

VIVIANA ALVES DA FONSECA

**DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE:
A IMPORTÂNCIA DO ENVOLVIMENTO FAMILIAR PARA A MELHORIA DA
QUALIDADE DE VIDA DO PORTADOR**

CURITIBA

2011

VIVIANA ALVES DA FONSECA

**DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE:
A IMPORTÂNCIA DO ENVOLVIMENTO FAMILIAR PARA A MELHORIA DA
QUALIDADE DE VIDA DO PORTADOR**

Monografia apresentada como exigência parcial para a obtenção do título de especialização em Genética para professores do Ensino Médio da Universidade Federal do Paraná.

Orientadora: Prof^a Dr^a Valéria Maria Munhoz Sperandio Roxo

CURITIBA

2011

DEDICATÓRIA

À todos os que sofrem, lutam e não perdem a esperança.

AGRADECIMENTOS

Aos prof^{os} Valéria, Nina e Ricardo pela atenção e paciência

Ao Admilson e a Contanza pela atenção e ajuda

*Ao meu marido e filho por toda ajuda nas várias etapas deste trabalho e por
fazerem parte da minha vida*

Às minhas sobrinhas Milena e Karla pelas dicas e por acreditarem em mim

*Às famílias que permitiram a invasão de suas vidas tornando este trabalho
possível*

Resumo

O intuito deste trabalho é conhecer a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), doença extremamente severa que acomete 1 em cada 3.500 nascidos do sexo masculino, incapacitando seu portador e trazendo grande desconforto ao doente e a sua família. As distrofias musculares são doenças genéticas que causam fraqueza e degeneração muscular progressiva, fazendo com que o seu portador perca os movimentos de forma gradativa o que culmina com o uso permanente de cadeira de rodas. A Distrofia Muscular de Duchenne é a mais comum e grave dentre as distrofias, a qual impossibilita ao portador chegar à fase adulta. Como toda doença genética, é difícil de ser entendida e aceita pelas famílias, o que acaba por provocar a demora no diagnóstico e conseqüente piora do portador. A DMD, assim como todos os tipos de Distrofia Muscular Progressiva (DMP) não tem cura. A melhora da qualidade de vida do portador está ligada ao trabalho desenvolvido em conjunto por profissionais tais como, neurologistas, ortopedistas, fisioterapeutas e psicólogos, os quais auxiliam o trabalho do cuidador.

Palavras Chaves – Distrofia, doença genética, família

Abstract

The aim of this study is to know about the Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) - an extremely severe disease that affects 1 out of 3.500 newborn boys. It prevents those who suffer from this illness to carry out ordinary activities. The Muscular Dystrophies are genetic diseases that cause weakness and progressive muscle degeneration, to such a great extent that the patient might have to use a wheelchair permanently. The Duchenne Muscular Dystrophy is the most common and severe form of Muscular Dystrophy. The ones who suffer from it normally pass away before adulthood. As any genetic illness, it is tough to be accepted by the patient's family, what may cause a delay in its diagnosis and therefore diminish the patient's quality of life. The abovementioned disease, like any other Progressive Muscular Dystrophy (PMD), cannot be healed. Patient's quality of life is linked to the work performed by a group of professionals, such as neurologists, orthopedists, physical therapists and psychologists. What's more, they will certainly help the patient's caretaker.

Key-words – Dystrophy, genetic disease, family

SUMÁRIO

1	Introdução	7
1.1	Formas de herança nas Distrofias Musculares	7
1.1.1	Herança autossômica dominante	7
1.1.2	Herança autossômica recessiva	7
1.1.3	Herança recessiva ligada ao sexo	7
1.2	Principais tipos de Distrofia Muscular	8
1.2.1	Distrofia Fásquio-Escápulo-Umeral	8
1.2.2	Distrofia Miotônica de Steinert	9
1.2.3	Distrofia Muscular do TipoCinturas	10
1.2.4	Distrofia Muscular de Becker	11
1.2.5	Distrofia Muscular de Duchenne	12
2	Desenvolvimento	13
2.1	Histórico	13
2.2	Descrição	14
2.3	Genética	15
2.4	Diagnóstico	16
2.5	Tratamento	17
2.6	Envolvimento Familiar	18
3	Metodologia	20
3.1	Descrição de caso	20
4	Resultados	23
5	Conclusão	24
	Bibliografia	25
	Anexo1	30
	Anexo 2	33

“O valor das coisas não está no tempo que elas duram, mas na intensidade que elas acontecem. Por isso existem momentos inesquecíveis, coisas inexplicáveis e pessoas incomparáveis”

Fernando Pessoa

1 INTRODUÇÃO

O termo distrofia muscular refere-se a um grupo de mais de 30 doenças genéticas que causam fraqueza progressiva e degeneração dos músculos esqueléticos usados durante o movimento voluntário. Essas doenças variam em idade de aparecimento, gravidade e padrões dos músculos afetados (BORGES-OSÓRIO et al, 2001; PASSARGE, 2011)

1.1 FORMAS DE HERANÇA NAS DISTROFIAS MUSCULARES

1.1.1 Herança autossômica dominante

Chamada de dominante porque basta um dos pais passar o gene defeituoso para a criança para produzir a doença. Em casamentos em que um dos pais possua um gene autossômico dominante a cada nascimento, a criança tem 50% de probabilidade de herdá-lo, desenvolvendo a doença. Pode atingir tanto homens como mulheres.

1.1.2 Herança autossômica recessiva

Neste tipo de herança é preciso que a criança receba o gene defeituoso de ambos os pais, os pais podem ser portadores assintomáticos (possuem um gene anormal, mas não desenvolvem a doença). Crianças nascidas de casamentos em que os pais possuam o gene defeituoso, tem 25% de chance de herdar os dois genes e desenvolver a doença e, 50% de receber apenas uma cópia e serem portadores assintomáticos. Pode atingir tanto homens como mulheres.

1.1.3 Herança recessiva ligada ao sexo (cromossomo X)

Ocorre quando a mãe possui o gene defeituoso em um dos cromossomos X. Este tipo de herança afeta quase exclusivamente os homens, pois o homem possui apenas um cromossomo X que recebe da mãe, o outro cromossomo sexual é o Y herdado do pai, as mulheres recebem um cromossomo X da mãe e outro X do pai. Portanto, mães portadoras do gene afetado tem 50% de chance de passar este gene

para os filhos homens e estes desenvolverão a doença e, 50% de chance de passar para as filhas e estas serão portadoras assintomáticas.

1.2 PRINCIPAIS TIPOS DE DISTROFIAS MUSCULARES

1.2.1 Distrofia Fásquio-Escápulo-Umeral

Tipo de distrofia causada por um gene autossômico dominante localizado no cromossomo 4 na região 4q35, atinge os músculos da face, cintura escapular (ombros e braços) (fig. 1), podendo também, ocorrer o comprometimento da cintura pélvica (quadril e coxas). A doença se inicia entre os 10 e os 25 anos com incidência de 1 para cada 20.000 habitantes de ambos os sexos. Todo indivíduo afetado corre um risco de 50% de transmitir o gene defeituoso a seus descendentes (OLIVEIRA et al, 2001)

A evolução da doença depende do comprometimento inicial, na maioria dos casos é tão leve que o portador pode ter uma vida normal sem perder a capacidade de andar. Menos de 20% desenvolvem um quadro clínico mais grave, alguns podem necessitar de cadeira de rodas em idades mais avançadas (OLIVEIRA et al, 2001)



Figura 1 – disponível em <http://www.mdausa.org/espanol/esp-fa-fshd.html>

1.2.2 Distrofia Miotônica de Steinert

Apresenta herança autossômica dominante com penetrância incompleta localizado no cromossomo 19 (19q13.3). A mutação desse gene é um aumento anormal de repetições da trinca de nucleotídeos CTG (chamadas de trinucleotídeos CTG ou repetições CTG), localizada na porção terminal do gene. Muitos portadores obrigatórios da mutação (indivíduo que tem um filho afetado) são assintomáticos. O risco de um filho (ou filha) de um afetado herdar a mutação é de 50%, risco que independe da gravidade do quadro clínico do afetado. Um portador assintomático da mutação no gene corre o mesmo risco de 50% de transmiti-la a seus descendentes, mas não é possível prever qual será a gravidade do quadro clínico nos futuros descendentes (fig. 2). Esse tipo de distrofia apresenta grande variabilidade clínica assim como de idade de instalação dos sinais clínicos e de velocidade de progressão da doença. Pode causar fraqueza e atrofia muscular, catarata, dificuldade em relaxar a musculatura após contração. A forma precoce é transmitida quase que exclusivamente pela mãe e é congênita, a forma juvenil é de transmissão geralmente, paterna com início na adolescência. De modo geral, manifesta-se dos 15 aos 25 anos, com incidência de 1 para cada 10.000 indivíduos de ambos os sexos. (PASSARGE, 2011)

