DIAGNÓSTICO E MANEJO DA
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

UM GUIA PARA FAMÍLIAS

Conteúdo

1. INTRODUÇÃO **04**

2. COMO USAR ESTE DOCUMENTO **07**
Montando a sua Equipe de Cuidados
Lidando com Duchenne passo a passo

3. CUIDADOS NO DIAGNÓSTICO **17**
Suspeita de DMD

4. DIAGNOSTICANDO DUCHENNE **20**
Testes genéticos e musculares

5. MANEJO NEUROMUSCULAR **23**
Mantendo força física e função

6. MANEJO DE CORTICOESTEROIDES **24**
Regimes de uso, doses e efeitos colaterais

7. MANEJO ENDÓCRINO **33**
Monitoramento de crescimento, puberdade e de adrenais

8. SAÚDE ÓSSEA **37**
Monitoramento e tratamento de ossos frágeis

9 MANEJO ORTOPÉDICO **38**
Monitoramento relativos à escoliose e fraturas

Conteúdo *(continuação)*

10. MANEJO DE REABILITAÇÃO 39
Fisioterapia e terapia ocupacional

11. MANEJO PULMONAR 43
Monitoramento dos músculos respiratórios

12. MANEJO CARDÍACO 46
Monitoramento do coração

13 MANEJO GASTROINTESTINAL 48
Nutrição, deglutição e outras questões gastrointestinais

14. MANEJO PSICOSSOCIAL 51
Comportamento, aprendizado e ajuste à vida com DMD

15. CONSIDERAÇÕES PARA CIRURGIA 54

16. CONSIDERAÇÕES PARA ATENDIMENTO DE EMERGÊNCIA 56

17. TRANSIÇÃO DE CUIDADOS AO LONGO DA VIDA ADULTA 58

18. CONCLUSÃO 62

AVISO LEGAL

As informações e os conselhos publicados ou disponibilizados neste folheto não se destinam a substituir os serviços de um provedor especializado da área da saúde (médico, enfermeiro, técnico em enfermagem, etc.), nem constituem uma relação médico-paciente. Este conselho deve ser seguido em conjunto com o conselho médico, que você deve consultar em todos os assuntos relacionados à sua saúde, em particular no que diz respeito a sintomas que possam exigir diagnóstico ou atenção médica. Qualquer ação da sua parte em resposta às informações fornecidas neste livreto fica a seu critério. Embora tenham sido feitos todos os esforços para garantir a precisão e a integridade das informações contidas neste livreto, a precisão não pode ser garantida e o cuidado em cada situação deve ser individualizado.

INTRODUÇÃO

Duchenne é um diagnóstico difícil e complexo de entender e manejar. Este não é um mundo em que alguém entra de bom grado. A Muscular Dystrophy Association, o Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), a rede Treat NMD e a World Duchenne Organization (UPPMD) compreendem a dor e a angústia que os pais sentem com esse diagnóstico e o apoio necessário posteriormente. À medida que você percorre esse diagnóstico, é importante para todos nós que você ou seu filho recebam os melhores cuidados, suporte e recursos. Por esse motivo, trabalhamos juntos para desenvolver este Guia da Família Duchenne de 2018.

Duchenne é uma doença dentre um espectro de doenças musculares conhecidas como "distrofinopatias". As distrofinopatias resultam da ausência da proteína muscular "distrofina" e variam do fenótipo (sintomas que você vê) mais grave da distrofia muscular de Duchenne ao fenótipo mais suave e variável da distrofia muscular de Becker. Para simplificar, nos referimos principalmente a Duchenne em todo este Guia da Família.

"Este é um guia para os aspectos 'médicos' de Duchenne, mas sempre lembre de que o lado médico não é tudo. A ideia é que, minimizando os problemas médicos, seu filho possa seguir com sua vida e que vocês possam continuar sendo uma família. É bom lembrar que a maioria das crianças Duchenne são crianças felizes e a maioria das famílias se sai muito bem após o choque inicial do diagnóstico".

Elizabeth Vroom, World Duchenne Organization (UPPMD)

Escrevemos este Guia da Família para ser direcionado aos pais na Fase de Diagnóstico e Deambulatória Inicial e à pessoa que vive com Duchenne. Para os fins deste documento, "você" refere-se à pessoa que vive com Duchenne.

CONTEXTO DAS "CONSIDERAÇÕES SOBRE CUIDADOS" DE DUCHENNE

As diretrizes dos Centros de Controle e Prevenção de Doenças (CDC) dos EUA para Cuidados com Duchenne são afetuosamente conhecidas na comunidade como "Considerações sobre Cuidados". As “Considerações sobre Cuidados” originais e atualizadas são baseadas em um extenso estudo realizado por 84 autoridades internacionais especializadas em diagnóstico e cuidados de Duchenne, escolhidas para representar uma ampla gama de especialidades. Elas "classificaram" independentemente os métodos de tratamento utilizados no manejo de Duchenne para dizer o quão **"necessário"**, **"apropriado"** ou **"inapropriado"** cada um era em diferentes estágios da evolução de Duchenne. No total, elas consideraram mais de 70.000 casos diferentes. Isso lhes permitiu estabelecer diretrizes que a maioria concordou que representam a **"melhor prática"** para os cuidados de Duchenne. As diretrizes atualizadas foram desenvolvidas usando o mesmo processo.

O Guia da Família Duchenne de 2018 resume os resultados das atualizações para os cuidados médicos da distrofia muscular de Duchenne. Tanto o esforço original quanto as diretrizes atualizadas foram apoiadas pelo Centro de Controle e Prevenção de Doenças (CDC), em colaboração com grupos de defesa de pacientes e a rede TREAT-NMD. Os documentos estão publicados na Lancet Neurology e estão disponíveis nos sites do

INTRODUÇÃO *(continuação)*

Parent Project Muscular Dystrophy, da Muscular Dystrophy Association, da World Duchenne Organization (UPPMD) e da TREAT NMD. Além disso, graças ao TREAT NMD e à World Duchenne Organization (UPPMD), várias traduções estão disponíveis no TREAT NMD.

Além disso, cada área de subespecialidade desenvolveu um artigo separado, para um "mergulho mais profundo" em sua área específica de atendimento. Esses artigos serão publicados em 2018 em vários volumes da revista "Pediatrics", a revista oficial da American Academy of Pediatrics, e estarão disponíveis nos sites listados abaixo.

REFERÊNCIAS PARA O DOCUMENTO PRINCIPAL:
SITES DE ORGANIZAÇÕES ESTRANGEIRAS

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

https://worldduchenne.org/

DIRETRIZES DE CUIDADOS PUBLICADAS

- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 1: Diagnosis, neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management
- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopedic management
- Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 3: Primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan

PÁGINAS DE DESTINO

- **CDC:** www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- **Parent Project Muscular Dystrophy:** www.parentprojectmd.org/careguidelines
- **MDA:** www.mda.org
- **World Duchenne Organization:** www.worldduchenne.org
- **TREAT NMD:** http://www.treat-nmd.eu/resources/care-overview/dmd-care/diagnosis-management-dmd/

