



**9 passos para
ajudar o paciente com
a Distrofia Muscular de
Duchenne (DMD)**



Referências

1. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Disponível em: www.thelancet.com/neurology Vol 17 March 2018.
2. Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases--a world survey. *Neuromuscul Disord.* 1991;1(1):19-29.
3. Hoffman EP, Brown RH Jr, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell.* 1987;51(6):919-28.
4. Aartsma-Rus A, Ginjaar IB, Bushby K. The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy. *J Med Genet.* 2016 Mar; 53(3):145-51.
5. Araujo APQC, Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr.* 2017 Aug;75(8):104-113.
6. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Disponível em: www.thelancet.com/neurology Vol 17 April 2018 361
7. Araujo APQC, Saute JAM, Fortes CPDD, França MC Jr, Pereira JA, Albuquerque MAV, et al. Update of the Brazilian consensus recommendations on Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2023 Jan;81(1):81-94
8. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. Disponível em: www.thelancet.com/neurology Vol 17 May 2018

1 Passo

O que é a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)?

Olá, sou a Neuropediatra Daniela e esta é a pediatra Mariana. Hoje vamos aprender sobre a DMD.



Ela é a doença neuromuscular mais frequente na infância.*

E afeta 1 em cada 3.500 a 5.000 meninos.**

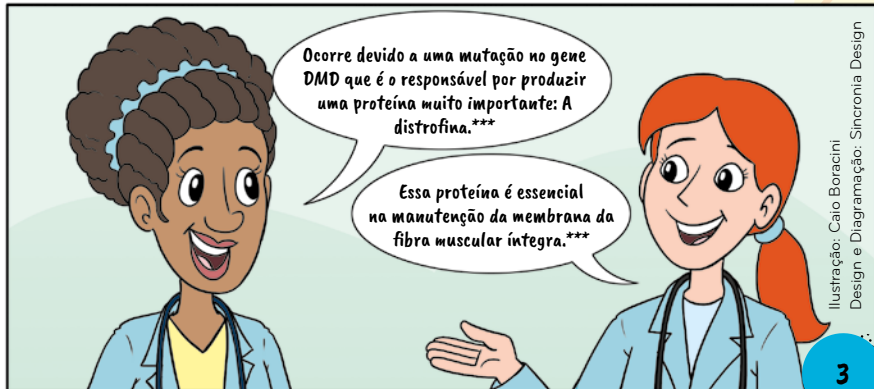


A doença leva a uma fraqueza muscular progressiva, de início em geral, entre os 3 e 5 anos de idade, mas há casos onde já existe um atraso para começar a andar.*



Ocorre devido a uma mutação no gene DMD que é o responsável por produzir uma proteína muito importante: A distrofina.***

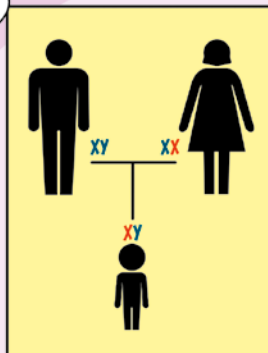
Essa proteína é essencial na manutenção da membrana da fibra muscular íntegra.***



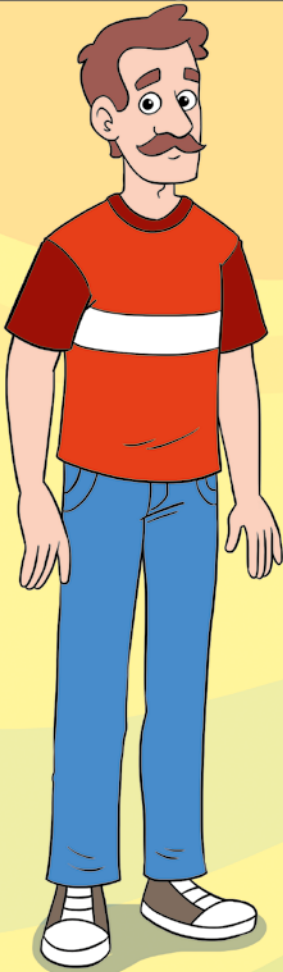
2 Passo

Qual a causa? Como é herdada ou transmitida?

