

DIAGNÓSTICO DE Distrofia Muscular de Duchenne a Partir de Queixa de Transtorno Escolar em Atendimento Ambulatorial – Relato de Caso

Yoriko Bacelar Kashiwabara¹; Juliana Nunes de Figueiredo²; Amós Alves Teixeira²; Mirna Santana Oliveira²; Mylla Carollyna Cizoski Aquino Teixeira²; Danielle Pereira Vieira²; Marina Pinto Almeida Barbosa²; Talita De Souza Negri Machado²

¹Professora do Instituto Metropolitano de Ensino Superior - IMES/UNIVAÇO; ²Acadêmicos do Instituto Metropolitano de Ensino Superior - IMES/UNIVAÇO;

1. INTRODUÇÃO:

A **Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)** é uma doença genética recessiva ligada ao X, caracterizada por lesões musculares devido à deficiência de distrofina no sarcolema, resultado de anomalias no gene DMD (Xp21.2). Predominante no sexo masculino e com sintomas a partir do segundo ano de vida. Acarretando perda de deambulação e graves implicações respiratórias. O diagnóstico é realizado por análise genética, creatinofosfoquinase e biópsia muscular.

2. DESCRIÇÃO DO CASO:

Menino, 8 anos, com atraso no desenvolvimento. Mãe informa que o filho possui dificuldade na fala, no aprendizado e irritabilidade. Apresentado exame com CPK 7800U/ L. Prescrito Imipramina 25 mg e solicitado retorno. Foi realizada coleta de material genético e no exame físico observado Sinal de Gowers. Após dois meses, retorna com o exame genético positivo para DMD. Esclarecidas as dúvidas, complementação do calendário vacinal, prescrito Predinisona 20mg, Albendazol 400mg e Imipramina 25mg, encaminhado à fisioterapia e neuropediatria

3. DISCUSSÃO:

A DMD é a variante fenotípica grave ligada ao gene da distrofina, cuja ausência acarreta degeneração progressiva da fibra muscular com fibrose e substituição de gordura terminal, determinando o atraso global do desenvolvimento, fraqueza muscular progressiva e perda de deambulação por volta dos 13 anos. Os sintomas são uniformes, as diferenças são devido ao envolvimento cardíaco e cuidados específicos. Não há cura para a DMD, contudo o tratamento multidisciplinar pode retardar os sintomas e melhorar a qualidade de vida. Dentre as condutas: complementar o calendário vacinal, orientação familiar e esquema terapêutico antiparasitários, este antes de se iniciar a corticoterapia. Deve-se encaminhar o paciente para acompanhamento neurológico e fisioterápico, e individualizar as necessidades de cuidado.

4. CONCLUSÃO:

Meninos afetados podem cursar com atraso no desenvolvimento motor ou global que se manifestam no início da infância com rápida progressão. É imprescindível atentar-se aos sinais precoces para um diagnóstico e abordagem adequados, visando aumentar a expectativa de vida.

PALAVRAS-CHAVE: distrofinopatias; degeneração progressiva; desenvolvimento.

REFERÊNCIAS:

1. R. Guo, G. Zhu, H. Zhu, R. Ma, Y. Peng, D. Liang, *et al.* DMD mutation spectrum analysis in 613 Chinese patients with dystrophinopathy. *J Hum Genet.*, 60 (2015), pp. 435-442
2. P.B. Shieh. Duchenne muscular dystrophy: Clinical trials and emerging tribulations. *Curr Opin Neurol.*, 28 (2015), pp. 542-546
3. J. Juan-Mateu, L. Gonzalez-Quereda, M.J. Rodriguez, M. Baena, E. Verdura, A. Nascimento, *et al.* DMD mutations in 576 dystrophinopathy families: A step forward in genotype-phenotype correlations. *PLoS One.*, 10 (2015), pp. e0135189

