

ACOMPANHAMENTO DE PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: EXPERIÊNCIA EM AMBULATÓRIO

SARA FERREIRA NUNES¹; LARA COELHO SIQUEIRA ²; CLÁUDIA FERNANDES LOREA³ LUIZA VIEIRA DA SILVA MAGALHÃES⁴

¹Universidade Federal de Pelotas – f.saranunes@gmail.com

²Universidade Federal de Pelotas – coelholar@yahoo.com.br

³Universidade Federal do Rio Grande do Sul – claudialorea@hotmail.com

⁴Universidade Federal de Pelotas – luizavsmagalhaes@gmail.com

1. INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a miopatia mais comum em crianças, com uma prevalência mundial de cerca de 0,5 casos por 10.000 nascimentos do sexo masculino. A DMD se caracteriza por uma fraqueza muscular progressiva que se manifesta na primeira infância, levando a complicações músculo esqueléticas, respiratórias e cardíacas. A doença afeta múltiplos sistemas, incluindo o neuromuscular, respiratório, digestivo e metabólico, e resulta em incapacidade significativa, dependência e, frequentemente, morte prematura. Embora a DMD não tenha cura, o tratamento atualmente é focado em abordagens sintomáticas multidisciplinares. Estes tratamentos, que incluem o uso de corticoides e novas terapias gênicas, têm mostrado resultados favoráveis na lentificação da progressão da doença e na extensão da vida dos pacientes. (LEIVA et al., 2021) e (NASCIMENTO et al., 2018).

Dado que a DMD é uma miopatia que apresenta uma progressão rápida e complexa com impacto significativo em múltiplos sistemas orgânicos, o objetivo geral deste projeto é realizar o acompanhamento detalhado de pacientes com DMD na Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Pelotas (FAMED-UFPEL). Este acompanhamento visa assegurar a implementação dos cuidados e prevenções recomendados pelas diretrizes atuais, que são fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e monitorar as complicações associadas.

2. METODOLOGIA

O projeto revisou prontuários de pacientes com DMD nos ambulatórios da FAMED-UFPEL e agendou consultas para atualizar o acompanhamento. Foram solicitados exames laboratoriais (Vitamina D, perfil lipídico, glicemia, metabolismo do cálcio), pneumológicos (espirometria, gasometria), neurológicos (polissonografia), cardiovasculares (Holter, ECG, ecocardiograma), além de raio-X de coluna e densitometria óssea. A equipe, composta por especialistas das áreas de genética, neuropediatria, nutrição, pediatria, endocrinologia, pneumologia, cardiologia, residentes e acadêmicos de medicina também atualizou o status das vacinas. Após a revisão, foram identificadas falhas e propostas soluções para melhorar o cuidado dos pacientes conforme as recomendações do consenso brasileiro sobre a distrofia muscular de Duchenne organizada pela Academia Brasileira de Neurologia. (ARAÚJO et al., 2021). Foram analisadas a idade dos

pacientes, idade de diagnóstico, perda de mobilidade, uso de corticoides, acompanhamento multidisciplinar e atualização de exames.

3. RELATOS E IMPACTOS GERADOS

Dos nove pacientes contatados, sete compareceram às consultas, um faleceu e outro não retornou o contato. A faixa etária dos pacientes varia entre 6 a 22 anos, com média de 14,71 anos.

Nos casos analisados, os pacientes diagnosticados com DMD tiveram uma média de idade de diagnóstico de aproximadamente 4,75 anos. Essa média reflete a detecção relativamente precoce da doença, essencial para a gestão adequada e planejamento de intervenções terapêuticas que possam melhorar a qualidade de vida dos pacientes afetados.

A perda de mobilidade entre os pacientes com DMD ocorreu em idades variadas, refletindo a progressão da doença. Um dos pacientes perdeu a capacidade de deambulação aos 9 anos, enquanto outros dois enfrentaram essa perda aos 12 anos. Outro paciente, atualmente com 22 anos, perdeu a mobilidade aos 10 anos. Esses dados destacam a natureza progressiva da DMD, com a perda de mobilidade ocorrendo em uma faixa etária que vai dos 9 aos 12 anos. Outros pacientes ainda mantêm a deambulação, embora alguns apresentem sinais de dificuldade, como quedas frequentes e necessidade de órteses.

