



## Trabalhos Científicos

**Título:** Distrofia Muscular De Duchenne: Relato De Caso Com Diagnóstico Tardio

**Autores:** VICTORIA PILAU SCHEID (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), FRANCINE HARB CORRÊA, LILIAN DAY HAGEL, RICARDO BECKER FEIJO, RAPHAEL MACHADO CASTILHOS, JONAS ALEX MORALES SAUTE

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** As distrofias musculares são um grupo heterogêneo de doenças caracterizado por fraqueza muscular progressiva devido a alterações em genes responsáveis pelo funcionamento muscular normal. Na sua forma mais frequente, a distrofia muscular de Duchenne, as primeiras manifestações ocorrem entre os dois ou três anos de vida e a maioria dos pacientes perde a capacidade de deambular até os 12 anos. **DESCRIÇÃO DO CASO** Paciente masculino de 12 anos encaminhado de unidade básica de saúde (UBS) para avaliação em clínica para adolescentes em hospital terciário por suspeita de autismo e dificuldade escolar. Na consulta inicial, observou-se importante alteração da marcha e que o paciente se apresentava emagrecido, alerta, fixando o olhar e informando respostas adequadas. Apresentava redução de força generalizada, encurtamento do tendão de Aquiles bilateralmente, panturrilhas hipertrofiadas, dor nas coxas, marcha equina e anserina e baixa estatura. Nega história familiar, apresentando sinais de vulnerabilidade social. História pregressa: gestação e parto sem particularidades, deambulando aos 12 meses, porém com marcha alterada e aos 2 anos apresentando tropeços e quedas frequentes. Iniciou com sintomas de irritabilidade, agressividade e dificuldade de aprendizagem sendo encaminhado a vários serviços de saúde inclusive o CAPSi aos 9 anos. Apresentou piora progressiva da marcha com dificuldades em realizar atividades cotidianas. Família buscou recursos na rede pública, porém sem diagnóstico firmado. Encaminhado para avaliação genética, neuromuscular, fisioterápica e social pela hipótese diagnóstica de distrofia muscular. Apresentou aumento de CK e análise genética com identificação de mutação no gene DMD provavelmente patogênica compatível com fenótipo de distrofia muscular de Duchenne. **COMENTÁRIOS E DISCUSSÃO** Iniciada revelação diagnóstica e de prognóstico que foram recebidos parcialmente de forma positiva pela família, em parte pelo esclarecimento da condição clínica do adolescente. Salienta-se a repercussão de um caso de doença crônica grave com diagnóstico tardio, causando grande impacto e prejuízo na qualidade de vida.