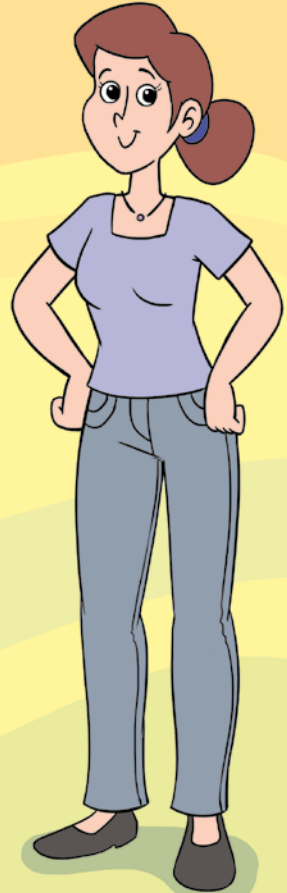
A DMD tem uma causa genética, uma herança recessiva ligada ao X. Se a mãe é portadora da mutação em um dos cromossomos X, o risco de transmissão da doença aos seus filhos do sexo masculino é de 50%.*



Em 2/3 dos casos a mãe carrega o gene mutado e transmite ao filho, mas em 1/3 dos casos ocorre uma "mutação de novo" (ou espontânea) na criança.*



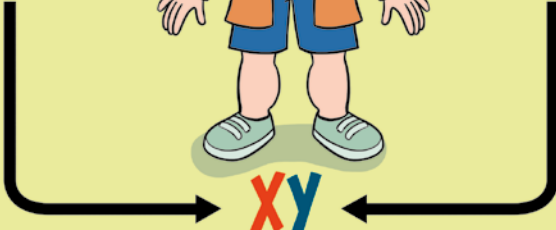
XY



XX



XY



3 Passo

Como suspeitar que um menino, em casa, pode ter a DMD?*

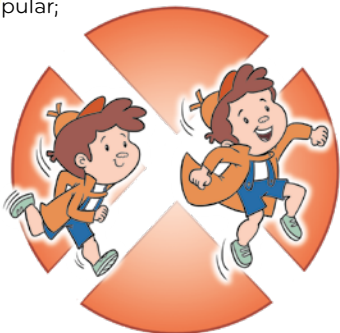
- Atraso para começar a andar;



- Dificuldade para levantar do chão;



- Dificuldade para correr ou pular;



- Dificuldade para subir ou descer escadas;



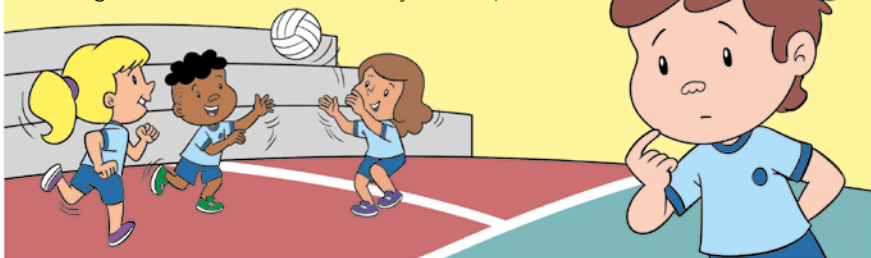
- Anda na ponta dos pés;
- Tem panturrilhas grandes;

* Referências 1, 5

3 Passo

Como suspeitar que um menino, em casa, pode ter a DMD?*

- Tem dificuldades para acompanhar o ritmo dos colegas nas atividades de educação física;



- Cai com frequência e tem dificuldades para se levantar;



- Maior demora para escrever/copiar;



- Dificuldades no aprendizado de leitura ou escrita.

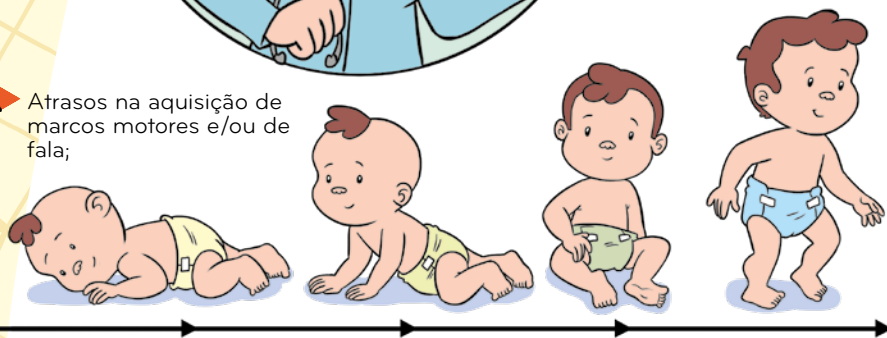


3 Passo

Como suspeitar que um menino, em casa, pode ter a DMD?*



- 1 Atrasos na aquisição de marcos motores e/ou de fala;