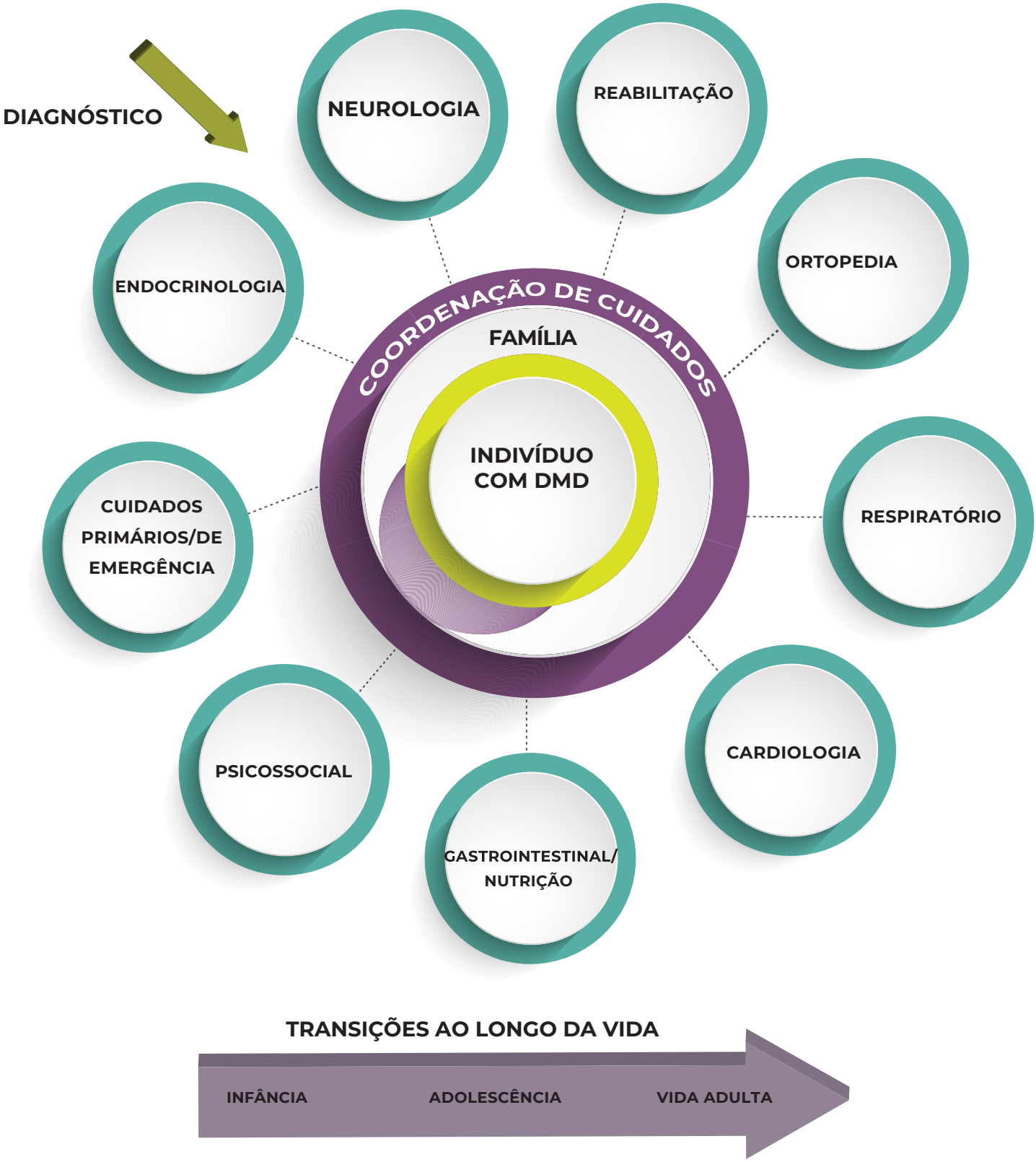

DIAGNÓSTICO
NEUROLOGIA
REABILITAÇÃO
ENDOCRINOLOGIA
ORTOPEDIA
COORDENAÇÃO DE CUIDADOS
FAMÍLIA
INDIVÍDUO COM DMD
CUIDADOS PRIMÁRIOS/DE EMERGÊNCIA
RESPIRATÓRIO
PSICOSSOCIAL
CARDIOLOGIA
GASTROINTESTINAL/ NUTRIÇÃO
TRANSIÇÕES AO LONGO DA VIDA
INFÂNCIA
ADOLESCÊNCIA
VIDA ADULTA

Figura 1

2. COMO USAR ESTE DOCUMENTO

VOCÊ PODE USAR ESTE GUIA DE DUAS MANEIRAS DIFERENTES:

1. Para se concentrar em um estágio específico de Duchenne
2. Para se concentrar em uma área específica de cuidados de Duchenne

Esta próxima seção, incluindo a Tabela 1, demonstra a progressão de Duchenne como um processo "passo a passo" que varia de pessoa para pessoa. Este guia tem a intenção de ser uma visão geral de quais cuidados você pode antecipar.

Além disso, se você quiser ler sobre as seções específicas de manejo de cuidados que podem ser relevantes para você agora, você pode encontrá-las facilmente no índice.

MONTANDO A SUA EQUIPE DE CUIDADOS

O melhor manejo de Duchenne exige uma **abordagem multidisciplinar**, com a participação de especialistas em diversas áreas que fornecerão um cuidado abrangente. Um especialista neuromuscular (ENM) atuará como o "clínico principal" da sua equipe neuromuscular, assumindo a responsabilidade por seu cuidado geral ao longo da vida. À medida que você passa do cuidado pediátrico para o adulto, esse especialista pode mudar de um ENM pediátrico para um adulto, mas continuará sendo o principal clínico de sua equipe. Um Coordenador de Cuidados é um membro importante da equipe que ajudará a garantir que a comunicação e os cuidados sejam coordenados entre os membros da equipe, entre você e a equipe e entre sua equipe neuromuscular e seus provedores de cuidados locais/primários (pediatra, profissional de medicina de família, etc.). Se sua equipe neuromuscular não incluir um coordenador de cuidados, pergunte a quem você deve ligar para perguntas/preocupações/emergências entre consultas.

Este Guia da Família fornecerá informações básicas para permitir que você participe efetivamente do processo ou obtenha cuidados abrangentes. O seu ENM deve estar ciente de todos os problemas em potencial de Duchenne e deve ter acesso às intervenções que são os fundamentos para cuidados apropriados e contribuições de subespecialidades essenciais. À medida que você envelhece, a ênfase de algumas intervenções, bem como a inclusão de alguns subespecialistas, mudará. O Guia da Família leva você pelas diferentes áreas de cuidado de Duchenne (Figura 1). Nem todos esses subespecialistas serão necessários em todas as idades ou estágios, mas é importante que eles estejam acessíveis, se necessário, e que a pessoa que coordena o cuidado tenha apoio em todas essas áreas.

VOCÊ está no centro da sua equipe de cuidados - é importante que você e sua família estejam **envolvidos ativamente com um profissional médico** que irá coordenar e individualizar seu atendimento clínico (Figura 1).

LIDANDO COM DUCHENNE PASSO A PASSO (TABELA 1)

Duchenne é uma condição que muda muito lentamente ao longo do tempo. Separamos os "estágios" principais de Duchenne para ajudá-lo a antecipar recomendações de cuidados. Embora esses estágios possam ser um pouco confusos na hora de distingui-los, pode ser útil usá-los para identificar o tipo de cuidado e intervenções recomendadas em um determinado momento e o que você deve esperar da sua equipe de cuidados naquele momento.

1. DIAGNÓSTICO (primeira infância/infância)

Atualmente, a maioria das crianças com Duchenne permanece sem diagnóstico durante o estágio **pré-sintomático** (quando as crianças apresentam poucos ou nenhum sintoma), a menos que haja histórico familiar da doença ou que exames de sangue sejam feitos por outros motivos. Sintomas como atraso para engatinhar, caminhar e falar estão presentes, mas geralmente são sutis e, na maioria das vezes, não são reconhecidos nesse estágio.

Os pais geralmente são os primeiros a perceber diferenças no desenvolvimento de seus filhos, os primeiros a fazer perguntas e os que solicitam mais testes para explicar os atrasos percebidos no desenvolvimento. A American Academy of Pediatrics desenvolveu uma ferramenta para ajudar os pais a avaliar o desenvolvimento de seus filhos, procurar por possíveis atrasos e resolver essas preocupações com seus provedores de cuidados primários. Esta ferramenta pode ser encontrada em: **motordelay.aap.org**.

O apoio psicossocial e emocional é extremamente importante quando um novo diagnóstico de Duchenne é confirmado. Receber um diagnóstico de Duchenne é tremendamente difícil. Há tantas perguntas sem resposta, e as famílias geralmente se sentem sozinhas e sobrecarregadas, com poucos lugares para onde ir. Os provedores de cuidados primários e os especialistas neuromusculares podem ser especialmente úteis durante esse período, facilitando as conexões com as organizações de assistência e advocacia apropriadas que podem ajudar a fornecer os recursos, informações e apoio que os pais precisam para ajudar a si mesmos e suas famílias. Nos EUA, o PPMD desenvolveu uma página especial com recursos que os pais podem usar como ajuda durante os primeiros 3 meses de um novo diagnóstico (www.ParentProjectMD.org/Diagnosis). Além disso, o PPMD e o MDA têm recursos disponíveis para comunicarem-se com crianças, irmãos e familiares sobre o diagnóstico de Duchenne. Conectar-se a grupos de advocacia locais ajudará você a saber quais recursos estão disponíveis.

2. DEAMBULAÇÃO INICIAL (infância)

No estágio de **deambulação** ou **caminhada inicial**, as crianças mostram o que normalmente são considerados os sinais "clássicos" de Duchenne. Esses sinais podem ser muito sutis e podem incluir:

- Dificuldade em levantar a cabeça ou fraqueza aparente do pescoço
- Não andar por volta dos 15 meses
- Dificuldade em caminhar, correr ou subir escadas
- Tropeçar e cair com frequência
- Dificuldades em saltar e pular
- Não falar tão bem quanto outras crianças da mesma idade
- Precisar de ajuda para levantar-se do chão ou apoiar as mãos nas pernas para ficar em pé (consultar a **Manobra de Gowers**, Figura 2 abaixo)

Figura 2. Manobra de Gowers

- Possuir panturrilhas que parecem maiores que o normal (pseudo-hipertrofia)
- Andar com as pernas afastadas
- Andar nos dedos dos pés e de forma bamboleada
- Andar com o peito em destaque (ou tem costas com oscilação, “em sela” ou arqueadas)
- Creatinoquinase elevada (chamada de "CK" ou "CPK"; é uma enzima liberada pelo músculo quando é danificado; o nível de CK é medido no sangue; se a CK for superior a 200, serão necessários mais testes para Duchenne)
- Enzimas hepáticas elevadas (AST ou ALT; uma AST ou ALT elevadas também podem ser sinais de que testes adicionais são necessários para Duchenne; avaliações adicionais do fígado **nunca** devem ser feitas até que a testagem para Duchenne esteja completa).