Entre os pacientes com DMD acompanhados, dois estão atualmente em uso de corticoides. Um deles, com 9 anos, utiliza Deflazacort 30 mg/dia, enquanto outro, de 6 anos, faz uso de Prednisolona 7,5 ml/dia. No entanto, a maioria dos pacientes não está utilizando corticoides no momento. Em dois casos, o uso de Deflazacort foi suspenso devido a efeitos adversos significativos. Além disso, um paciente decidiu não continuar com o tratamento com corticoides, optando por evitar os efeitos colaterais associados ao uso prolongado dessas medicações.

De acordo com ARAÚJO et.al (2021), os corticoides são essenciais no tratamento de DMD, com benefícios comprovados desde o primeiro ensaio clínico em 1989, que mostrou melhorias na força muscular, função pulmonar e cardíaca, e aumento da sobrevida. Especialistas recomendam o uso de esteroides a partir dos 5 anos de idade e para todos os pacientes com DMD, incluindo aqueles que já perderam a deambulação.

A maioria dos pacientes está recebendo acompanhamento multidisciplinar. Um paciente de 14 anos é atendido por fisioterapia, cardiologia, pneumologia, e aguarda consultas com nutricionista e reabilitação intelectual. Um paciente de 19 anos está sob acompanhamento de pneumologia, endocrinologia e cardiologia, mas interrompeu a fisioterapia. Outro, de 9 anos, recebe endocrinologia, pneumologia e cardiologia pediátricas, além de fisioterapia semanal. Um paciente de 6 anos faz fisioterapia e está acompanhado por cardiologista, nutricionista e pneumologista, aguardando consultas com outros especialistas. Em contraste, um paciente de 19 anos, diagnosticado precocemente, é seguido apenas na genética, e um paciente de 22 anos realiza acompanhamento anual no Hospital Sarah com um geneticista, sem menção de outros profissionais envolvidos.

Apenas alguns têm exames atualizados. O paciente de 9 anos, que está em acompanhamento com endocrinologia, pneumologia e cardiologia pediátricas, tem seus exames atualizados e acompanhamento adequado. O paciente de 6 anos, que também está em acompanhamento com diversos especialistas, possui parte dos exames em dia, mas ainda aguarda outros. Em contraste, outros pacientes

enfrentam lacunas nos exames, com alguns não possuindo radiografias ou exames recentes e outros não tendo detalhes sobre a atualização de seus exames.

O projeto de extensão no ambulatório da FAMED-UFPEL, que acompanha pacientes com DMD, tem um impacto positivo significativo na transformação social e na formação acadêmica dos estudantes. Ele melhora a qualidade de vida dos pacientes ao fornecer cuidados multidisciplinares, apesar das limitações no acesso a alguns exames e profissionais. Para os estudantes, o projeto oferece experiência prática valiosa, desenvolvendo habilidades essenciais e uma compreensão mais profunda do impacto social da prática médica.

4. CONSIDERAÇÕES

O projeto de cuidado dos pacientes com DMD na FAMED-UFPEL teve um impacto significativo tanto na comunidade quanto na universidade.

Para a comunidade, o projeto assegurou um acompanhamento mais completo e atualizado, com a solicitação de exames e a atualização das vacinas, alinhando os cuidados às recomendações do consenso brasileiro sobre a DMD. Isso visou melhorar a qualidade de vida dos pacientes e corrigir falhas no acompanhamento.

Para a universidade, o projeto ofereceu uma valiosa experiência prática para acadêmicos e residentes, integrando diferentes especialidades médicas e aplicando conhecimentos teóricos em um contexto real. A análise detalhada dos pacientes e a revisão dos prontuários reforçaram a importância do trabalho multidisciplinar e enriqueceram a formação dos estudantes, preparando-os melhor para o futuro profissional.

5. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

LEIVA, C.F.; MONTANO, M.A.; LÓPEZ, L.I. Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne Update on Duchenne muscular dystrophy. **Family Medicine**, Espanha, v.47, n.7, p. 472-481, 2021.

NASCIMENTO, O.A.; MEDINA, C.J.; CAMANHO, S.A.; MADRUGA, G.M.; VILCHEZ, P.J. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. **Neurologia (Ed. Ingl.)**, Espanha, v.34, n.7, p.469-481, 2019.

ARAÚJO, A.P.Q. C.; *et al* Update of the Brazilian consensus recommendations on Duchenne muscular dystrophy. **Arquivos de Neuropsiquiatria**, São Paulo, v. 81, n. 1, p. 81-94, 2023.