



Trabalhos Científicos

Título: Distrofia Muscular De Duchenne: Relato De Caso

Autores: RAQUEL PONTE LISBOA (HUWC); RAFAELLA MOUSINHO SÁ (HUWC); PATRÍCIA COSTA AZEVEDO ARAÚJO (HUWC); LARISSA ROCHA CAVALCANTE (HUWC); RAISSA MARQUES CAVALCANTE (HUWC); LARA MESQUITA PINTO (HUWC); ALICE DA SILVA MEDEIROS (HUWC); NORMA MARTINS DE MENEZES MORAIS (HUWC); FERNANDA PAIVA PEREIRA HONÓRIO (HUWC); NADIA GURGEL ALVES (HUWC)

Resumo: Introdução: A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular hereditária progressiva com início dos sintomas antes dos 05 anos, ligada ao cromossomo X, com ocorrência predominante nos meninos, cursando com hipotonia e fraqueza muscular, manifestadas por quedas frequentes, dificuldade para subir degraus e pseudo-hipertrofia de panturrilhas. O diagnóstico é feito pelo quadro clínico, dosagem de creatinofosfoquinase (CPK), biologia molecular e biópsia muscular. Relato de Caso: VYFR, 07 anos, filho de pais não consanguíneos, sem história de intercorrências perinatais e com desenvolvimento neuropsicomotor normal. Aos 03 anos começou a apresentar dificuldade de caminhar, quedas frequentes e marcha na ponta dos pés. Aos 06 anos, evoluiu com aumento das quedas, dificuldade de levantar e de subir degraus. Aos 07 anos, pais procuraram assistência médica, chegando ao ambulatório de pediatria em maio/16. Ao exame, apresentava escápula alada, aumento da lordose fisiológica, hipotonia da musculatura proximal, força muscular grau3 proximal no MMII e grau4 nos MMSS, reflexos osteotendíneos normais e simétricos, marcha digitígrada e pseudo-hipertrofia de panturrilhas, levantar miopático (sinal de Gowers). Diante das alterações, foi levantada a hipótese de DMD. Exames solicitados: CPK 11.286 UI/ml; ecocardiograma: normal. Iniciado corticoide oral. O diagnóstico foi confirmado pelo teste genético (sequenciamento do gene DMD). Atualmente, em acompanhamento multidisciplinar. Discussão: A clínica do paciente é compatível com a literatura. Ao exame físico foi observado hipertrofia dos gastrocnêmios, o sinal de Gowers e a marcha anserina. A CPK alterada mostra o aumento da enzima muscular sérica secundário à sua liberação a partir dos músculos afetados. A biologia molecular é um exame específico, fundamental para o diagnóstico. O tratamento deve ser individualizado. Conclusão: O diagnóstico precoce é importante para proporcionar uma qualidade de vida para o paciente, além da prevenção de lesões e complicações associadas. O tratamento multidisciplinar é fundamental, bem como o aconselhamento genético.