DIAGNÓSTICO:

Quando há suspeita de Duchenne, o primeiro teste costuma ser um exame de sangue para verificar se a creatinoquinase sérica ("CK"; uma enzima normalmente encontrada no interior do músculo) está elevada. Pessoas com Duchenne geralmente têm um nível de CK de 10 a 100 vezes o valor normal. Se isso for encontrado, testes específicos serão recomendados para identificar a alteração no DNA (chamada de "mutação genética") que causa Duchenne. Informações de especialistas, especificamente conselheiros genéticos, podem ser necessárias para interpretar esses testes genéticos e discutir como os resultados podem impactar seu filho e possivelmente outros membros da família. O diagnóstico geralmente é feito durante a fase deambulatória inicial.

PSICOSSOCIAL, APRENDIZAGEM E COMPORTAMENTO:

As pessoas que vivem com Duchenne têm uma chance maior de ter desafios no aprendizado e no comportamento. Alguns desafios ocorrem devido à falta de distrofina no cérebro, outros podem ser devido ao ajuste às limitações físicas. Alguns medicamentos, como corticoesteroides, que geralmente são iniciados no estágio deambulatório inicial ou tardio (ver abaixo), também podem influenciar. Algumas crianças que tomam corticoesteroides podem ter dificuldade no controle dos impulsos, raiva, alterações de humor, atenção e memória, e outras não. Se forem encontrados atrasos no desenvolvimento e/ou aprendizado, uma avaliação de um psicólogo ou neuropsicólogo pode ajudar a definir questões específicas, além de fornecer recomendações para ajudar a atingir todo o potencial. Questões emocionais e comportamentais não são incomuns e são mais bem manejadas se forem abordadas precocemente. Pediatras e psicólogos do desenvolvimento podem ser de muito auxílio nessas áreas. A fala e a linguagem também devem ser avaliadas e as terapias iniciadas o mais cedo possível, se necessárias. Se sua família está tendo dificuldades para acessar recursos, os assistentes sociais podem ser de grande ajuda para conectar você. O apoio da família é essencial e pode ser necessária a contribuição de especialistas para abordar questões específicas psicossociais, de aprendizado e comportamentais (Seção 14).

FISIOTERAPIA:

Uma introdução à equipe de fisioterapia (Seção 10) nesta fase inicial permitirá que os regimes de exercícios/alongamentos sejam introduzidos gradualmente para manter os músculos flexíveis e prevenir ou minimizar o rigor nas articulações. A equipe de reabilitação também pode aconselhar sobre exercícios apropriados durante o recreio/intervalo, bem como sobre educação física adaptada, para manter seu filho seguro e apoiar a participação na escola. Um programa de exercícios de fisioterapia deve se concentrar em alongar e manter a amplitude de movimento, em vez de fortalecer. As talas noturnas (geralmente chamadas de "órteses para os pés no tornozelo" ou "OPTs") podem ser recomendadas nesta fase para evitar a perda da amplitude de movimento do tornozelo. Um programa de alongamento em casa recomendado pelo seu fisioterapeuta deve fazer parte de sua rotina diária.

CORTICOESTEROIDES:

Corticoesteroides, ou "esteroides", devem ser discutidos, preferencialmente no diagnóstico e podem ser iniciados nesta fase (Seção 6). Ao planejar o uso de corticoesteroides, é importante discutir seus benefícios, garantir que todas as imunizações estejam completas e discutir quaisquer fatores de risco dos efeitos colaterais dos corticoesteroides, bem como de que forma eles podem ser antecipados e minimizados. Isso inclui receber educação nutricional (de preferência de um nutricionista profissional) para ajudar a evitar efeitos colaterais, como ganho de peso e saúde óssea alterada.

SAÚDE ÓSSEA E HORMÔNIOS:

Tomar corticoesteroides pode tornar os ossos fracos e afetar os níveis de vários hormônios, como hormônio do crescimento e testosterona (o hormônio sexual masculino) (Seção 7). A nutrição é importante para manter os ossos fortes, e dietas contendo vitamina D e cálcio devem ser incentivadas (Seções 8 e 13). Pode ser apropriado discutir suas necessidades nutricionais com um nutricionista em suas consultas neuromusculares. Alturas e pesos devem ser verificados a cada consulta neuromuscular e devem ser plotados em um gráfico para monitorar o crescimento e o peso ao longo do tempo (Seção 7). Medir o comprimento do osso no antebraço ("comprimento ulnar") ou na perna ("comprimento tibial") ou adicionar os comprimentos do braço e antebraço juntos ("comprimento segmentar do braço") são formas alternativas de registrar informações de “alturas” precisas e devem ser monitoradas para medições da linha de base. Um nível de densidade óssea basal deve ser obtido usando a absorção de raios-x de dupla energia (ou "DEXA"), quando os corticoesteroides são iniciados (consulte a seção 8).

MÚSCULOS CARDÍCACO E RESPIRATÓRIOS:

Normalmente, os problemas nos músculos cardíaco e respiratórios provavelmente não estão presentes neste estágio, mas o monitoramento deve começar no diagnóstico para estabelecer a linha de base (o que é “normal” para você) e continuar as consultas regulares de acompanhamento. Iniciar o teste de função pulmonar desde bem novo ajudará seu filho a se acostumar com o equipamento e a "praticar" para consultas subsequentes. A monitorização cardíaca (ECG e ressonância magnética cardíaca ou ecocardiograma) é recomendada no diagnóstico e anualmente até os 10 anos de idade e, em seguida, com maior frequência conforme necessário (Seção 12). Também é importante que você tome vacinas contra pneumococos (pneumonia) e influenza anualmente (vacinas contra a gripe) para evitar doenças (Seção 11).

3. DEAMBULATÓRIO TARDIO (infância tardia/adolescente/jovem adulto)

No estágio **deambulatório tardio**, a caminhada se tornará cada vez mais difícil, com dificuldades crescentes nas atividades motoras, como subir escadas e levantar-se do chão.

PSICOSSOCIAL, APRENDIZAGEM E COMPORTAMENTO:

A avaliação contínua relativa a atrasos na aprendizagem ou dificuldades específicas de aprendizagem são importantes nesta fase. Psicólogos e neuropsicólogos podem ajudar a identificar as intervenções mais adequadas para atender às suas necessidades educacionais. Será necessário o apoio contínuo dos profissionais para ajudar com quaisquer problemas de aprendizado e comportamento, e intervenções específicas podem ser necessárias para abordar estratégias de enfrentamento para lidar com a perda de força e funções físicas (Seção 14). Nesse estágio, você deve começar a estabelecer metas para o futuro, para que você e sua família possam trabalhar com sua escola para organizar a educação e o treinamento necessários para atingir essas metas. Para alguns, uma avaliação neuropsicológica pode ser indicada para ajudar a identificar possíveis deficiências cognitivas e fornecer estratégias para as configurações de casa e sala de aula para ajudá-lo a continuar prosseguindo da melhor maneira possível.

Cuidar requer energia emocional e física. Criar tempo para si mesmo, assim como para seus relacionamentos com os outros, é extremamente importante. O desenvolvimento de redes de suporte, para incluir familiares e membros confiáveis da comunidade, pode ser muito útil para dar aos cuidadores tempo para descansar e recarregar as baterias.

FISIOTERAPIA:

A contribuição da reabilitação continuará focada na manutenção da amplitude de movimento, força e função, a fim de manter a independência (Seção 10). Se a rigidez articular não puder ser manejada por fisioterapia, pode ser necessária avaliação e contribuições de especialistas em ortopedia. Um fisioterapeuta tem muitas funções na equipe de cuidados, incluindo a supervisão de regimes de alongamento, a recomendação de equipamentos como cadeiras de rodas para promover a independência e os suportes para ficar em pé, promovendo o apoio e a sustentação de peso contínuos (isso ajudará na saúde dos ossos e na digestão). É importante garantir que os auxílios de mobilidade, como cadeiras de rodas, estejam equipados com assentos de apoio para promover o alinhamento do corpo, o posicionamento adequado e o conforto. Um programa diário de alongamento em casa é de importância contínua.

