



Trabalhos Científicos

Título: Distrofia Muscular De Duchenne E Hipertensão Arterial Sistêmica Em Criança De 10 Anos: Relato De Caso

Autores: SKARLETT RIBEIRO RAITEZ (ULBRA), NATÁLLIA BOFF DE OLIVEIRA (ULBRA), AMANDA CRISTINA CARDOSO DELLA GIUSTINA (ULBRA), STEPHANIE RIBEIRO RAITEZ (NEUROLOGISTA PEDIÁTRICA PELO HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO)

Resumo: Introdução: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a doença neuromuscular degenerativa hereditária progressiva mais comum até os 20 anos, as manifestações ocorrem precocemente. Há predominância de sexo masculino, sendo uma herança ligado ao cromossomo X. Descrição do caso: Masculino, 10 anos. Paciente apresentou fraqueza muscular há 5 anos, com diversas quedas, e piora progressiva dos sintomas. Exames de creatinofosfoquinase e creatinofosfoquinase MB com resultados acima de 10.000 U/L, de eletroneuromiografia compatível com lesão muscular, e exame genético de gene DMD/BMD com deleção nos éxons 45-50 no gene da distrofina, confirmaram a DMD. Atualmente, o paciente não deambula, possui dificuldade respiratória sem auxílio mecânico. Ao exame físico, membro superior apresenta tônus aumentado e força grau III-IV, membro inferior grau II-III e trofismo globalmente aumentado. Ademais, há deficiência mental leve e hipertensão arterial sistêmica (HAS), secundária ao glicocorticoide (GC). As medicações em uso são: carvedilol, maleato de enalapril, creatina monohidratada, espironolactona, deflazacorte, idebenona. Além disso, o paciente realiza sessões de fisioterapia motora, fonoaudiologia, terapia ocupacional, hidroterapia e psicologia. Discussão: Atualmente, não há cura para DMD, somente medicações que desaceleram a fraqueza muscular, como os GC. Embora não se entenda o mecanismo completo, foi hipotetizado que os GC têm ações anti-inflamatórias e imunossupressoras, que promovem a proliferação de mioblastos e reduzem a necrose muscular, ajudando a minimizar sintomas e a evolução da doença. Nesse caso optou-se por deflazacorte, que auxilia no tratamento de DMD, porém está ocasionado HAS precoce com necessidade de medicação. Conclusão: Devido a falta de medicações específicas para a DMD, o tratamento padrão consiste no uso de GC, que pode ocasionar HAS - como neste paciente. Concomitante a isso, a fisioterapia e hidroterapia também são importantes para o controle da progressão da doença. Tais medidas são vitais para o tratamento paliativo.