- 2 Aumento nas transaminases (TGO e TGP) sem causa evidente. **Importante coletar o exame de CPK** nesses pacientes;



3 Anda na ponta dos pés;




4 Hipertrofia das panturrilhas;

5 Fraqueza nos membros inferiores;

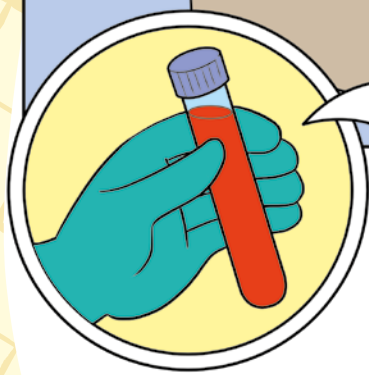
6 Quadros de TEA (transtorno do espectro autista) com atraso motor.

4 Passo

Como fazer o diagnóstico?*



Diante da suspeita da DMD, o primeiro passo é solicitar a dosagem da enzima creatinofosfoquinase, ou CPK.



O exame de **CPK** ou **CK** é realizado através de uma amostra de sangue e serve para medir os níveis dessa enzima no organismo, podendo auxiliar no diagnóstico precoce de doenças neuromusculares.

Na DMD ela **SEMPRE** estará muito aumentada, cerca de 20-100 vezes o valor normal de referência, por isso o pediatra deve encaminhar para o neuropediatra.

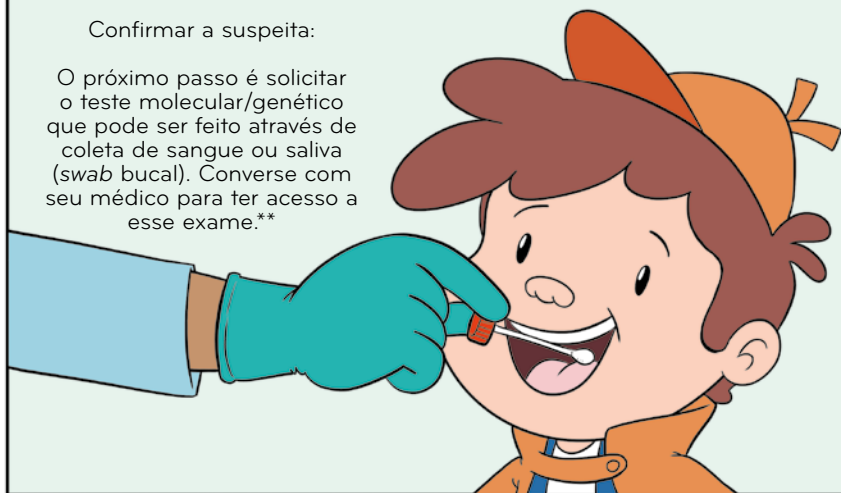
Em consulta com o neuropediatra, foi percebido mais alguns sinais e sintomas.*

- Panturrilhas aumentadas;
- Fraqueza muscular ao fazer movimentos para cima, como subir escadas;
- Caminhar cambaleando;
- Escalar o próprio corpo ao se levantar do chão.



Confirmar a suspeita:

O próximo passo é solicitar o teste molecular/genético que pode ser feito através de coleta de sangue ou saliva (swab bucal). Converse com seu médico para ter acesso a esse exame.**



E agora Doutor, o que devo fazer?*

- Converse abertamente com seu médico. Ele agora é seu amigo e estará com você junto nessa jornada.
- Sabemos que as dúvidas são muitas e o medo sobre o futuro é real. Mas lembre-se, todo apoio necessário lhe será oferecido.



