



Trabalhos Científicos

Título: Comprometimento Cardíaco Na Distrofia Muscular De Duchenne: Relato De Caso

Autores: TAMIRES SILVA ALVES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA); JULIANA ALVES TEIXEIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA); THALITA AMARAL MOTA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA); BRUNA ROCHA DAMASCENO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA); MÁRCIA DE ANDRADE REIS NASCIMENTO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA)

Resumo: Introdução A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a mais comum e grave das distrofias musculares progressivas, com padrão de herança genética recessiva ligada ao sexo. É responsável pela degeneração progressiva e irreversível da musculatura esquelética. Caracteristicamente afeta homens, com incidência de 1:3500 nascidos vivos e manifesta-se com fraqueza muscular generalizada. Descrição do caso O.R.S, masculino, 9 anos, portador de DMD diagnosticada aos 6 anos, pais não consanguíneos e história familiar negativa para a doença. Andou aos 18 meses, com dificuldade de manutenção da marcha e quedas frequentes. Andava na ponta dos pés e progressivamente cursou com dificuldade de se colocar de pé. Evoluiu em 2 anos com acometimento cardíaco importante, com 33% de FEVE ao ecocardiograma. Ao exame apresenta-se com fraqueza proximal em membros inferiores e superiores, pseudo-hipertrofia das panturrilhas, e ao deambular, assume postura lombar hiperlordótica, com protusão do abdome e ombros para trás. Taquicárdico, com ictus cordis visível, pulsação cervical e pulsos periféricos amplos. Sem alterações à ausculta respiratória. Discussão A DMD tende a se manifestar após dois anos de idade, com dificuldade à deambulação e para se levantar do chão. O diagnóstico acontece frequentemente aos 4-7 anos, com a progressão da fraqueza da musculatura proximal, frequentemente com perda da capacidade de deambular aos 13 anos. Acometimento cardíaco grave tende a ser posterior à perda da deambulação, entretanto, novos estudos indicam a presença de cardiomiopatia dilatada já aos 10 anos de idade. Os sinais clínicos da insuficiência cardíaca, mesmo em estágios avançados, são pouco evidentes, devido a limitação física dos pacientes, mas caracteriza-se como a principal causa de óbito em jovens portadores de DMD. Conclusão É essencial reconhecer os primeiros sinais clínicos da DMD, bem como investigar o comprometimento cardíaco, que pode ocorrer em idades precoces, a fim de proporcionar uma melhor orientação e melhor qualidade de vida ao paciente.