CORTICOESTEROIDES:

O manejo contínuo do tratamento com corticoesteroides é importante nesta fase, com atenção ao regime específico e dose utilizada (Seção 6), bem como atenção à prevenção, monitoramento e manejo de efeitos colaterais. Avaliações duas vezes por ano para monitorar a força e a função do músculo esquelético são importantes. A atenção continuada ao controle de peso precisa levar em consideração qualquer tendência de estar abaixo ou acima do peso, com intervenção apropriada caso haja alguma preocupação (Seção 13).

SAÚDE ÓSSEA E HORMÔNIOS:

O monitoramento contínuo da saúde óssea e do risco de fraturas é importante enquanto estiver usando corticoesteroides, especialmente quando a mobilidade diminuir. É importante que o seu ENM monitore o risco de fraturas por meio de exames de sangue que verifiquem os níveis de vitamina D (“vitamina D 25OH”), além de exames de imagem, como um exame DEXA (Densitometria Óssea) ou raios-x da coluna vertebral que possam avaliar a densidade/saúde óssea (Seção 8). A dieta deve ser avaliada a cada consulta para garantir que você esteja ingerindo quantidades adequadas de vitamina D e cálcio. Altura, comprimentos e peso devem continuar a ser monitorados quanto a sinais de atraso no crescimento (Seção 7).

MÚSCULOS CARDÍACO E RESPIRATÓRIOS:

Avaliações contínuas dos músculos cardíaco e respiratórios são necessárias. O eletrocardiograma, a ressonância magnética cardíaca ou o ecocardiograma e outros tipos de testes devem ser realizados pelo menos anualmente a partir do diagnóstico e com mais frequência conforme necessário após os 10 anos de idade. O cardiologista recomendará intervenções se houver alterações observadas no ECG, na RM cardíaca ou no ecocardiograma (seção 12).

4. NÃO DEAMBULATÓRIO INICIAL (infância/adolescência/jovem adulto)

Na fase não deambulatória inicial, você pode começar a se cansar depois de caminhar longas distâncias. Quando isso acontece, uma scooter, um carrinho maior (se apropriado) ou uma cadeira de rodas podem ser úteis para ajudar na mobilidade (Seção 10).

PSICOSSOCIAL, APRENDIZAGEM E COMPORTAMENTO:

Conversas sobre a "transição" de um adolescente para um adulto devem começar aos 13 ou 14 anos. Enquanto suas equipes médicas pediátricas e adultas, assistente social, profissionais da escola e outros ajudarão você a planejar uma transição suave, um ou dois indivíduos em sua equipe neuromuscular devem ajudar a orientar o desenvolvimento de seu plano de transição pessoal. As conversas sobre seus objetivos futuros devem incluir objetivos educacionais, bem como onde você gostaria de morar, estudar, trabalhar e receber assistência médica.
À medida que você se torna adulto, é importante manter a independência para poder continuar desfrutando de atividades em casa, na escola e com seus amigos. É importante que você fique conectado aos amigos - formar e manter relacionamentos nesse estágio é muito importante. Enquanto algumas pessoas que vivem com Duchenne não têm problemas psicossociais, outras têm. A triagem para ansiedade e depressão deve ocorrer a cada consulta neuromuscular. Se ansiedade ou depressão forem identificadas, elas devem ser tratadas cedo e adequadamente.

FISIOTERAPIA:

Além do atual programa de alongamento em casa, a atenção ao rigor nos membros superiores (ombros, cotovelos, punho e dedos) se torna muito importante, assim como a necessidade de manter-se em pé (com apoio, se necessário). A curvatura da coluna vertebral (escoliose) é vista com muito menos frequência com o uso de corticoesteroides, mas o monitoramento ainda é muito importante após a perda de deambulação. Em alguns casos, a escoliose pode progredir rapidamente, geralmente durante um período de meses (Seção 9). Informações ortopédicas também podem ser necessárias para lidar com questões de posicionamento do pé, o que pode causar dor ou desconforto e limitar a escolha do calçado. Opções cirúrgicas para auxiliar na rigidez da articulação do tornozelo e do pé podem ser discutidas, se apropriado.

CORTICOESTEROIDES:

A manutenção do tratamento com corticoesteroides continua a ser uma parte importante do manejo nesta fase (Seção 6), quer ele seja iniciado anteriormente, continuado nesta fase ou iniciado nesta fase.

SAÚDE ÓSSEA E HORMÔNIOS:

O monitoramento cuidadoso da saúde óssea deve continuar, prestando atenção especial aos sinais de fraturas por compressão da coluna (Seção 8). A observação contínua de altura, comprimentos e peso é importante para monitorar o crescimento. Medidas alternativas de altura, como no antebraço ("comprimento ulnar"), na parte inferior da perna ("comprimento tibial"), nos comprimentos do braço e antebraço juntos ("comprimento segmentar do braço") serão monitoradas quando ficar em pé tornar-se difícil. A partir dos 9 anos, é importante monitorar a puberdade. Se a puberdade não começar aos 14 anos, você deve ser encaminhado para um endocrinologista. Se o seu nível de testosterona for baixo, pode ser necessária uma terapia com testosterona (Seção 7).

MÚSCULOS CARDÍACO E RESPIRATÓRIOS:

O monitoramento da função cardíaca, pelo menos anualmente, ainda é essencial e quaisquer alterações na função, ou evidência de fibrose (cicatrizes) no músculo cardíaco (observadas apenas pela ressonância magnética cardíaca), devem ser tratadas prontamente (Seção 12). A função respiratória deve ser monitorada a cada 6 meses através do teste da função pulmonar. Se a função respiratória começar a declinar, intervenções para ajudar na respiração e na tosse devem ser discutidas e introduzidas quando apropriado (Seção 11).

CUIDADOS PALIATIVOS:

A equipe de cuidados paliativos inclui médicos que estão focados em ajudá-lo a alcançar a mais alta qualidade de vida, a aliviar a dor e o desconforto e a garantir que seus objetivos de vida correspondam às suas opções de tratamento. Embora os cuidados paliativos às vezes sejam confundidos com os cuidados de "fim da vida", a equipe de cuidados paliativos ajudará você a enfrentar desafios em todas as etapas do seu diagnóstico e será um recurso de suporte para você e sua família com muitos tipos de transição durante toda a vida.
Todas as pessoas, com ou sem Duchenne, precisam tomar decisões em relação aos cuidados de emergência - o que gostariam que fosse feito com seu corpo em caso de emergência, o que talvez não desejassem, quem será sua “referência médica” para tomar decisões médicas se eles mesmos não puderem. A equipe de cuidados paliativos é de grande ajuda para elaborar seu plano de atendimento de emergência, decidir o que deve incluir e onde este plano deve ser guardado.

5. NÃO DEAMBULATÓRIO TARDIO (jovem adulto/adulto)

Na fase não deambulatória tardia, a força principal e a força dos membros superiores podem enfraquecer, dificultando cada vez mais a função e a manutenção da boa postura.

FISIOTERAPIA:

É importante discutir com seu fisioterapeuta quais tipos de alongamento, exercícios e equipamentos são os que melhor suportam o nível desejado de independência e função.
A inclusão de um terapeuta ocupacional em sua equipe de reabilitação pode ajudar em atividades como comer, beber, usar o banheiro e transferir-se para e virar na cama, se necessário. Avaliações de tecnologia assistiva também podem ser realizadas para avaliar oportunidades para aumentar a independência e a segurança.

CORTICOESTEROIDES:

Você deve continuar discutindo regimes de corticoesteroides, nutrição, puberdade e controle de peso com sua equipe de cuidado neuromuscular. As recomendações atuais incentivam a continuação ao longo da vida de corticoesteroides (Seção 6) para preservar a força e a função respiratória e dos membros superiores.

SAÚDE ÓSSEA E HORMÔNIOS:

O monitoramento rigoroso da saúde óssea deve continuar durante toda a vida. Os problemas ósseos podem levar a problemas com dor e devem ser tratados com sua equipe de cuidado neuromuscular (Seção 8).

MÚSCULOS CARDÍACO E RESPIRATÓRIOS:

Recomenda-se monitorar pelo menos a cada 6 meses as funções do coração e dos pulmões e, muitas vezes, pode ser necessário implementar investigações e intervenções mais intensivas (seções 11 e 12).

