



## Trabalhos Científicos

**Título:** Investigação Bioquímica E Diagnóstico Precoce Da Distrofia Muscular De Duchenne Em Crianças Com Atraso Motor E Cognitivo

**Autores:** MARIA EDUARDA CARVALHO DOS SANTOS (UNIEURO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EURO-AMERICANO)), ANA PAULA NASCIMENTO GONTIJO (UNIEURO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EURO-AMERICANO)), AMANDA MENEZES GOMES (UNIEURO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EURO-AMERICANO)), ANA BEATRIZ GUTMACHER GALVÃO BUENO LEMES (UNIEURO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EURO-AMERICANO)), ANA BEATRIZ MORAIS DE OLIVEIRA (UNIEURO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EURO-AMERICANO)), TAISA DA SILVEIRA PINTO (UNIEURO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EURO-AMERICANO)), DR. CELSO TAQUES SALDANHA (DOCENTE DE PEDIATRIA DA UNIEURO/UNB/UNICEUB)

**Resumo:** A avaliação de crianças com atraso motor e/ou cognitivo deve ir além do exame clínico e incluir exames laboratoriais como TGO (AST), TGP (ALT) e CPK. Essas enzimas, quando elevadas, podem indicar miopatias ocultas, como a distrofia muscular de Duchenne (DMD). O reconhecimento precoce de sinais laboratoriais associados a Duchenne permite triagem diagnóstica eficiente e encurta o tempo até o encaminhamento especializado, fundamental para o manejo e suporte familiar adequados."Destacar a importância do pediatra na triagem precoce da distrofia de Duchenne, promovendo uma conduta ampliada em crianças com atraso motor ou distúrbios do neurodesenvolvimento."Revisão narrativa baseada nos últimos 5 anos nas plataformas PubMed, Scielo e Embase, além de diretrizes do Departamento Científico de Neurologia da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). Utilizaram-se cinco descritores: "Duchenne", "atraso motor", "atraso cognitivo", "CK elevada", "miopatia infantil". Também foram incluídos estudos sobre genética, dados epidemiológicos e protocolos de triagem em atenção primária."A distrofia muscular de Duchenne é uma miopatia genética progressiva ligada ao cromossomo X, causada por mutações no gene DMD, que codifica a distrofina. Ocorre em aproximadamente 1 a cada 3.500 a 5.000 nascidos vivos do sexo masculino. O diagnóstico geralmente ocorre entre 3 e 5 anos, mas sinais precoces como marcha instável, quedas frequentes, atraso para sentar, andar ou correr, e dificuldades cognitivas inespecíficas já podem surgir na primeira infância. Distúrbios cognitivos envolvem limitações na linguagem, atenção, memória e raciocínio. Atrasos motores incluem dificuldade para sentar sem apoio, engatinhar, andar ou subir escadas no tempo esperado. Crianças que apresentam esse quadro devem ser avaliadas com exames de TGO, TGP e principalmente CPK, cuja elevação acima de 10 vezes o valor de referência é altamente sugestiva de Duchenne. A história familiar detalhada é crucial, visto que a doença é ligada ao cromossomo X, com possível transmissão materna. Quanto mais cedo o diagnóstico, maiores as chances de iniciar terapias multidisciplinares, cuidados cardiopulmonares e acesso a terapias-alvo já disponíveis no Brasil e no exterior. A triagem bioquímica em crianças com atraso motor/cognitivo é um passo simples, de baixo custo, mas com alto impacto clínico."O pediatra exerce papel central na suspeição e encaminhamento precoce de distrofias musculares, como Duchenne. A inclusão de exames como TGO, TGP e CPK na avaliação de crianças com atraso motor ou distúrbios cognitivos pode acelerar o diagnóstico e transformar o prognóstico funcional desses pacientes.