJO, A.P.Q.C.; et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arq Neuropsiquiatr.* 76 (7). 2018. p. 481-489.
9. Nance ME, Hakim CH, Yang NN, Duan D. Nanotherapy for Duchenne muscular dystrophy. *Wiley Interdiscip Rev Nanomedicine Nanobiotechnology.* 2018 Mar 1;10(2):e1472.
10. Werneck LC, Lorenzoni PJ, Ducci RDP, Fustes OH, Kay CSK, Scola RH. Duchenne muscular dystrophy: An historical treatment review. *Arq Neuropsiquiatr.* 2019;77(8):579–89.
11. 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. Vol. 17, *The Lancet Neurology.* Lancet Publishing Group; 2018. p. 347–61.
12. Reed UC. Doenças neuromusculares. *J Pediatr (Rio J).* 2002 Aug;78:S89–103.
13. Pereira AC, Araújo AP de QC, Ribeiro MG. Can simple and low-cost motor function assessments help in the diagnostic suspicion of Duchenne muscular dystrophy? *J Pediatr (Versão em Port.)* 2020 Jul 1;96(4):503–10.
14. *Rev. Bras. Saúde Mater. Infant.* vol.4 no.2 Recife Apr./June 2004
15. Malcov M, Ben-Yosef D, Schwartz T, Mey-Raz N, Azem F, Lessing JB, et al. Preimplantation genetic diagnosis (PGD) for Duchenne muscular dystrophy (DMD) by triplex-nested PCR. *Prenat Diagn.* 2005 Dec;25(13):1200–5.
16. Nigro G. One-hundred-seventy-five years of Neapolitan contributions to the fight against the muscular diseases. Vol. 29, *Acta Myologica.* 2010. p. 369–72.
17. Lasègue C, Straus J. Duchenne de Boulogne; sa vie scientifique et ses oeuvres. *Arch Générales Médecine.* 1875;2(6th. P. Asselin):687–715.
18. Drachman DB, Toyka K V., Myer E. PREDNISON IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY. *Lancet.* 1974 Dec 14;304(7894):1409–12.
19. Monaco AP, Neve RL, Colletti-Feener C, Bertelson CJ, Kurnit DM, Kunkel LM. Isolation of candidate cDNAs for portions of the Duchenne muscular dystrophy gene. *Nature.* 1986;323(6089):646–50.
20. 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. Vol. 17, *The Lancet Neurology.* Lancet Publishing Group; 2018. p. 251–67.
21. 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.
22. McDonald, C. M. et al. Long-term effects of glucocorticoids on function, quality of life, and survival in patients with Duchenne muscular dystrophy: a prospective cohort study. *Lancet* (2018). doi:10.1016/S0140-6736(17)32160-8.
23. Jay V, Vajsar J. The dystrophy of Duchenne. *Lancet.* 2001 Feb 17;357(9255):550-2.
24. <https://antigo.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>



Material destinado ao público em geral.  
Esse conteúdo não substitui o diagnóstico médico.  
Em caso de dúvidas, procure um especialista.  
BR-DMD-305 ■ Julho/2021



# DMD

DISTROFIA  
MUSCULAR  
DE DUCHENNE





## Guia Informativo Sobre Distrofia Muscular de Duchenne

# DMD

Material destinado ao público em geral.  
Esse conteúdo não substitui o diagnóstico médico.  
Em caso de dúvidas, procure um especialista.  
BR-DMD-305 ■ Julho/2021