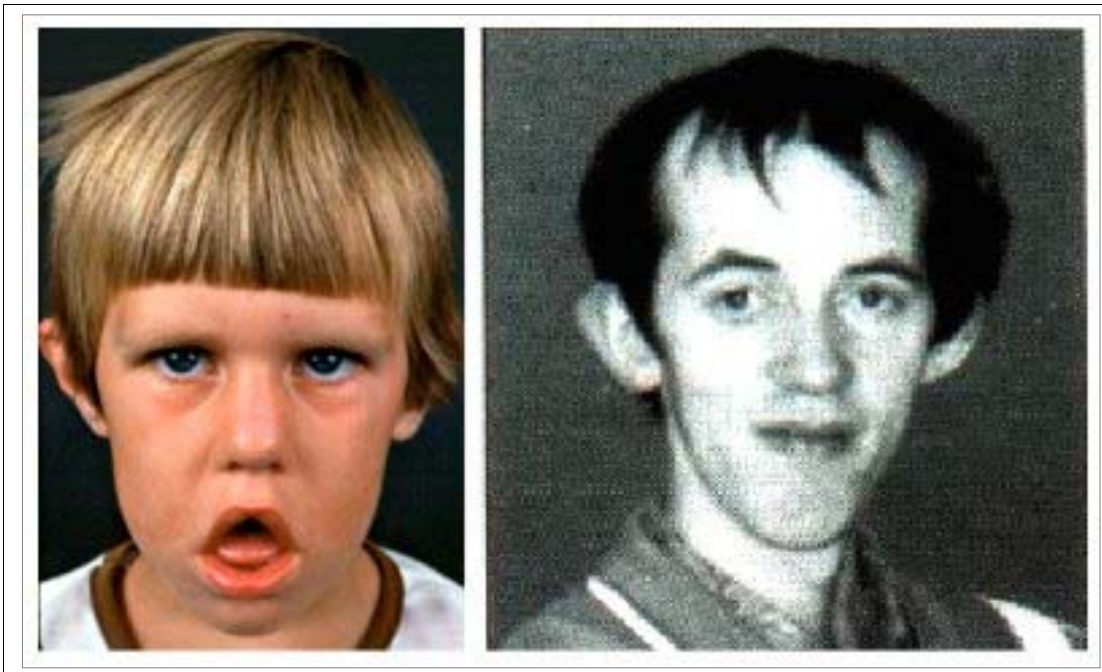


Figura 2 – disponível em <http://www.mednet.cl/link.cgi/Medwave/PuestaDia/Cursos/3370>

1.2.3 Distrofia Muscular do Tipo Cinturas

Não se trata de uma única doença mas de um grupo de distrofias que pode afetar indivíduos de ambos os sexos podendo se manifestar na infância, na adolescência ou na idade adulta, atinge os músculos da cintura escapular (ombros e braços) e da cintura pélvica (quadril e coxas) (fig. 3), a fraqueza muscular costuma ter início nas pernas podendo demorar a afetar os braços. Entre os casos desta distrofia, existem 10% que obedecem ao padrão de herança autossômica dominante e 90%, ou seja, a grande maioria dos casos obedecem ao padrão de herança autossômica recessivo onde, para que a doença se manifeste um indivíduo recebe dois genes defeituosos de seus pais, um do pai e outro da mãe, portanto os pais do doente são portadores assintomáticos. Há uma chance muito pequena de ocorrer casamentos entre dois portadores assintomáticos em uma população, porém as chances aumentam bastante quando se trata de casamentos consanguíneos (entre parentes). Qualquer indivíduo portador de uma dessas mutações genéticas de efeito dominante tem 50% de chance de transmitir a alteração para seus filhos e de ter um filho afetado, nas formas autossômicas recessivas, os pais de um afetado tem um risco de 25% de ter outro filho afetado. A incidência de ocorrência deste tipo de distrofia é de 1 para 10.000 a 20.000 indivíduos (genoma.ib.usp.br)



Figura 3 – foto cedida por Ana Luiza Lopes Bitar

1.2.4 Distrofia Muscular de Becker

Apresenta herança recessiva ligada ao cromossomo X, sua incidência é de 1 para 30.000 nascimentos do sexo masculino. O gene responsável localiza-se no braço curto do cromossomo X, região Xp21. Este gene codifica a proteína Distrofina que, apesar de estar alterada nos portadores deste tipo de distrofia ainda é parcialmente funcional, o que torna a progressão dos sintomas mais lento, aparecendo por volta de 5 e 15 anos. O gene defeituoso é transmitido aos filhos do sexo masculino pelas mães, uma mulher portadora desse gene corre um risco de 50% de transmitir para filhos que desenvolverão a doença e de 50% de transmitir para filhas que serão portadoras assintomáticas. Esse mesmo gene é responsável por outro tipo de distrofia mais comum e mais grave que é a distrofia muscular de Duchenne. (genoma.ib.usp.br)



Figura 4 – disponível em <http://fernandoalecio.wordpress.com/2010/08/20/coluna-de-20082010>

1.2.5 Distrofia Muscular de Duchenne

Esta é uma herança ligada ao sexo transmitida pelo cromossomo X, o responsável é o mesmo gene que provoca a distrofia muscular de Becker, porém com sintomas muito mais graves e com uma incidência muito maior na população, por isso merece uma atenção mais detalhada (ARAÚJO et al, 2066)

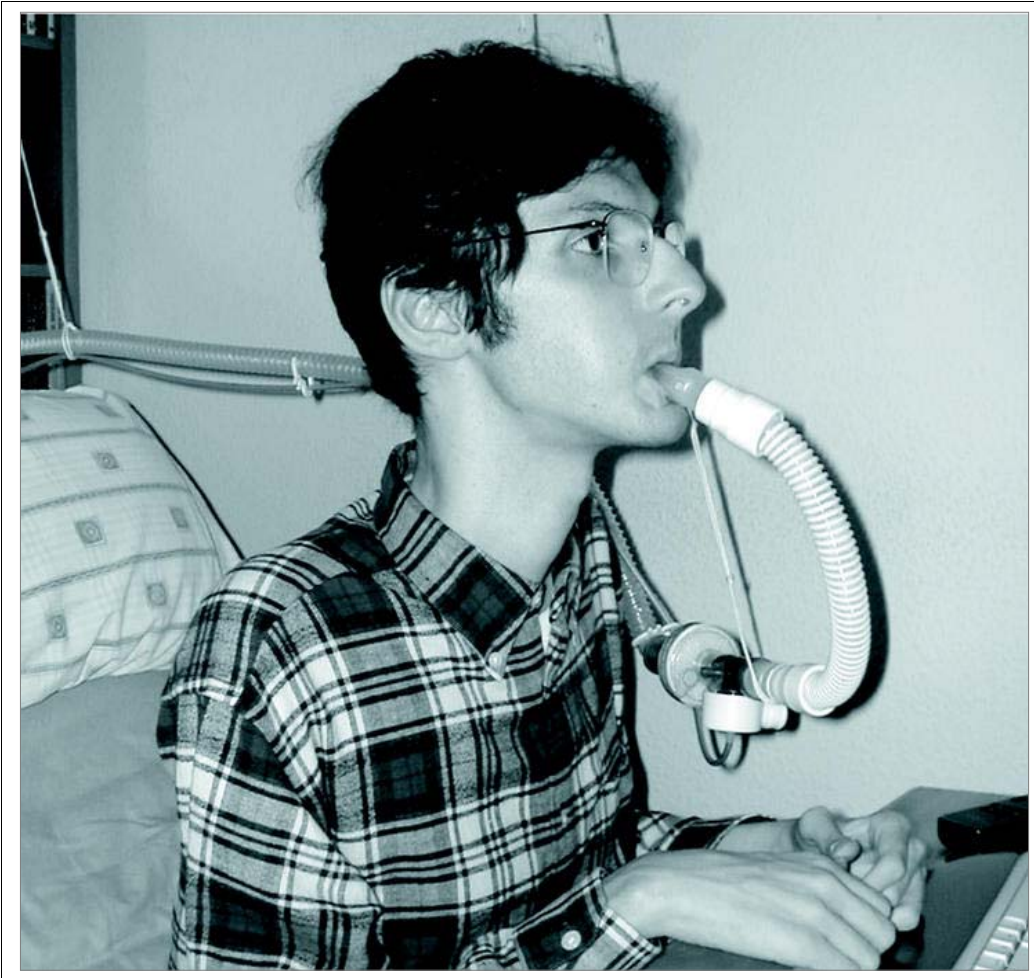


Figura 5 – disponível em

<http://www.lookfordiagnosis.com/images.php?term=Distrofia+Muscular+De+Duchenne&lang=3&from2=24&from=40>

2 DESENVOLVIMENTO

2.1 HISTÓRICO

A Distrofia Muscular foi descrita pela primeira vez na primeira metade do século XIX pelo médico inglês Charles Bell, que relatou o “Case of Partial Paralysis of the Lower Extremities” (caso de paralisia parcial dos membros inferiores) (FONSECA et al, 2004).