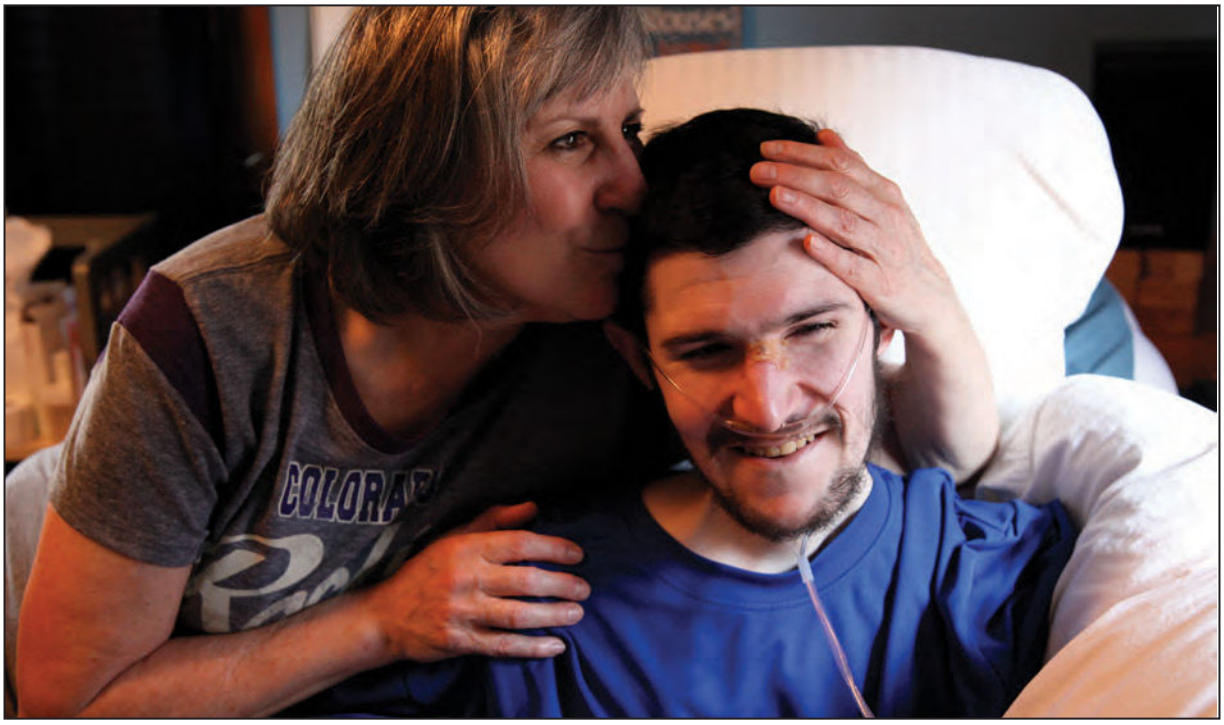
CUIDADOS PALIATIVOS:

A equipe de cuidados paliativos continua sendo importante nesta fase. Como mencionado acima, essa equipe inclui profissionais médicos que estão focados em ajudá-lo a alcançar a mais alta qualidade de vida, a aliviar a dor e o desconforto e a garantir que

seus objetivos de vida correspondam às suas opções de tratamento. Embora os cuidados paliativos às vezes sejam confundidos com os cuidados de "fim da vida", a equipe de cuidados paliativos ajudará você a enfrentar desafios em todas as etapas do seu diagnóstico e poderá ajudar você e sua família com muitos tipos de transição durante toda a vida. Todas as pessoas, com ou sem Duchenne, precisam tomar decisões em relação aos cuidados de emergência - o que gostariam que fosse feito com seu corpo em caso de emergência, o que talvez não desejassem, quem será sua "procuração médica" para tomar decisões médicas se eles mesmos não puderem.

VIVENDO COMO UM ADULTO COM DUCHENNE:

Uma vida plena e produtiva como adulto independente vivendo com Duchenne requer planejamento. O desenvolvimento de um plano de transição da adolescência para a idade adulta deve começar aos 13 ou 14 anos. Seu plano de transição pessoal deve se basear nas expectativas e metas que você visualizou para o seu futuro. Seu plano de transição deve incluir considerações sobre educação, emprego, moradia, transporte e mobilidade na comunidade e transferência de assistência médica de provedores pediátricos para provedores para adultos (isso pode não ser necessário se seus prestadores de assistência médica forem capacitados para cuidar de adultos que vivem com Duchenne). Independentemente dos seus cuidados médicos/prestadores de serviços mudarem, seus recursos e benefícios serão afetados à medida que você passa da infância para a vida adulta. O planejamento relativo a essas mudanças deve incluir você, sua família, escola e equipes de assistência médica. Esse processo, e tudo o que isso implica, é discutido na seção 17. Viver como adulto com Duchenne é mais caro do que viver como adulto sem Duchenne. Você precisará de recursos para apoiar a assistência necessária para alcançar seus objetivos pessoais. Sua equipe neuromuscular o ajudará a explorar os recursos disponíveis, a sua elegibilidade para receber esses recursos e o ajudará a navegar pelos sistemas de suporte estaduais e federais. Também é importante continuar a encontrar maneiras criativas de manter contato com os amigos nesse estágio, especialmente quando sua vida começa a mudar. Enquanto muitas pessoas não experimentam problemas psicossociais, alguns adultos com Duchenne podem experimentar ansiedade ou depressão, que melhoram com o tratamento. A triagem para ansiedade e depressão deve ocorrer a cada consulta neuromuscular. Se você tiver problemas com ansiedade ou depressão, eles devem ser tratados o mais cedo e adequadamente possível.



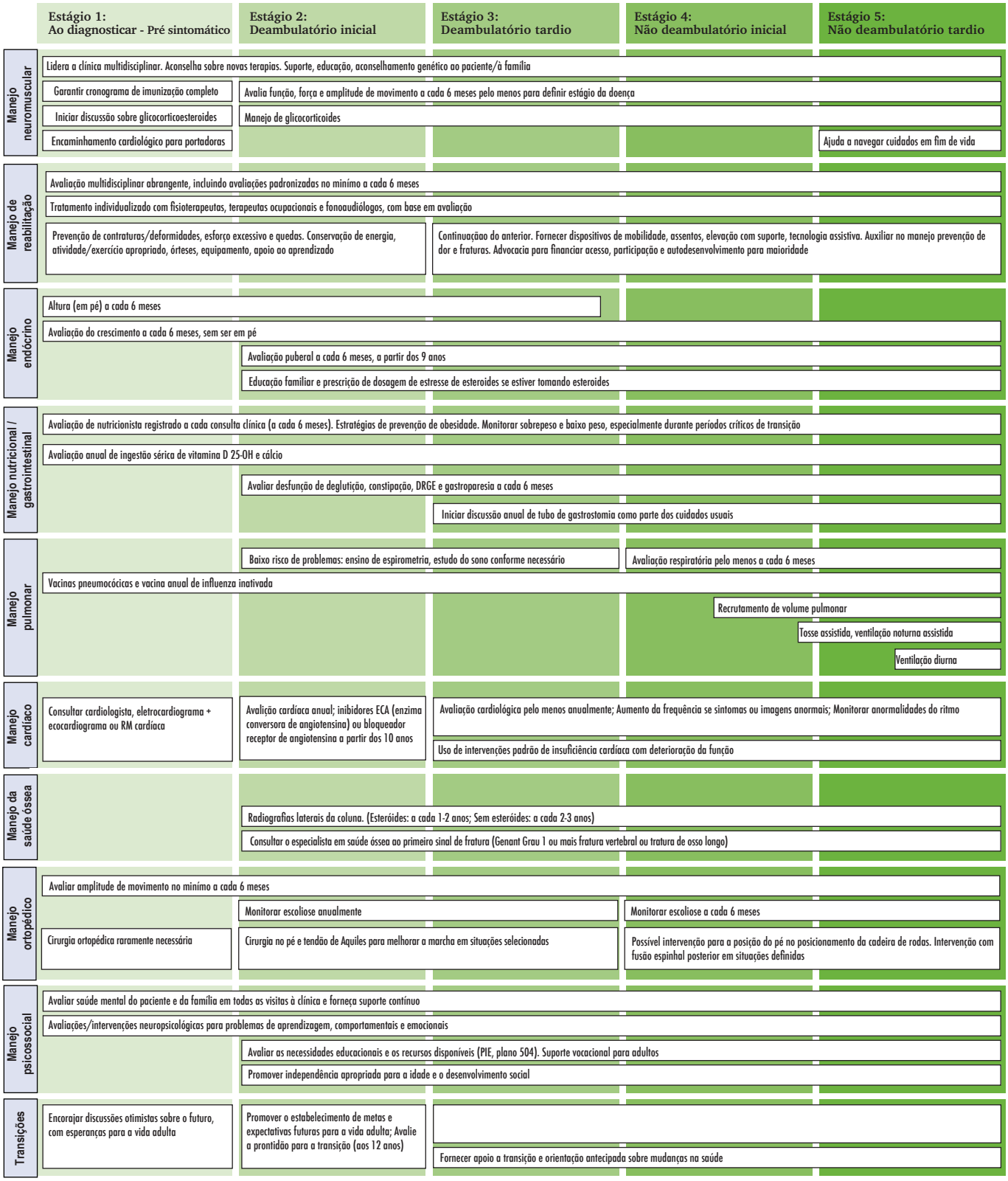


Tabela 1[1]: Gerenciamento de subespecialidade incentivado em cada estágio de Duchenne

*Sinais de DMD por estágio: Ao diagnosticar: Diagnóstico precoce pode ocorrer se forem encontrados níveis elevados de CK por acaso ou por histórico familiar positivo. Pode demonstrar atraso no desenvolvimento, mas sem perturbação no caminhar. Fase deambulatória inicial: manobra de Gowers, caminha bamboleando, pode estar caminhando na ponta dos pés, pode subir escadas. Fase deambulatória tardia: Caminhar cada vez mais trabalhoso, vai perdendo habilidade de subir escadas e se levantar do chão. Fase não deambulatória inicial: Pode ser capaz de se auto impulsionar por algum tempo, capaz de manter postura, pode desenvolver escoliose. Fase não deambulatória tardia: Função dos membros superiores e manutenção da postura são cada vez mais limitadas.