- Não procure culpados, é um problema genético. Foque suas energias para ajudar seu filho nesta longa caminhada;



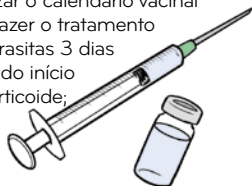
- É importante que seu médico solicite seu teste genético para saber se você é portadora e assim orientar sobre futuras gestações;



6 Passo

Como os pais podem contribuir na consulta médica com o especialista?*

- Caminhe junto com o especialista;
- Verifique a necessidade de atualizar o calendário vacinal e de fazer o tratamento de parasitas 3 dias antes do início do corticoide;

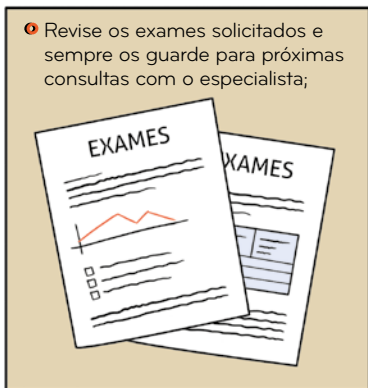


- Em cada consulta anote a avaliação do peso, estatura, pressão arterial da criança;

- Observe o rendimento e comportamento da criança em casa e na escola;



- Revise os exames solicitados e sempre os guarde para próximas consultas com o especialista;



- Peça orientação sobre riscos e possibilidades de gestações futuras;
- E se na sua avaliação/observação encontrar algum dado importante, reporte ao especialista.

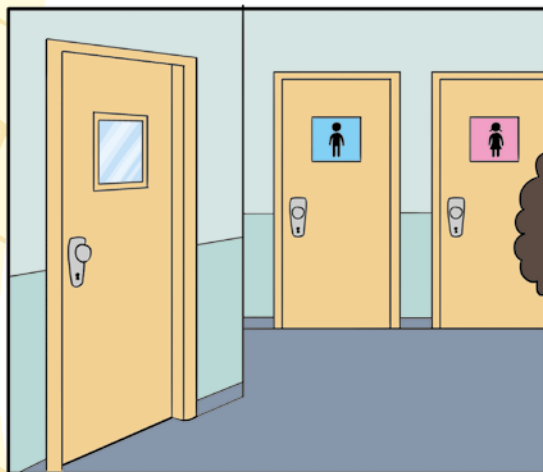


7 Passo

(professores e escola)
Como podemos ajudar?*



- Escolher a sala de aula em andar térreo ou com acesso facilitado.

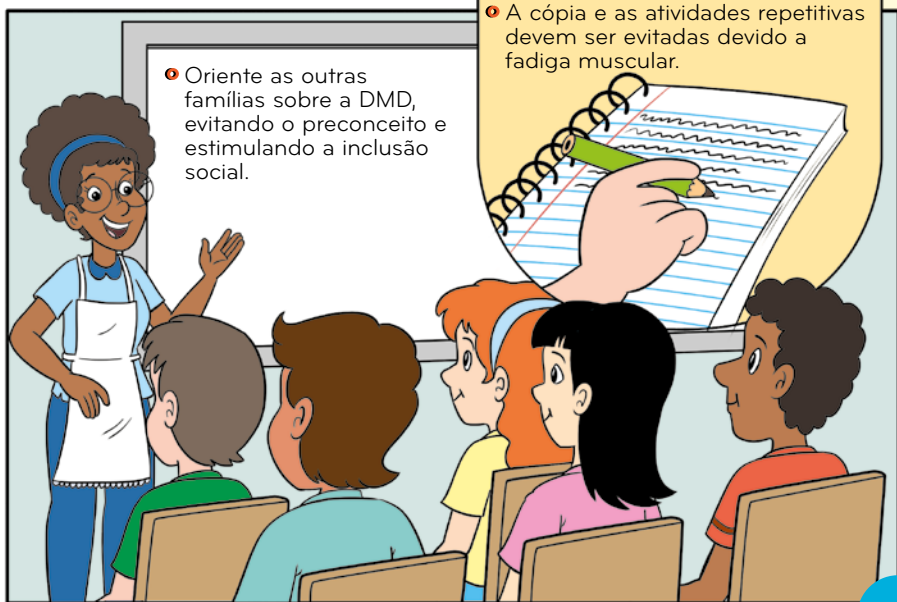


Devemos propor atividades inclusivas, sejam no esporte, recreativas ou artísticas.