Em 1836, Conte e Gioja descreveram 2 irmãos que, por volta de 8 a 10 anos, desenvolveram fraqueza muscular progressiva nos membros inferiores (FONSECA et al, 2004).

Em 1847, Partridge relatou o primeiro exame patológico de um paciente com Distrofia Muscular de Duchenne (FONSECA et al, 2004).

Em 1852, Edward Meryon fez a primeira descrição completa da doença. Analisou texturas musculares de meninos afetados pela doença após a morte, observando a destruição das fibras musculares (FONSECA et al, 2004).

Em 1858, o neurologista francês Guillaume Duchenne descreveu o caso de um menino de 9 anos que perdeu a capacidade de andar devido a uma doença muscular (FONSECA et al, 2004).

Em 1868, Duchenne descreveu uma doença neuromuscular progressiva destrutiva que afetava principalmente meninos, podendo haver também deterioração intelectual. Esta doença passou a ser conhecida como Distrofia Muscular de Duchenne (FONSECA et al, 2004).

Em 1879, Willian R. Gowers descreveu o quadro clínico, patologia, prognóstico e possibilidade de tratamento e, observando o modo como os meninos afetados se levantavam descreveu o que é conhecido hoje como “Sinal de Gowers” (FONSECA et al, 2004).

Em 1982 foi feita a primeira localização regional de um locus humano associado a uma doença, a Distrofia Muscular de Duchenne (FONSECA et al, 2004).

Em 1985 foi feito o primeiro diagnóstico pré-natal da Distrofia Muscular de Duchenne.

Em 1987 foi isolado e identificado o gene das Distrofias Musculares de Duchenne e Becker e identificado a proteína que este gene codifica: a Distrofina (FONSECA et al, 2004).

2.2 DESCRIÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é o tipo mais comum e grave de distrofia, atinge 1 em cada 3.500 indivíduos provocando fraqueza progressiva e irreversível da musculatura esquelética. A criança nasce normal e os primeiros sinais clínicos aparecem por volta dos 3 aos 5 anos, sendo primeiramente observados pela família. No início ocorrem muitas quedas, dificuldades de subir escadas, correr e levantar do chão, ocorre também hipertrofia das panturrilhas causada pela substituição do tecido conjuntivo por tecido adiposo. A fraqueza muscular ocorre de forma gradual, iniciando na cintura pélvica e membros inferiores, progride para tronco, cintura escapular, membros superiores, pescoço e músculos respiratórios, os músculos cardíacos também são afetados. A fraqueza da musculatura dos membros inferiores gera dificuldade para extensão de joelho, quadril e tronco, isto obriga a criança a utilizar uma manobra chamada “Sinais de Gowers” (Fig. 6), para se levantar do solo necessita de apoio, podendo utilizar o próprio corpo para tal, realizam uma compensação utilizando as mãos apoiadas nos joelhos, fazendo dos membros inferiores alavancas, e gradualmente estendem o tronco, dando a impressão de uma escalada ao longo dos membros inferiores (SANTOS et al, 2006). A fraqueza dos músculos pélvicos leva a uma marcha chamada anserina (andar de ganso) onde ocorre uma inclinação do tronco para um lado e para outro.

Até os 6 anos a evolução da doença é lenta, após esta idade ocorre um declínio progressivo. Entre 7 e 11 anos ocorre contraturas musculares e retrações fibrotendíneas. Por volta dos 10 anos param de andar tornando-se dependentes da cadeira de rodas. A morte ocorre por volta de 17 a 20 anos.

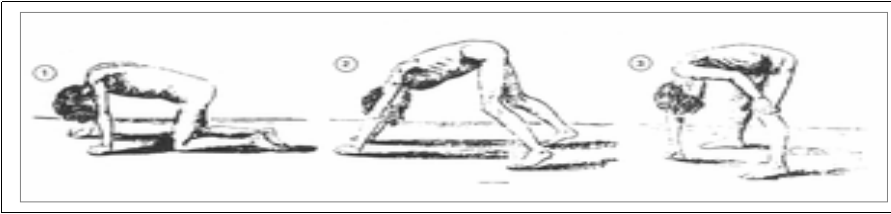


Figura 6 – Sinal de Gowers – disponível em http://pt.wikipedia.org/wiki/Distrofia_muscular

2.3 GENÉTICA

A DMD é uma doença genética causada por herança recessiva ligada ao cromossomo X. O gene localiza-se no braço curto do cromossomo, locus Xp21, sub banda Xp21.2 e, em condições normais, é responsável pela produção da proteína distrofina. A distrofina é a mais importante de um complexo de proteínas localizado na membrana celular das fibras musculares que proporciona a flexibilidade necessária durante a contração e relaxamento da célula muscular. O gene anormal não produz distrofina e essa ausência provoca a degeneração celular. O gene DMD possui 2,3 milhões de pares de bases apresentando 79 éxons, sendo o maior gene humano equivalente a 1% do cromossomo X. Cerca de 2/3 dos casos de DMD são herdados da mãe, chamada de portadora assintomática do gene e 1/3 ocorre por mutação nova na criança com distrofia, neste caso a doença não foi herdada. (genoma.ib.usp.br)

Sendo uma herança recessiva ligada ao cromossomo X os casos são quase exclusivos do sexo masculino, pois como o homem tem apenas um cromossomo X, basta que este tenha o gene defeituoso para que a doença apareça (fig. 7). Na mulher portadora de um cromossomo com o gene defeituoso ocorre a compensação pelo outro cromossomo, pode ocorrer sintomas em mulheres heterozigóticas (hipótese de Lion) (SANT'ANNA et al, 2003).

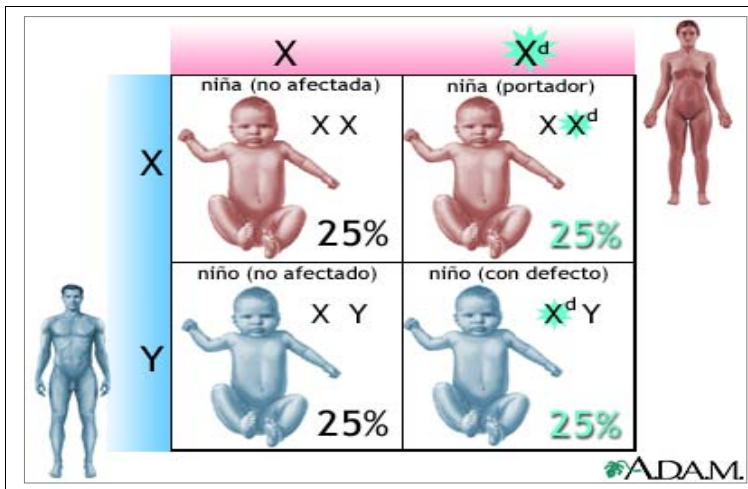


Figura 7 – Herança recessiva ligada ao cromossomo X – disponível em <http://fisioneuro-beatriz.blogspot.com/>

2.4 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico precoce da DMD é imprescindível para a manutenção da qualidade de vida do portador. Por ser uma doença frequente na infância é muito importante que os pediatras reconheçam os sinais e encaminhem a criança a um especialista para diagnóstico definitivo. Os primeiros sinais geralmente são observados pela família, principalmente a mãe, que leva ao conhecimento do médico pediatra, caso esses sinais não sejam compreendidos serão tratados de forma incorreta podendo agravar o desenvolvimento da doença.

Após a detecção dos primeiros sinais clínicos e havendo a suspeita de DMD, a criança deve ser encaminhada a um especialista, normalmente um neuropediatra, para realizar alguns exames que confirmarão ou excluirão as suspeitas. O diagnóstico baseia-se no quadro clínico do paciente, no histórico familiar e em exames complementares que podem ser:

- dosagens de níveis séricos da enzima creatinofosfoquinase (CK) que, em afetados, encontra-se em níveis elevados; (anexo 1)
- Exame de DNA para identificar deleção no gene DMD;
- Biópsia muscular, nos casos em que não se detecta deleção;

- Estudo do RNA é indicado para determinar mutações de ponto, é utilizado o Teste da Proteína Truncada PTT que utiliza o RNA extraído dos linfócitos do sangue.