**Ecocardiogramas para pacientes com idade < 6-7 anos

*** RM cardíaca para pacientes com idade > 6-7 anos

3. CUIDADOS NO DIAGNÓSTICO

A causa específica de um transtorno médico é chamada de "diagnóstico". É muito importante estabelecer o diagnóstico exato quando houver suspeita de Duchenne. Dependendo do seu sistema de saúde, seu provedor de cuidados primários (PCP) pode ser o primeiro profissional da área de saúde a ouvir suas preocupações com relação à fraqueza ou aos atrasos de seu filho. Os PCPs são tipicamente médicos da área de clínica geral e pediatria, enfermeiros e atenção básica de saúde.

O objetivo dos cuidados nesse momento deve ser fornecer um diagnóstico preciso o mais rápido possível. Um diagnóstico rápido e correto ajudará todos na família a se informar sobre Duchenne, recebendo informações sobre aconselhamento genético e sendo informados sobre os planos de tratamento. Cuidados adequados, apoio contínuo e educação são essenciais nesta fase. Idealmente, um especialista neuromuscular (ENM) avaliará seu filho e pode ajudar a iniciar e/ou interpretar os testes genéticos e de laboratório corretamente, fornecendo a ele um diagnóstico preciso (Seção 4).

O site www.ChildMuscleWeakness.org contém uma ferramenta para ajudar os profissionais a avaliar pacientes quanto a atrasos no desenvolvimento e possíveis diagnósticos neuromusculares.

A American Academy of Pediatrics (AAP) está ciente que os pais são os primeiros a reconhecer atrasos no desenvolvimento de seus filhos. A AAP desenvolveu a "ferramenta de atraso motor". Essa ferramenta ajuda os pais a observarem o desenvolvimento de seus filhos, avaliar o que é desenvolvimento normal versus desenvolvimento atrasado e informa quando você deve se preocupar. Esta ferramenta pode ser encontrada em: www.HealthyChildren.org/MotorDelay

No momento do diagnóstico, é muito importante que você veja um ENM familiarizado com Duchenne. Para ver uma lista dos centros onde você pode receber cuidados para Duchenne em diversos países:

Centros de Cuidados de Associações de Distrofia Muscular nos EUA:
www.mda.org/services/your-mda-care-center

Centros de Cuidados Duchenne Certificados pelo PPMD nos EUA:
www.ParentProjectMD.org/CareCenters

TREAT-NMD:
http://www.treat-nmd.eu/

World Duchenne Organization (UPPMD):
http://worldduchenne.org/

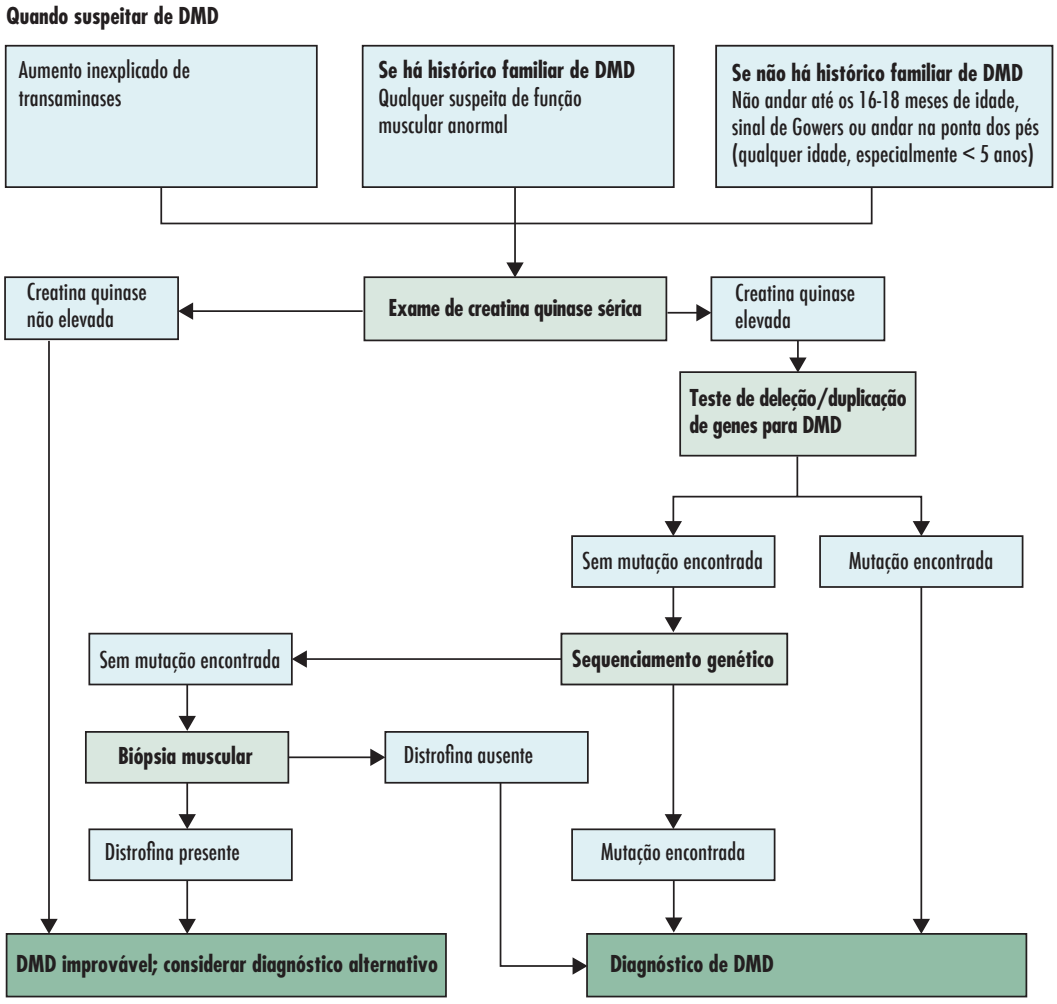
Este também é um momento em que o contato com uma organização de defesa de pacientes pode ser de particular ajuda. Você pode encontrar organizações de pacientes em seu país em www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations.

QUANDO SUSPEITAR DMD (Figura 3)

Pode haver suspeitas de Duchenne levantadas por um dos seguintes sinais (mesmo quando não há histórico familiar de Duchenne):

- Atraso no desenvolvimento e/ou fala
- Problemas com a função muscular, com o sinal de Gowers (Figura 2) sendo o sinal clássico de Duchenne
- Músculos da panturrilha aumentados (a chamada “pseudo-hipertrofia”)
- CPK elevado e/ou aumento de transaminases, ou enzimas hepáticas, AST e ALT nos exames de sangue

Embora a suspeita possa ser levantada de várias maneiras, a figura abaixo pode ajudar a descrever os passos dados ao diagnosticar Duchenne.



Sinais e sintomas mais comumente observados em pacientes com DMD

Motores

- Marcha anormal
- Pseudo-hipertrofia das panturrilhas
- Queda frequente/falta de jeito
- Sinal de Gowers ao subir do chão
- Atraso motor bruto
- Hipotonia
- Incapacidade de acompanhar os colegas
- Perda de habilidades motoras
- Dor muscular
- Andar nos dedos dos pés
- Problemas para correr ou subir

Não Motores

- Questões comportamentais
- Atraso cognitivo
- Deficiência no crescimento/baixo ganho de peso
- Atraso na fala/dificuldade de articulação

Figura 3[1]

PAPEL DO PROVEDOR DE CUIDADOS PRIMÁRIOS (PCP) NA EQUIPE DE CUIDADOS

Após o diagnóstico ser confirmado por um ENM, informações e recursos devem ser enviados ao seu PCP sobre Duchenne. (Os PCPs são tipicamente médicos da área de clínica geral e pediatria, enfermeiros e atenção básica de saúde). Um relacionamento médico contínuo com o seu PCP fornecerá uma fonte contínua e muito necessária, além de estabilidade e suporte.