• Se for necessário, adapte o ensino: forneça cabeçalhos e enunciados prontos. Estimule a leitura e atividades com aparelhos eletrônicos multimídia.



8 Passo

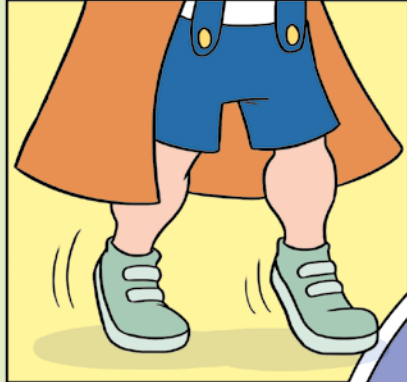
Compreendendo a necessidade do tratamento com corticoide*

A corticoterapia é recomendada a todos os pacientes entre os 3 e 5 anos de idade. O médico deve avaliar caso a caso.



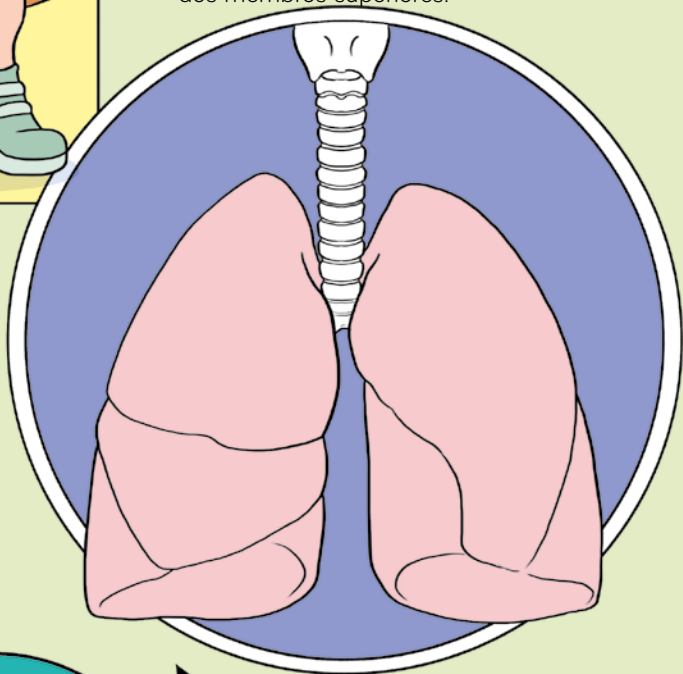
De acordo com o consenso brasileiro é recomendado o uso de corticoide.** Nesse caso siga sempre as orientações do médico.



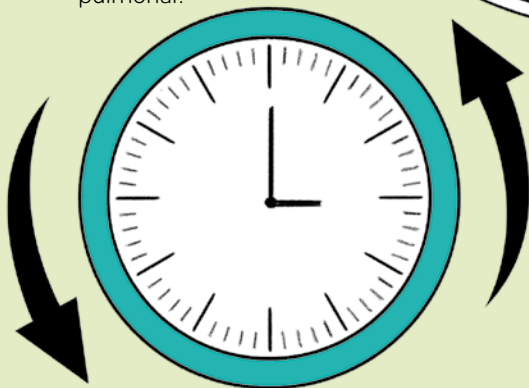


Objetivos:

- 1 Manter a marcha pelo maior tempo possível e postergar a perda da função dos membros superiores.



- 2 Retardar a progressão da doença e manter a função respiratória para atrasar a necessidade de ventilação pulmonar.



- 3 Prolongar a independência do paciente e manter a qualidade de vida.



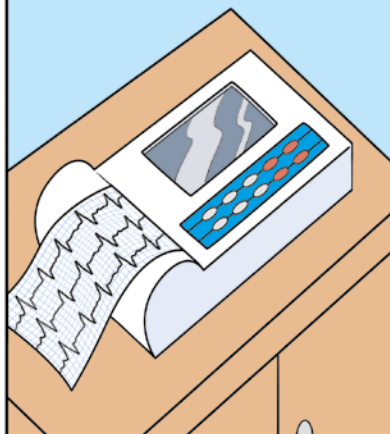
Cardiopatía

Com a progressão do quadro, a cardiomiopatia dilatada se desenvolve.