É de extrema relevância detectar mulheres portadoras da mutação em uma família. Em casos em que o paciente afetado apresenta deleção pode-se pesquisar esta mesma deleção nas mulheres em risco, nos casos em que a deleção não é identificada tenta-se diferenciar o cromossomo X com o gene defeituoso, esse método é comparativo sendo necessário a coleta de sangue de várias pessoas da família e tem cerca de 95% de confiabilidade. (genoma.ib.usp.br).

2.5 TRATAMENTO

A DMD é uma doença que até o momento não tem cura, todo tratamento é usado para que a doença progrida mais lentamente, tentando melhorar as condições de vida do paciente.

No tratamento, a fisioterapia tem papel fundamental para diminuir a velocidade de progressão da doença, além das sessões com os profissionais da área, os cuidadores são orientados a realizar exercícios domiciliares diários para prevenção de contraturas musculares e deformidades. Os exercícios de solo aliados aos exercícios de hidroterapia podem obter excelentes resultados quando aplicados corretamente, evitando a fadiga dos músculos. A fisioterapia respiratória também deve ser introduzida precocemente, pois os pacientes com DMD caminham para sérios comprometimentos respiratórios necessitando de ventilação não-invasiva (VARELLA, 2010).

A ventilação assistida trouxe melhoras não só para a qualidade de vida, como aumentou a expectativa de vida desses pacientes em pelo menos dez anos, o que pode representar o tempo necessário para chegarmos à cura da distrofia muscular e das doenças neuromusculares.
(Zatz, M, 2010)

A partir do ano de 2001 o Ministério da Saúde lançou o Programa de Assistência Ventilatória Não-Invasiva para pacientes com Distrofia Muscular Progressiva DMP liberando o acesso aos aparelhos de BiPAP (Bielevel Positive

Pressure Airway), o uso deste aparelho objetiva fornecer adequada troca gasosa e reduzir o trabalho da respiração em pacientes com insuficiência respiratória. Seu uso em pacientes com DMD evita que evoluam para um quadro de falência respiratório (VARELLA, 2010).

O uso de corticosteróides tem se mostrado útil para diminuir o processo inflamatório do músculo, sua utilização precoce ajuda a prolongar a capacidade de deambulação do paciente. Os efeitos colaterais produzidos por estes medicamentos devem ser constantemente avaliados (VARELLA, 2010).

2.6 ENVOLVIMENTO FAMILIAR

Todo tratamento necessita do envolvimento da família para apoiar e ajudar o paciente no seu restabelecimento. No caso da DMD a família tem papel fundamental, pois com o desenvolvimento da doença o paciente torna-se cada vez mais dependente para realizar suas atividades diárias. A família deverá se adaptar a cada momento do tratamento de acordo com a evolução da doença. A DMD não tem cura, portanto o paciente deve ser cuidado, não deve ser superprotegido e deve participar de todas as atividades junto da família e dos amigos. Fica sob a responsabilidade da família a realização dos exercícios domiciliares de fisioterapia, o controle nutricional e a harmonia do ambiente para que todo o tratamento tenha êxito.

Cuidar de um paciente com DMD é uma doação diária e deve ser dividida entre os membros da família. É importante que se converse abertamente e honestamente sobre a doença e o que ela acarretará a todos os envolvidos.

Com o tempo a criança começará a perguntar sobre sua doença e a família deverá estar preparada para essas respostas. É importante ler tudo sobre a doença e se atualizar sobre possíveis tratamentos que estão sendo testados

Adaptar a vida da família às necessidades do portador de DMD é um desafio constante que necessita de muita dedicação e amor. Normalmente a herança genética ligada ao cromossomo X, principalmente em doenças tão graves quanto a DMD, causa um sentimento de culpa nas mães e estas precisam do apoio da família e muitas vezes,

também, da ajuda de psicólogos para superar este sentimento e ter forças para cuidar do seu filho.



3 METODOLOGIA

Para realização deste trabalho foram detectados alguns casos de distrofia muscular progressiva na cidade de Peruíbe-SP. Dois casos referem-se a provável Distrofia Muscular de Cinturas, um caso de provável Distrofia Muscular de Duchenne sem diagnóstico definitivo e um caso de Distrofia Muscular de Duchenne com diagnóstico fechado. Este último nos permitiu uma observação detalhada dos aspectos da vida diária de um portador da doença, sendo feito um acompanhamento durante 5 meses.

- No primeiro contato foi feito um questionário diagnóstico para levantamento do histórico familiar da criança com diagnóstico de DMD.
- Houve um acompanhamento, com autorização da mãe, bem próximo para observação de suas atividades diárias, limitações, nível de independência, relação com família, professores, amigos.
- Contato com a professora para avaliar nível de aprendizagem, comportamento em classe e relacionamento com colegas e professores.
- Contato com fisioterapeuta para avaliar o progresso da doença e os benefícios dos exercícios realizados.
- Acompanhamento a consultas com neuropediatra, ortopedista e cardiologista
- Acompanhamento a avaliação anual no Centro de Estudos do Genoma Humano da Universidade de São Paulo.

3.1 DESCRIÇÃO DE CASO

L. P. (fictício) com 9 anos de idade foi diagnosticado com DMD quando tinha 6 anos. Segundo sua mãe os primeiros sintomas iniciaram aos 2 anos e 6 meses quando percebeu que a criança ao começar a andar tropeçava e caía muito, a mãe achou que se tratava de um problema ortopédico e sempre relatava suas preocupações ao pediatra nas visitas periódicas. Em uma dessas visitas a criança foi atendida por um neuropediatra, sendo encaminhada a outro neuropediatra em um hospital maior para

fazer exames mais específicos, nesta época já estava com 5 anos de idade. Foi submetido a uma Eletroneuromiografia e após o resultado encaminhado ao Centro de Estudos do Genoma Humano da Universidade de São Paulo para um diagnóstico definitivo. Em 2008 L. P., após passar por exames de níveis de creatinofosfoquinase e de estudo do DNA, foi diagnosticado com DMD (anexo 1) e sua mãe também se submeteu a exames descobrindo, ser portadora do gene defeituoso.

Após o diagnóstico foram encaminhados para aconselhamento genético onde foi explicado à mãe como acontece a transmissão desta herança genética e que a cada gestação ela terá um risco de 50% de ter um filho do sexo masculino afetado.

A criança é acompanhada anualmente pela Associação de Assistência à Criança Deficiente (AACD), onde passa por avaliação com ortopedistas e, pelo Centro de Estudos do Genoma Humano (CEGH), onde passa por consultas com fisioterapeutas e médicos para avaliação do progresso da doença, a mãe é orientada sobre o tratamento a seguir e sobre os cuidados em casa e são encaminhadas orientações aos profissionais que o atendem fora do Centro.

Em final de 2009, com 7 anos de idade perdeu a capacidade de andar ficando dependente da cadeira de rodas. A última avaliação em 2011 detectou perda de força muscular nos membros inferiores e superiores, piora no quadro de retrações e deformidades e presença de escoliose (anexo 2). Iniciou avaliação respiratória com necessidade de introduzir exercícios para aumentar a capacidade de insuflação dos pulmões e prevenir complicações pulmonares. A mãe foi orientada a desenvolver exercícios domiciliares de alongamento e de respiração utilizando um aparelho para medir a capacidade pulmonar (anexo 2).

Em conversa com o professor, este disse não ter conhecimento do tipo de doença que a criança apresenta, que esta é participativa, meio dispersa, mas sem problemas de aprendizagem. A escola dispõe de um monitor para auxiliar a criança, o que facilita o trabalho do professor.

O fisioterapeuta mostrou grande preocupação com o paciente, pois este tem apenas uma sessão de fisioterapia por semana e o município não dispõe de piscina para a hidroterapia, isto influe negativamente no resultado do tratamento.

A mãe em alguns momentos queixa-se de cansaço, pois se separou do marido e mora longe do restante da família, cuida do filho sozinha, tanto para levá-lo a médicos e especialistas como também financeiramente, contando com o serviço público municipal para conseguir dar continuidade ao tratamento.