As responsabilidades do seu PCP devem incluir:

- Cuidados de primeira linha para problemas médicos agudos e crônicos
- Cuidados adequados à idade/fase de desenvolvimento em todas as fases do desenvolvimento
- Coordenação de cuidados com especialistas apropriados
- Triagem anual para audição e visão
- Triagem anual para transtornos de humor, abuso de substâncias e outros problemas de saúde mental
- Garantir que todas as vacinas estejam atualizadas, incluindo vacinas anuais contra influenza (a vacina pela via tradicional contra a gripe deve ser administrada, em vez da vacina nasal de vírus vivo)
- Triagem anual para fatores de risco cardiovascular, como pressão alta (“hipertensão”) e níveis elevados de colesterol (“hipercolesterolemia”).

4. TESTES DIAGNÓSTICOS

O QUE CAUSA DUCHENNE?

Duchenne é uma doença genética causada por uma mutação ou alteração no gene que codifica a distrofina. A distrofina é uma proteína que está presente em todas as fibras musculares do corpo. A distrofina atua como um "amortecedor" que permite que os músculos se contraiam e relaxem sem serem danificados. Sem distrofina, os músculos não são capazes de funcionar ou se reparar adequadamente. Além disso, a membrana muscular é facilmente danificada pela atividade normal do dia-a-dia, criando pequenas microlacerações na membrana celular. Sem distrofina, os músculos não são capazes de se reparar. Essas pequenas lacerações deixam o cálcio entrar na célula muscular, que liberado de forma inadequada torna-se uma substância tóxica para os músculos. O cálcio danifica e, por fim, mata as células musculares, permitindo que elas sejam substituídas por tecido cicatricial e gordura. A perda de células musculares resulta em perda de força e função ao longo do tempo.

CONFIRMANDO O DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de Duchenne deve ser confirmado por testes genéticos. Esse teste geralmente é de uma amostra de sangue, mas outros testes também podem ser realizados.

1) TESTE GENÉTICO (Figura 2)

O teste genético é sempre necessário e deve ser oferecido a todos os pacientes. Diferentes tipos de testes genéticos são capazes de fornecer informações específicas e mais detalhadas sobre a mudança no DNA conhecida como "mutação genética". Ter confirmação genética do diagnóstico é muito importante e pode ajudar a determinar a elegibilidade para vários estudos clínicos específicos para mutações.

Uma vez que a mutação genética exata é conhecida, as mães devem ter a oportunidade de fazer testes genéticos para verificar se são portadoras. Essas informações serão importantes para outras familiares do lado da mãe (irmãs, filhas, tias, primas) para entender se elas também podem ser portadoras. Ter essas informações ajudará a família a adquirir conhecimento sobre o risco de ter mais filhos com Duchenne e a tomar decisões sobre o diagnóstico pré-natal e as opções reprodutivas. As famílias devem receber aconselhamento genético após o diagnóstico (Quadro 1).

TIPOS DE TESTE GENÉTICO

- **Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação (MLPA):** O MLPA testa deleções e duplicações e é capaz de identificar 70% das mutações genéticas de Duchenne
- **Sequenciamento de genes:** Se o teste de MLPA for negativo, o sequenciamento genético poderá captar outras mutações além de deleções ou duplicações (ou seja, mutações pontuais (sem sentido ou com troca de sentido) e pequenas duplicações/inserções); este teste é capaz de identificar as outras 25 a 30% das mutações genéticas de Duchenne que o teste MLPA não identifica

2) BIOPSIA MUSCULAR

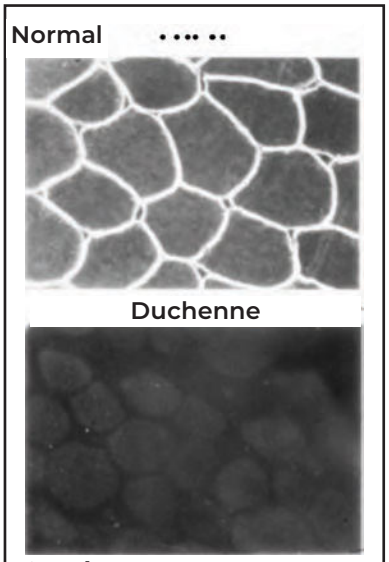
Se você tem um nível alto de CK e sinais de Duchenne, mas nenhuma mutação genética foi encontrada usando testes genético, pode ser necessário fazer uma biópsia muscular. Uma biópsia muscular é feita através da retirada cirúrgica de uma pequena amostra de músculo para análise. A mutação genética em Duchenne significa que o corpo não pode produzir a proteína distrofina ou não a produz em quantidade suficiente. Testes na biópsia muscular podem fornecer informações sobre a quantidade de distrofina presente nas células musculares (ver Quadro 1).

A maioria das pessoas com Duchenne NÃO precisa de uma biópsia muscular.

Existem dois tipos de testes normalmente realizados em uma biópsia muscular: Teste de imunoquímica e Western Blot. Esses testes são feitos para determinar a presença ou ausência de distrofina no músculo.
A imuno-histoquímica envolve colocar um pequeno pedaço de músculo em uma lâmina, colocar uma mancha no músculo e, em seguida, observar as células musculares sob um microscópio para detectar evidências de distrofina. O teste Western Blot é um processo químico que testa a presença química de distrofina.

3) OUTROS TESTES

No passado, os testes conhecidos como eletromiografia (EMG) e estudos de condução nervosa (testes de agulha) eram uma parte tradicional da avaliação de uma suspeita de transtorno neuromuscular. **Os especialistas concordam que os testes EMG e de condução nervosa NÃO são apropriados ou necessários para a avaliação de Duchenne.**



Quadro 1.
Biópsia muscular. Acima: *músculo normal mostrando distrofina em branco ao redor das fibras.*
Abaixo: *músculo distrófico com distrofina ausente.*

QUADRO 2. POR QUE A CONFIRMAÇÃO GENÉTICA É IMPORTANTE

ACONSELHAMENTO GENÉTICO E TESTE DE PORTADOR:

- Às vezes, a mutação genética que causa Duchenne surge por acaso. Isso é considerado uma "mutação espontânea". Nesses casos, não há histórico familiar de Duchenne. Trinta por cento das pessoas que nascem com Duchenne possuem essa condição devido a uma mutação espontânea no gene que codifica a distrofina, em vez de herdar de um membro da família.
- Se a mãe tem uma mutação no DNA que ela passa para o filho, ela é chamada de "portadora". Uma portadora tem 50% de chance em cada gravidez de transmitir a mutação genética para seus filhos. Os meninos que recebem o gene mutado terão Duchenne, enquanto as meninas que recebem o gene mutado serão portadoras. Se a mãe for testada e tiver a mutação, ela poderá tomar decisões informadas sobre futuras gestações, e suas parentes (irmãs, tias e filhas) também poderão ser testadas para ver se também são portadoras.
- Uma mulher que é portadora e mostra alguns sinais de Duchenne (fraqueza muscular, fadiga, dor etc.) é conhecida como “portadora manifestante”. Não há um teste para mostrar se uma portadora será portadora manifestante.
- Mesmo quando uma mulher não é portadora, existe um pequeno risco de que futuras gestações sejam afetadas por Duchenne. A mutação genética que causa Duchenne pode ocorrer apenas em seus ovários ou óvulos, ao invés de em todas as suas células. Isso é chamado de “mosaicismo da linha germinativa”. Não há exame de sangue para o mosaicismo da linha germinativa.
- Uma mulher que é portadora também tem um risco aumentado de desenvolver fraqueza e disfunção dos músculos cardíacos e esqueléticos. As portadoras do sexo feminino devem fazer monitoramento cardíaco (ECG e ressonância magnética ou ecocardiograma) com um cardiologista a cada 3-5 anos, se os testes forem normais (ou mais frequentemente, conforme prescrito pelo cardiologista). O conhecimento do status da portadora ajuda a identificar esse risco para obter aconselhamento e tratamentos adequados.
- Um conselheiro genético pode explicar tudo isso em detalhes.