CARDIOLOGISTA

Coração normal Coração com cardiomiopatia dilatada

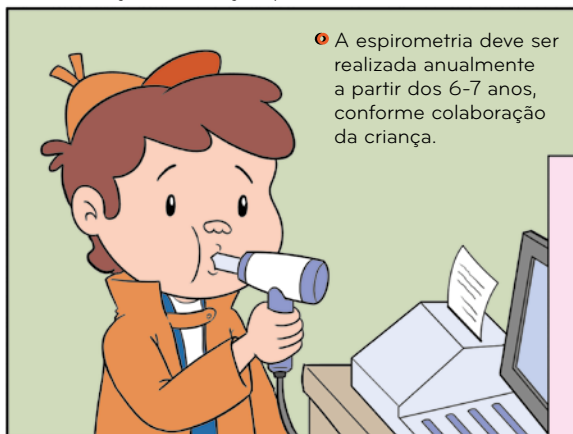
- Primeiro ECO** e ECG*** devem ser feitos entre 6 e 7 anos e, posteriormente, todo ano, até os 10 anos;
- Após 10 anos, se tudo estiver bem, mantém anual; se alterado, o cardiologista define a frequência;



- Medicamentos devem ser prescritos pelo cardiologista infantil.



Avaliação da função pulmonar



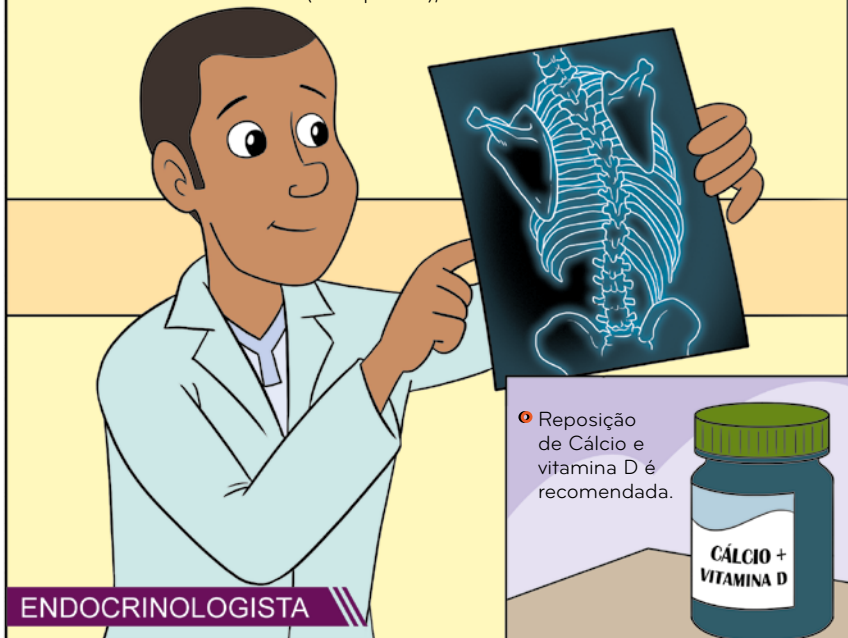
- A espirometria deve ser realizada anualmente a partir dos 6-7 anos, conforme colaboração da criança.

Na impossibilidade, pode-se usar a polissonografia.



Cuide da saúde do osso

- Raio-X da coluna pode ser necessário para avaliar a escoliose e a densitometria óssea deve ser feita após os 10 anos de idade para avaliar a saúde do osso (osteoporose);



- Reposição de Cálcio e vitamina D é recomendada.



Esse material é uma iniciativa da PTC Therapeutics.
Para mais informações siga as nossas redes sociais:



@ptctherapeuticsbrasil



@movimentoduchenne



Material baseado no conteúdo criado pelo
Prof. Dr. Marco Albuquerque



<https://drmarcoalbuquerqueuro.com.br/>
@drmarcoalbuquerque_



Material destinado ao público em geral.
Esse conteúdo não substitui o diagnóstico médico.



Em caso de dúvidas, procure um especialista.
BR-DMD-0592 – Maio/2024