L.P. é uma criança feliz, frequenta a escola, vai trabalhar com a mãe, pois não tem quem fique com ele, enquanto a mãe trabalha ele brinca com alguns amigos que frequentam o local. Consegue comandar a cadeira de rodas, o que lhe confere certa independência em casa, na escola e em locais conhecidos. Interessa-se muito por jogos de computador e aprende os comandos rapidamente. Até a última consulta com o fisioterapeuta do CEGH não havia necessidade de nenhuma modificação no meio, nem adaptações em mobiliários e utensílios para realizar suas tarefas, após esta consulta foi indicado modificações na cadeira de banho para manter sua independência na tarefa de tomar seu banho diário. Não gosta de fazer seus exercícios diários embora saiba da necessidade deles, também não gosta de utilizar a órtese prescrita para uso noturno. No caso da órtese, queixava-se de dor, e a mãe acabava por ceder aos seus apelos o que agravou o encurtamento e deformidades nos membros inferiores.

4 RESULTADOS

Através de todas as observações feitas durante o andamento deste trabalho pode-se notar que as famílias ficam totalmente desestruturadas quando tem a notícia do tipo de doença e da sua evolução. Misturam-se sentimentos de culpa e de incapacidade. Após este primeiro momento a família passa a se organizar para cuidar e ver os melhores caminhos para conseguir tratamento. Percebe-se que as mães se enchem de esperanças de que se descubra uma cura e assim conseguem se manter fortes para a jornada que se inicia.

Embora não se possa ainda falar em cura para a DMD, existem várias técnicas realizadas por uma equipe multidisciplinar que podem retardar a evolução da doença, mas para que essas técnicas funcionem é imprescindível a participação da família/cuidadores, de todos os envolvidos para que não haja sobrecarga para apenas um membro da família. Todos devem participar do processo de reabilitação, dando continuidade aos exercícios de fisioterapia e as adaptações recomendadas no ambiente domiciliar para que se possa manter a criança o maior tempo possível independente.

É preciso manter contato com professores esclarecendo-os sobre a patologia e suas implicações para que estes possam compreender as dificuldades apresentadas e ajudar a criança de forma mais efetiva. A ajuda e o envolvimento dos colegas de classe também é muito importante, estes devem ser esclarecidos e sensibilizados com a situação.

5 CONCLUSÃO

A compreensão sobre como acontece a transmissão das características genéticas e conseqüentemente como ocorrem as doenças genéticas, é muito difícil por parte da população em geral.

No caso de uma doença tão grave quanto a Distrofia Muscular de Duchenne, a maioria das pessoas não entende a gravidade da situação, não consegue entender que não existe cura e que é uma doença progressiva, isso acarreta, muitas vezes, prejuízo no tratamento.

Apesar das distrofias musculares terem uma incidência maior que outras doenças genéticas, principalmente a DMD, essas doenças ainda são muito marginalizadas e muitos profissionais não estão preparados para detectar os primeiros sinais apresentados pela doença. A informação disponível sobre essas doenças para portadores e famílias ainda é pouca e insuficiente, assim como sua divulgação, levando a um grande nível de desconhecimento quanto ao desenvolvimento, evolução e expectativas de vida. Isso pode comprometer o diagnóstico precoce da doença e o tratamento correto podendo diminuir a qualidade de vida do portador e até levá-lo à morte por ignorância e falta de informação. Algumas associações como a ABDIM (Associação Brasileira de Distrofia Muscular) em São Paulo, a ACADIM (Associação Carioca de Distrofias Musculares), a AGADIM (Associação Gaúcha de Distrofias Musculares), a ASCADIM (Associação Sul Catarinense de Familiares e Amigos dos Portadores de Distrofias Musculares Progressivas) tentam suprir as necessidades dos portadores e familiares quanto as informações sobre a doença, notícias sobre as pesquisas recentes realizadas na tentativa de cura e apoio em atividades e tratamentos. Por estarem localizadas em capitais, essas associações não conseguem atingir toda a demanda dos vários municípios, e quando existe a dependência do serviço público a dificuldade de acesso a tratamentos mais especializados torna-se mais difícil.

BIBLIOGRAFIA

ARAUJO, A.P.Q.C.; LANGER, A.L.; LEITÃO, A.V.N.A.; ALBUQUERQUE, A.B.; PIMENTEL, M.M.G.; SILVA, R.T.B.; OURICURY, R.L.R. **Cartilha sobre Distrofia Muscular**. 2.ed. Rio de Janeiro, 2006. Disponível em: <http://usuarios.unisys.com.br/~fmrio/Acadim/CartilhaAcadim-29-set-2006.pdf>

BORGES-OSÓRIO, M.R.; ROBINSON, W.M. **Genética Humana**. 2.ed. Porto Alegre: Artmed, 2001

BOLETIM da Sociedade de Pediatria do Estado de Rio de Janeiro – Soperj. Disponível em: <http://www.soperj.org.br/revista/detalhes.asp?id=411>. Acesso em 23/05/2011.

CÂNDIDO, J.M.L. **Potencial Aplicação da citocina interferon-gama no tratamento da Distrofia Muscular de Duchenne**. Disponível em: <http://proppi.uff.br/portalaqir/projeto/potencial-aplicação-da-citocina-interferon-gama-no-tratamento-da-distrofia-muscular-de-duche>. Acesso em: 05/04/2011.

CARVALHO, E.V.; HUKUDA, M.E.; FAVERO, F.M.; ZATZ, M.; BERTO, M.C. **Orientação de exercícios domiciliares para pacientes com distrofia muscular**. Disponível em: <http://www.abdim.org.br/TRABACIENT/ArtigoTM35EduardoVital.pdf>. Acesso em: 18/04/2011.

DISTROFIAS Musculares Progressivas. Disponível em: <http://www.abdim.org.br>.

DISTROFIA Muscular de Duchenne. Disponível em: <http://mccorreia.com/cerebro/duchenne.htm>. Acesso em: 14/04/2011

DOENÇAS Estudadas pelo Centro de Estudos do Genoma Humano – Distrofias Musculares Progressivas. Disponível em: http://genoma.ib.usp.br/?page_id=46. Acesso em: 02/11/2010.

DUARTE, L. **A importância da Psicologia e suas implicações na dinâmica familiar de portadores de distrofia muscular.** Disponível em:

<http://www.medcenter.com.br/Medscape/content.aspx?bpid=133&id=26292>. Acesso em 23/05/2011.

FACHARDO, G.A.; CARVALHO, S.C.P.; VITORINO, D.F.M. Tratamento hidroterápico na Distrofia Muscular de Duchenne: Relato de um caso. **Revista Neurociências**, São Paulo, v. 12, n. 4, out/dez, 2004

FABRIS, S.E. **Distrofia Muscular de Duchenne: Aspectos clínicos relevantes à fisioterapia.** Disponível em:

<http://www.wgate.com.br/conteudo/medicinaesaude/fisioterapia/neuro/duchenne.htm>.

FONSECA, J.G.; FRANÇA, M.J. **Distrofia Muscular de Duchenne: complicações respiratórias e seu tratamento.** 48f. Trabalho de Graduação (Curso de Fisioterapia), Universidade Católica de Goiás. Goiânia, 2004.

FONSECA, J.G.; MACHADO, M.J.F.; FERRAZ, C.L.M.S. Distrofia Muscular de Duchenne: complicações respiratórias e seu tratamento. **Revista de Ciências Médicas**, Campinas, v. 16, p, 109-120, mar/abr, 2007.

FREZZA, R.M.; SILVA, S.R.N.; FAGUNDES, S.L. **Atualização do tratamento fisioterapêutico das distrofias musculares de Duchenne e de Becker.** Disponível em:

<http://t.r4.com.br/imagens/arquivos/104/DISTROFIA%20MUSCULAR%20DE%20DUCHENNE.pdf> Acesso em 01/04/2011.

GRIFFITHS, A.J.F.; MILLER, J.H.; SUSUKI, D.T.; LEWONTIN, R.C.; GELBART, W.M. **Introdução à Genética.** 7.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.

MELO, E.L.A.; VALDÉS, M.T.M.; PINTO, J.M.S. **Qualidade de vida de crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne.** Disponível em: <http://www.pediatrasiapaulo.usp.br/upload/html/1094/body/05.htm>. Acesso em 13/04/2011.

OLIVEIRA, A.S.B.; GABBAI, A.A.; MOURA, L.S. **Miopatias: atualização no diagnóstico e tratamento.** Disponível em: http://www.apm.org.br/fechado/rdt_materia.aspx?idMateria=93.

OLIVEIRA, J.B.A.; NASCIMENTO, P.C.V.M. **Distrofia muscular de Duchenne. A necessidade do diagnóstico clínico da fisioterapia precoce.** Disponível em: http://www.moreirajr.com.br/revistas.asp?fase=r003&id_materia=2935. Acesso em 23/05/2011.

PASSARGE, E. **Genética Texto e Atlas.** 3.ed. Porto Alegre: Artmed, 2011

PEDRETTI, L.W.; EARLY, M.B. **Terapia Ocupacional – capacidades práticas para as Disfunções Físicas.** 5.ed. São Paulo: Roca, 2005.

