

Trabalhos Científicos

Título: Quando Suspeitar De Distrofia Muscular De Duchenne: Um Relato De Caso

Autores: SOLANGE MENDES VIEIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), ANA LUÍSA BORGES NEVES MANHÃES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), LARISSA AQUINO DE OLIVEIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), NATÁLIA VIRGÍNIA DE OLIVEIRA AMBRÓSIO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), VINÍCIUS CASTRO SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), GUSTAVO ADOLFO RODRIGUES VALLE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), ADRIANE BATISTA FONSECA POUBEL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), CARLA TEIXEIRA NASCIMENTO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), GABRIELA ROCHEDO VILLELA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), RAFAEL ENGEL GOMES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - HFSE), MARCOS VINÍCIOS RAZERA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS - UCPEL)

Resumo: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma distrofinopatia definida pela destruição do tecido muscular e pela sua substituição por gordura. Tem caráter degenerativo e progressivo que afeta todo o tecido muscular do indivíduo. É a miopatia mais comum da infância. Os sintomas geralmente são notados antes dos quatro anos de vida, embora não sejam incomuns queixas de atraso do desenvolvimento motor. O tratamento envolve fármacos e fisioterapia, os quais trazem grande benefício para a qualidade de vida do paciente. Paciente masculino, sete anos, filho de pais não consanguíneos, com história familiar negativa para doenças neuromusculares, apresentava quadro de marcha digitigrada desde o início da deambulação. Procurou ortopedista e foi diagnosticado com encurtamento dos tendões aquileus. Há quatro anos, de forma progressiva, o paciente vem apresentando perda de força proximal, e atualmente, não consegue subir escadas, nem mesmo utilizando apoio. Outros sintomas referidos foram dor em membros inferiores, em especial quando realiza atividade física, não consegue correr e pular, e dificuldade em levantar-se do chão. Ao exame físico, apresentava pseudohipertrofia das panturrilhas, hiperlordose lombar, marcha miopática e sinal de Gowers. Na investigação laboratorial, apresentava creatinoquinase (CPK) total de 11.777U/L (referência 32 a 294 U/L). Estudo genético demonstrou alteração do gene DMD do cromossomo X, com presença de uma cópia em hemizigose, observando deleção dos éxons 10 a 17. As distrofinopatias são doenças causadas por mutações no gene da distrofina, com herança recessiva e ligada ao cromossomo X. Portanto, afeta principalmente crianças do sexo masculino. No caso relatado observamos que a apresentação clínica e resultados de exames complementares são compatíveis com os achados da literatura. O uso de corticoides é recomendado como primeira linha terapêutica, em pacientes acima de quatro anos, devido a sua ação anti-inflamatória e imunossupressora que retarda a velocidade de degeneração muscular. Esse relato de caso visa alertar sobre a importância do reconhecimento precoce da DMD pelo Pediatra, uma vez que se trata de uma patologia degenerativa e progressiva. Apesar dos avanços científicos das últimas décadas ainda não existe um tratamento específico para tal, sendo necessária uma abordagem multiprofissional para promover maior qualidade de vida para o paciente.