PENA, F.F.; ROSOLÉM, F.C.; ALPINO, A.M.S. Contribuição da Fisioterapia para o bem estar e a participação de dois alunos com Distrofia Muscular de Duchenne no ensino regular. **Revista Brasileira de Educação Especial**, Marília, v. 14, n. 3, p. 447-462, set/dez 2008. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rde/v14n3a08.pdf>. Acesso em 02/02/2011.

PINHEIRO, D.A.B.G. **Estudo do Potencial Miogênico das Células Tronco Mesenquimais e Embrionárias no Modelo Murino da Distrofia Muscular de Duchenne.** 150 f. Dissertação (Mestrado em Ciências) – Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2008.

SANT'ANNA, R.; DUTRA, C. **Inativação do Cromossomo X**. Disponível em: <http://genética.ufcspa.edu.br/seminarios%20monitores/InativaçãoXII.pdf>. Acesso em: 19/04/2011.

SANTOS, G.A.; CAROMANO, F.A.; VAINZOF, M.; ZATZ, M. Caracterização da passagem da postura de bipedestação para a de sedestação no solo, em crianças portadoras de distrofia muscular de Duchenne. **Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo**, v. 13, n. 1, p. 31-6, jan/abr 2002. Disponível em: <http://www.revistasusp.sibi.usp;br/pdf/rto/v18n1/08.pdf>. Acesso em 02/02/2011.

SANTOS, N.M.; REZENDE, M.M.; TERNI, A.; HAYASHI, M.C.B.; FÁVERO, F.M.; QUADROS, A.A.J.; REIS, L.I.O.; ADISSI, M.; LANGER, A.L.; FONTES, S.V.; OLIVEIRA, A.S.B. Perfil clínico e funcional dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). **Revista Neurociências**, v. 14, n. 1, p. 15-22, jan/mar 2006. Disponível em: <http://www.revistaneurociências.com.br/edicoes/2006/RN%2014%2001/Pages%20from%20RN%2014%2001-3.pdf>. Acesso em 02/02/2011.

SILVEIRA, R.S.; **Contribuições psicopedagógicas para uma criança portadora da distrofia muscular de Duchenne**. Disponível em: http://www.psicopedagogiabrasil.com.br/artigos_rosemary_distrofiamuscular.htm. Acesso em: 05/04/2011.

TEIXEIRA, E.; SAURON, F.N.; SANTOS, L.S.B.; OLIVEIRA, M.C. Terapia Ocupacional na Reabilitação Física. In: ZANOTELI, E.; BETETA, J.T. **Doenças Neuromusculares**. São Paulo: Roca, 2003. p. p. 29-40.

TEIXEIRA, E.; SAURON, F.N.; SANTOS, L.S.B.; OLIVEIRA, M.C. Terapia Ocupacional na Reabilitação Física. In: HASSUI, M.K. **Doenças Neuromusculares**. São Paulo: Roca, 2003. p. p. 407-428.

TERAPIA genética é a nova opção no tratamento da distrofia muscular de Duchenne. Disponível em:

<http://www.isaude.net/pt-BR/noticia/14116/saude-publica/terapia-genetica-e-nova-opcao-no-tratamento-da-distrofia-muscular-de-duchenne>. Acesso em 28/03/2011.

NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; HUNTINGTON, F. W. **Thompson & Thompson Genética Médica**. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.

TONELI, D.; PINHO, I.; SACCO, P.C.N.; VIANNA, E.P.; VASCONCELLOS, J.C.; SOUZA, R.V.; UMAKOSHI, S. Anestesia em paciente com distrofia muscular de Duchenne. Relato de caso. **Revista Brasileira de Anestesiologia**, v. 53, n. 3, p. 392-395, maio/jun, 2003. Acesso em: <http://scielo.br/pdf/rba/v53n3a11.pdf>.

VARELLA, D. **Entrevista com Mayana Zatz**. Disponível em:

<http://www.drauziovarella.com.br/ExibirConteudo/776/distrofia-muscular/pagina10/perguntas-enviadas-por-e-mail>. Acesso em 16/04/2011.

ZATZ, M. **Estudos sobre distrofia muscular de Duchenne**. Disponível em:

<http://veja.abril.com.br/blog/genetica/arquivo/estudo-sobre-distrofia-de-duchenne>.

Acesso em: 23/04/2011.

ZATZ, M. **Os protegidos**. Disponível em: <http://veja.abril.com.br/blog/genetica/sem-categoria/os-protegidos/>. Acesso em: 22/04/2011.

ANEXO 1 - EXAMES



SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
UGA-I-HOSPITAL HELIÓPOLIS
DIVISÃO DE APOIO DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO
SETOR DE MÉTODOS GRÁFICOS

ELETRONEUROMIOGRAFIA

São Paulo, 25 de fevereiro de 2008.

Paciente: [REDACTED]
Idade: 5

1. Eletromiografia:

Na contração voluntária, observamos potenciais polifásicos com amplitudes e durações reduzidas nos músculos proximais do hemicorpo direito.

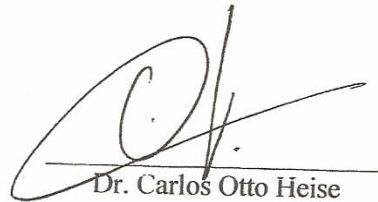
2. Estudo de condução nervosa:

Velocidades de condução motora, latências distais motoras e amplitudes dos potenciais de ação normais nos nervos do hemicorpo direito.

Velocidades de condução sensitiva e amplitudes dos potenciais de ação normais nos nervos do hemicorpo direito.

Conclusão:

Exame eletroneuromiográfico indica uma miopatia de predomínio proximal.



Dr. Carlos Otto Heise
CRM-SP: 72.882



Data: 19 de setembro de 2008
 Nome: [REDACTED]
 Registro: C- 23411

RESULTADOS DE CREATINOFOSFOQUINASE (CK):

04/08/08 20425 U/L (laudo de resultados nº 8434F)
 14/08/08 25433 U/L (laudo de resultados nº 8436F)

Valores de referência para mulheres: 26-155 U/L
 Valores de referência para homens: 26-189 U/L

Laboratório de Análises Clínicas - Faculdade de Ciências Farmacêuticas - USP

DADOS PERTINENTES:

O paciente [REDACTED] apresenta um quadro clínico e laboratorial compatível com o diagnóstico de Distrofia Muscular do tipo Duchenne (DMD), uma doença genética de herança recessiva ligada ao cromossomo X que afeta indivíduos do sexo masculino.

Cerca de 60-70% dos pacientes afetados pela DMD apresenta uma deleção molecular no gene da Distrofina; 5% dos pacientes apresentam uma duplicação neste gene e os casos restantes aparentemente resultam de mutações de ponto ou de pequenos rearranjos. As deleções e as duplicações podem ser detectadas pelo método de PCR quantitativo ou pela técnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), com um grau de eficiência de aproximadamente 98% (no caso das deleções) e >95% (no caso das duplicações). Devido ao tamanho gigantesco do gene da Distrofina, ainda não existe um método eficiente e acessível para o diagnóstico molecular de rotina das outras mutações neste gene.

MÉTODOS DE ANÁLISE:

Amplificação dos exons 3, 4, 6, 8, 12, 13, 17, 19, 43, 44, 45, 47, 48, 50, 51, 52, 53, 54, 60 e PM (Promotor Muscular) do gene da Distrofina pela técnica de PCR quantitativo e análise dos 79 exons do gene da Distrofina pela técnica de MLPA, com análise no sistema Mega-BACE (GE).

RESULTADO DE EXAME DE DNA:

O estudo realizado na amostra de DNA do paciente Pablo Lima Custódio pelo método de MLPA identificou uma duplicação do exon 42 do gene da Distrofina.

Antonia Cerqueira
 Bach. Antonia Maria P. Cerqueira
 Dra. Maria Rita Passos-Bueno

Rita de Cássia M. Pavanello
 Dra. Rita de Cássia M. Pavanello
 Dra. Mayana Zatz

ANEXO 2 – FISIOTERAPIA



São Paulo, 05 de Agosto de 2008.

Orientação Fisioterapêutica

O paciente [REDACTED] encontra-se sob investigação diagnóstica nesse centro e necessita de fisioterapia, em especial, de hidroterapia.

Entretanto, uma vez que a principal hipótese diagnóstica é de distrofia muscular de Duchenne, é importante que não sejam realizados exercícios de ganho de força muscular ou de ganho de resistência e que se evite a solicitação de exercício excêntrico, especialmente com acontece em escadas e rampas, bem como que se evite a manutenção de estados de sustentação muscular em posturas, pois tal patologia responde com degeneração frente à solicitação de força muscular. O exercício excêntrico impõe um desgaste 30% maior em relação ao exercício concêntrico. A fadiga delimita teoricamente o momento a partir do qual os esforços físicos resultam em lesão e degeneração muscular. A perda de força muscular é cumulativa e até o momento não há uma técnica efetiva de recuperação da mesma. Eletroterapia também não é indicada, uma vez que não há estudos que comprovem a eficácia ou a não interferência negativa sobre o músculo distrófico.

Exercícios de alongamento muscular, mobilização passiva, coordenação motora e equilíbrio, em especial visando à melhoria da simetria, são, até o momento, os únicos indicados. Exercícios ativos devem ser feitos observando-se o grau de solicitação de sustentação em músculos posturais ou que estejam atuando como músculos posturais no momento. Para todas essas indicações, a hidroterapia vem se mostrando como o recurso terapêutico de maior eficiência. A prática de hidroterapia, entretanto, condiciona-se ao aval de um cardiologista. Os alongamentos mais importantes, dado o potencial de retração observado em DMD, são os alongamentos para tríceps sural, isquiotibiais, tensor da fáscia lata, iliopsoas e peitorais. Os alongamentos para tríceps sural e cadeia posterior se mostram particularmente importantes no momento porque a progressão do equino relaciona-se diretamente ao prognóstico da marcha. As adaptações na marcha exigem uma postura lordótica, devendo-se buscar manter as ADM de coluna lombar e toracolombar.

Recomenda-se a utilização de órtese fixa tornozelo pé – AFO – com acolchoamento para períodos de sono. Solicita-se ainda a orientação da mãe para realização de alongamentos específicos para tríceps sural em domicílio.

Em função do exposto acima referente à patofisiologia da doença, é importante que a atividade física do paciente seja toda ela planejada e individualizada, o que o indica como não elegível para a prática de educação física na escola, salvo na presença de um fisioterapeuta.

Colocamo-nos à disposição para qualquer esclarecimento pelo site www.genoma.ib.usp.br e pedimos encarecidamente que entrem em contato conosco pelo e-mail genomafisioterapia@ib.usp.br para estabelecermos contato e, eventualmente, podermos compartilhar de nossas experiências na abordagem fisioterapêutica de pacientes com doenças neuromusculares. Queremos montar uma rede de co-assistência à distância, e seria um enorme prazer podermos contar com sua insíntuição.

Cordialmente,

Dr Ronaldo Luis da Silva
Fisioterapeuta

Dr. Ronaldo Luis da Silva
CREFITO 3-24593-F
fisiano@yahoo.com.br

Al Bisbee n=654.



RELATÓRIO FISIOTERAPÊUTICO

Informo que [REDACTED] 9 anos, com diagnóstico distrofia muscular de Duchenne (CID 10: G 71.0) esteve em avaliação fisioterapêutica motora neste centro.

Realizou-se avaliação de força muscular, dos encurtamentos, retrações e da postura.

O paciente apresenta piora do quadro de retrações e deformidades e do quadro de força muscular, conforme Índice de Força Muscular da tabela abaixo:

MMSS Proximal 2009	MMSS Proximal 2011	MMSS Distal 2009	MMSS Distal 2011	MMII Proximal 2009	MMII Proximal 2011	MMII Distal 2009	MMII Distal 2011
60%	46,7%	70%	65%	60%	53,3%	55%	40%

Reforço que se indica assistência fisioterapêutica duas vezes por semana por cerca de 50 minutos com os objetivos de manutenção das amplitudes de movimento e força muscular, manutenção de controle de tronco e equilíbrio, prevenção da progressão da escoliose e prevenção de osteoporose.

Os alongamentos de grandes grupos musculares como paravertebrais, flexores de quadril e joelhos, plantiflexores, flexores do cotovelo e do punho devem ser enfatizados evitando encurtamentos e deformidades articulares. Reforcei para a cuidadora a importância da realização de alongamentos domiciliares diários.

Devem-se realizar pausas entre as atividades para evitar a fadiga muscular.

Não preconizamos a utilização de carga, pois até o momento não existem estudos que comprovem sua eficiência e não temos certeza se a utilização desses dispositivos aumenta de degeneração muscular.

Encaminhei paciente para confecção de nova órtese suropodálica de polipropileno e orientei quanto a adaptação da cadeira de banho.

Coloco-me a disposição para maiores esclarecimentos, dúvidas ou sugestões e discutir o caso (genomafisioterapia@ib.usp.br ou (11) 3091-7966 ramal 15).

Atenciosamente,

São Paulo, 06/06/2011.

Isabela Pessa Anequini
Fisioterapeuta
R-110 3/78233-F
Isabela Pessa Anequini
Isabela Pessa Anequini

MANUAL DE ORIENTAÇÃO DE EXERCÍCIOS PARA CASA

Realizar os exercícios marcados com um X:

Alongamento do músculo tríceps sural (músculo da panturrilha)



- Paciente deitado (em uma superfície não muito mole) de barriga para cima
- Segurar o calcanhar, com a planta do pé encostada no antebraço do cuidador
- Mantenha o joelho esticado
- Puxar o calcanhar levando a ponta do pé e dedos em direção ao joelho
- Manter por 30 segundos e repetir 3 vezes
- Repita o movimento na outra perna.

Alongamento dos músculos isquiotibiais (posteriores da coxa)



- Paciente deitado com a barriga para cima
- Colocar o calcanhar do paciente apoiado no ombro do cuidador
- Esticar ao máximo o joelho do paciente
- Manter esta posição por 30 segundos e repetir 3 vezes
- Repetir o movimento com o outro lado.

Alongamento dos músculos flexores do quadril



- Paciente deitado de lado
- Segurar o joelho do paciente puxando a coxa para trás sem deixar que o quadril vá para trás
- Manter esta posição por 30 segundos e repetir 3 vezes
- Repetir o movimento com a outra perna.

Alongamento dos músculos flexores de cotovelo



- Paciente deitado com a barriga para cima
- Colocar o braço do paciente com a palma da mão virada para cima
- Esticar o cotovelo lentamente até o limite do paciente
- Manter esta posição por 30 segundos e repetir 3 vezes
- Repetir o movimento com o outro braço.

Alongamento dos músculos flexores de dedos e punho



- Paciente deitado com a barriga para cima
- Colocar o braço do paciente com a palma da mão para cima
- Esticar os dedos e o punho do paciente até o máximo
- Manter esta posição por 30 segundos e repetir 3 vezes
- Repetir o movimento com o outro lado.

Alongamento dos músculos extensores de punho e dedos



- Paciente deitado com a barriga para cima
- Colocar o braço do paciente com o cotovelo dobrado e a palma da mão virada para baixo
- Fechar o punho e os dedos juntamente
- Manter esta posição por 30 segundos e repetir 3 vezes
- Repetir o movimento com o outro lado.

Dissociação de cinturas



- Paciente deitado com a barriga para cima, joelhos dobrados e pés apoiados na cama.
- Colocar as duas pernas dobradas para o lado tentando encostar o joelho na cama.
- Apoiar uma mão no joelho e a outra mão no ombro do outro lado para este não levantar
- Manter esta posição por 30 segundos e repetir o exercício 3 vezes
- Realizar o movimento para o outro lado.

Alongamento da musculatura paravertebral



- Paciente deitado com a barriga para cima, com os joelhos dobrados e pés apoiados.
- Segurar os joelhos e levar em direção a barriga do paciente
- Empurrar os joelhos até o paciente sentir alongar a região das costas
- Manter esta posição por 30 segundos e repetir 3 vezes.

E-mail de contato: genomafisioterapia@ib.usp.br

Telefone de contato: (11) 3091-7966 ramal 15

DISTROFIAS MUSCULARES

As distrofias musculares (DM) se caracterizam por perda progressiva e irreversível da força muscular. De cada 2.000 nascidos vivos, um é portador de algum tipo de distrofia muscular.

A diferenciação neste grupo está no mecanismo de herança genética, idade em que se manifestam os primeiros sintomas, gravidade do quadro clínico, velocidade de progressão da doença e músculos preferencialmente afetados.

A DM do tipo Duchenne é a forma mais comum das distrofias, afetando meninos que antes dos cinco anos apresentam os seguintes sinais: quedas frequentes, dificuldades em subir escadas, levantar do chão e aumento das panturrilhas.

Entre os grupos musculares envolvidos nas distrofias, temos aqueles responsáveis pela respiração, deglutição e o coração.

Apesar de ainda não haver tratamento para impedir a progressão da doença, o acompanhamento multidisciplinar e a instituição de suporte ventilatório, quando necessário, podem aumentar a expectativa de vida dos pacientes em 10 anos ou mais.



FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA

A fisioterapia respiratória tem como objetivo prevenir complicações pulmonares, diminuir o número de internações hospitalares e melhorar a qualidade de vida.



A avaliação respiratória detecta e quantifica a fraqueza dos músculos respiratórios e permite a aplicação de exercícios e técnicas, que aumentam a capacidade de insuflação dos pulmões, em pacientes com ou sem indicação de suporte ventilatório não-invasivo.

As principais técnicas aplicadas ao sistema respiratório são:

- Air-Stacking
- Respiração Glossofaríngea
- Auxílio manual e/ou mecânico à tosse

TÉCNICA "AIR STACKING"

O *Air Stacking (AS)* ou *Empilhamento de ar* tem como objetivo aumentar a capacidade de insuflação máxima dos pulmões, com consequente aumento do pico de fluxo da tosse e prevenir microcolapsos de áreas pulmonares.

A técnica é aplicada com auxílio de um AMBU conectado a uma máscara, que permite realizar sucessivas insuflações, mantendo o ar retido nos pulmões a cada insuflação, até que atinjam sua capacidade máxima.

O AS deve ser realizado diariamente, três vezes ao dia, com 10 a 15 repetições, ou sempre que se fizer necessário. É muito importante que os pais ou cuidadores estejam bem orientados para realizar a técnica corretamente.



RESPIRAÇÃO GLOSSOFARÍNGEA

A Respiração Glossofaríngea (RGF) é outra maneira de aumentar a capacidade de insuflação máxima dos pulmões. Utilizada como prevenção e/ou alívio da fadiga dos músculos respiratórios.

Atécnica consiste em deglutir pequenos goles de ar após uma inspiração máxima, usando a língua e os músculos da faringe. Estes goles se repetirão até que o paciente não consiga mais segurar o ar com a glote fechada. Nesse momento ocorre a expiração.

É uma técnica que visa aumentar o fluxo da tosse, normalizar o volume e o ritmo da fala.

SUPORTE VENTILATÓRIO

A hipoventilação noturna é um dos sinais de perda da força dos músculos do tórax e do abdome. Inicialmente, a alteração surge durante o sono e pode se traduzir em dor de cabeça pela manhã, cansaço, diminuição do apetite, perda de peso e enfraquecimento da voz. A Ventilação Não Invasiva é o tratamento de escolha e é aplicada através do uso de aparelhos mecânicos que podem ser volumétricos ou pressóricos.

O BIPAP (Bilevel Positive Airway Pressure), aparelho pressórico, tem a função de facilitar a expansão pulmonar e reduzir o trabalho respiratório em pacientes que apresentam fadiga.



O BIPAP, assim como o acompanhamento ventilatório, são previstos pela Portaria Federal nº 1.370 de 2008.

AUXÍLIO À TOSSE

A tosse é um meio de defesa das vias aéreas. Os portadores de distrofias musculares podem apresentar um baixo pico de fluxo de tosse, predispondo o paciente a infecções pulmonares.

As técnicas do AS e RGF também auxiliam a tosse, pois aumentam a capacidade pulmonar total. Podem ser associados a compressões do tórax e abdome para potencializar o aumento do fluxo de ar.

O Cough Assist (Emerson In-exsufflator) é um aparelho mecânico que aplica uma insuflação profunda e, em seguida, uma exsufilação por pressão negativa. Auxilia na remoção de secreções e evita complicações respiratórias e internações hospitalares



VISITA NA ABDIM

A ABDIM está à disposição para receber profissionais que tenham o interesse de conhecer o nosso protocolo de atendimento e equipe multiprofissional. O contato pode ser feito pelo telefone: (011) 3814-8562 e/ou e-mail: genomafisioterapia@ib.usp.br



CARTILHA DE ORIENTAÇÃO PARA FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA



Programa Apoio Familiar para Doenças Musculares Genéticas (PAF-GEN)

CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO

Universidade de São Paulo
Rua do Matão – Travessa 13, nº 106
CEP 05508-090 - Cidade Universitária
São Paulo/Sp
(011) 3091-7966 (ramal 15)
<http://genoma.ib.usp.br>

CUIDADOS

Nunca puxar o indivíduo pelos braços!

Dicas para a proteção da coluna do cuidador:

- Em pé, separe as pernas.
- Dobre os joelhos.
- Mantenha a coluna reta.
- Fique o mais próximo possível do indivíduo.

Deitado para Sentado

- De frente para a cama, colocar uma mão no quadril e a outra nas costas ou no pescoço (Figura 1).
- Fazer força com a mão do quadril para baixo e passar as pernas para fora da cama (Figura 2).
- Se conseguir o indivíduo pode ajudar apoiando os braços na cama.

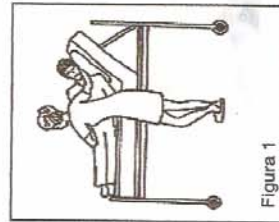


Figura 1

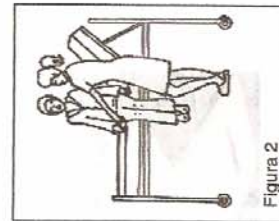


Figura 2

Sentado para De Pé

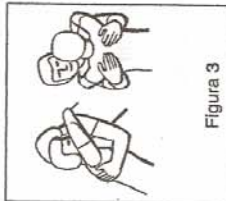


Figura 3

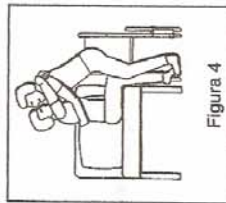


Figura 4

Figuras 3 e 4: Abraçar o indivíduo com seus braços e pegar pelo tronco.

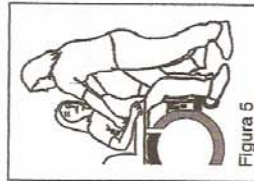


Figura 5

Figura 5: Colocar uma perna na frente entre os joelhos e a outra mais atrás.

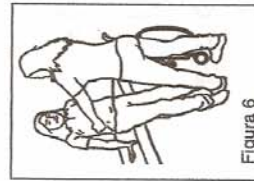


Figura 6

Figuras 6: Puxar o indivíduo e transferir o peso do seu corpo para a perna de trás.

Da Cama para a Cadeira Com 2 Cuidadores

Orientações Gerais:

- Encostar a cadeira próxima à cama.
- Trave a cadeira de rodas.
- Se possível, retirar ou elevar o "braço" da cadeira.

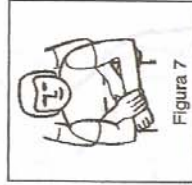


Figura 7

Figura 7: Cuidador pelas costas do indivíduo passa os seus braços por baixo das axilas e segura com as mãos os braços do indivíduo.

É importante segurar com a mão direita o braço esquerdo do indivíduo e com a mão esquerda o braço direito.

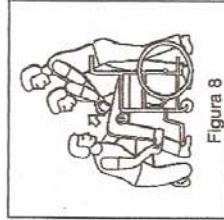


Figura 8

Figura 8: Outro cuidador abraça as pernas do indivíduo.

Os dois cuidadores devem combinar o momento que vão fazer a força para levantar o paciente e colocá-lo na cadeira ou cama

Tábua de Transferência



Colocar a tábua na diagonal (apoiada na cama e na cadeira)

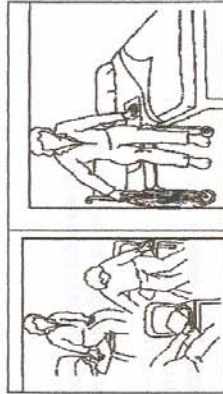


Figura 9

Figura 10

Figuras 9 e 10: Transferência sozinho: apoiando nos braços e arrastando o bumbum.

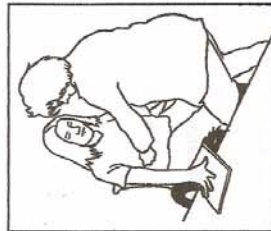


Figura 11

Também pode ser utilizada na transferência carro-cadeira de rodas.

**Em caso de dúvidas
fale com seu
Fisioterapeuta!**

FISIOTERAPIA MOTORA
CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO
Universidade de São Paulo
Telefone: (011) 3091-7966 ramal 15
E-mail: genomafisioterapia@ib.usp.br

**ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE DISTROFIA
(ABDIM)**
<http://www.abdim.org.br>



**Programa Apoio Familiar
para Doenças Musculares
Genéticas (PAF-GEN)**



**Manual de Orientação para
Transferências**