ELEGIBILIDADE PARA TESTES CLÍNICOS:

- Há vários ensaios clínicos em andamento em Duchenne direcionados a mutações genéticas específicas que causam Duchenne. O teste genético é importante para saber se você pode ser elegível para participar desses estudos. Para ajudar os sites de testes clínicos a encontrar quando você pode ser elegível para os ensaios, certifique-se de se registrar no registro nacional de pacientes Duchenne - uma lista pode ser encontrada aqui: http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/.
- Se o teste genético realizado anteriormente não atender aos padrões atualmente aceitos, permitindo que a mutação exata seja definida, testes adicionais / repetidos podem ser necessários. Você deve discutir isso com seu especialista neuromuscular e / ou conselheiro genético. A mutação genética precisa também é necessária para se registrar nos registros de Duchenne. Você pode encontrar detalhes sobre o tipo de testes que podem ser realizados e qual a eficácia deles na detecção dos detalhes da mutação no documento principal.
- Os adultos que não realizaram testes genéticos, ou que realizaram testes no passado e exigem testes usando métodos mais atuais (pergunte ao seu conselheiro genético se seus testes devem ser repetidos), devem considerar a possibilidade de testes genéticos para serem considerados para a participação em estudos clínicos.

5. MANEJO NEUROMUSCULAR

Em Duchenne, os músculos esqueléticos ficam gradualmente mais fracos porque não têm distrofina. Você deve fazer exames regulares com um especialista neuromuscular (ENM) familiarizado com Duchenne. O ENM entende a progressão da fraqueza muscular e pode ajudar você e sua família a se prepararem para o próximo passo nos cuidados. É importante que o ENM saiba como seus músculos estão funcionando para que possa iniciar as terapias corretas o mais cedo possível.

AVALIAÇÕES NEUROMUSCULARES

É recomendável que você consulte seu ENM a cada 6 a 12 meses e o fisioterapeuta e/ou terapeuta ocupacional para avaliação a cada 4 meses. Isso é importante para tomar decisões sobre novos tratamentos ou modificar os tratamentos existentes no momento mais apropriado, bem como antecipar e prevenir problemas na máxima extensão possível.

Os testes usados para avaliar a progressão da doença podem variar de clínica para clínica. É extremamente importante que você tenha avaliações regulares usando esses mesmos testes sempre, para que quaisquer alterações possam ser detectadas. As avaliações regulares devem incluir testes que monitoram a progressão da doença e avaliam se as intervenções são apropriadas. Essas avaliações devem incluir:

FORÇA:

A força muscular esquelética pode ser medida de várias maneiras diferentes para ver se a força gerada por músculos específicos está mudando.

AMPLITUDE DE MOVIMENTO DAS ARTICULAÇÕES:

Isso é feito para monitorar se as contraturas ou o rigor das articulações estão se desenvolvendo e para ajudar a orientar quais alongamentos e/ou intervenções serão mais úteis para você.

TESTES CRONOMETRADOS:

Muitas clínicas cronometram rotineiramente atividades como o tempo de levantar-se do chão, tempo para caminhar uma certa distância e tempo para subir vários degraus. Isso fornece informações importantes sobre como seus músculos estão mudando e respondendo a diferentes intervenções.

ESCALAS DE FUNÇÃO MOTORA:

Há muitas escalas diferentes, mas sua clínica deve rotineiramente usar a mesma sempre que avaliar você. Escalas diferentes podem ser necessárias em momentos diferentes.

ATIVIDADES DO DIA A DIA:

Isso permite que a equipe avalie se alguma ajuda adicional pode ser necessária para auxiliar em relação à sua independência.

TRATAMENTOS MEDICAMENTOSOS PARA MÚSCULO ESQUELÉTICO

Muitas pesquisas estão acontecendo no momento na área de novas terapias para Duchenne. As Considerações sobre Cuidados atualizadas incluem apenas recomendações para terapias para as quais existem evidências suficientes sobre o tratamento. Essas recomendações mudarão no futuro quando novas evidências para novas terapias estiverem disponíveis. Essas diretrizes serão revisadas e atualizadas à medida que novos resultados forem disponibilizados.

Embora seja esperado que, no futuro, esteja disponível uma gama mais ampla de opções de tratamento, no momento, isso é limitado. Atualmente, os corticoesteroides são o único medicamento recomendado para o tratamento dos sintomas osteomusculares de

Duchenne devido a especialistas da área que concordam que existem evidências suficientes para recomendá-los. Os corticoesteroides são discutidos em detalhes na Seção 6. Tratamentos medicamentosos para outros sintomas específicos da doença, como problemas cardíacos, serão discutidos mais adiante.

6. MANEJO DE CORTICOESTEROIDES

Corticosteroides, ou esteroides, são usados em muitas outras condições médicas em todo o mundo. Não há dúvida de que os corticoesteroides podem beneficiar muitas pessoas com Duchenne, mas esse benefício precisa ser equilibrado com o manejo proativo dos possíveis efeitos colaterais. O uso de corticoesteroides é muito importante em Duchenne e deve ser discutido antes que um declínio na função física seja observado.

O BÁSICO

Sabe-se que os corticoesteroides retardam o declínio da força muscular e da função motora em Duchenne. Os corticosteroides são diferentes dos esteroides anabolizantes que às vezes são mal utilizados pelos atletas que desejam se tornar mais fortes. O objetivo da terapia com corticoesteroides em Duchenne é manter a força e a função muscular, ajudando-o a caminhar mais, preservar os membros superiores e a função respiratória, além de ajudar a evitar cirurgias para tratar a escoliose (curvatura da coluna vertebral).

- Os corticoesteroides devem ser discutidos no momento do diagnóstico. O momento ideal para iniciar o uso de corticoesteroides é durante o estágio deambulatório antes de haver um declínio físico significativo (ver a Figura 4).
- O cronograma nacional recomendado de vacinação deve estar completo antes do início do tratamento com corticoesteroides e a imunidade à varicela (catapora) deve estar estabelecida. As recomendações de vacinação do Centro de Controle e Prevenção de Doenças (CDC) para os EUA podem ser encontradas aqui: www.ParentProjectMD.org/Vaccinations. O calendário oficial de vacinação no Brasil está no site: www.saude.gov.br/saude-de-a-z/vacinacao/calendario-vacinacao.
- A prevenção e o manejo dos efeitos colaterais dos corticoesteroides precisam ser proativos e antecipatórios (consulte a Tabela 1).

OS DIFERENTES REGIMES DE DOSAGEM DE CORTICOESTEROIDES

ENMs podem prescrever diferentes regimes de corticoesteroides. Essas diretrizes tentaram estabelecer um guia claro para o uso de corticoesteroides de maneira eficaz e segura, com base em avaliações regulares da função e dos efeitos colaterais (ver Figura 4).

- Prednisona e deflazacorte (vendido como Emflaza nos EUA) são os dois tipos de corticoesteroides mais usados em Duchenne. Acredita-se que funcionem de forma semelhante. Os estudos em andamento desses medicamentos são importantes e devem ajudar a entender melhor os benefícios relativos de cada um.
- A escolha de qual corticoesteroide usar depende da sua preferência/da preferência da sua família, da preferência do seu ENM, da disponibilidade do corticoesteroide no seu país, do custo do corticoesteroide e dos efeitos colaterais percebidos. A prednisona tem a vantagem de ser barata. Alguns podem preferir o deflazacorte à prednisona porque pode haver um risco ligeiramente menor de ganho de peso e problemas comportamentais, mas uma incidência ligeiramente aumentada de atraso no crescimento e desenvolvimento de catarata.

DOSAGEM, MANEJO E EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDES (Figura 4, Tabela 2)

- O manejo atento dos efeitos colaterais relacionados aos corticoesteroides é crucial. Embora a terapia com corticoesteroides seja atualmente a base da terapia medicamentosa para Duchenne, ela não deve ser realizada casualmente e deve ser supervisionada apenas por um ENM com experiência adequada.
- Os fatores a serem considerados na manutenção ou aumento da dose de corticoesteroides incluem resposta à terapia, peso, crescimento, puberdade, saúde óssea, comportamento, catarata e se os efeitos colaterais estão presentes e são manejáveis.

Linha do tempo e dosagem

Diagnóstico
Discutir corticoesteroides com a família

Fase deambulatória
Começar regime de corticoesteroides
- Antes de declínio físico significativo
- Após consulta com nutricionista
- Após discussão de efeitos colaterais relativos a comportamento, saúde óssea e peso

Dosagem inicial recomendada
- Prednisona/prednisolona 0-75 mg/kg/dia
  OU
- Deflazacorte 0-9 mg/kg/dia

Alterações de dosagem
Se efeitos colaterais são insuportáveis/intoleráveis
- Reduzir corticoesteroides em 25-33% e reavaliar em 1 mês
- Reavaliar em 1 mês

Se ocorrer declínio de função
- Aumentar corticoesteroides para dose alvo por peso baseada na dose inicial
- Reavaliar em 2-3 meses

Fase não deambulatória
- Continuar regime de corticoesteroides, mas reduzir dose conforme necessário para manejar efeitos colaterais
- Pacientes mais velhos sem ingestão de esteroides podem se beneficiar do início de um regime de corticoesteroides

Cuidados

Insuficiência adrenal
Educar o paciente e a família sobre:
- Sinais e sintomas de insuficiência adrenal

Indivíduos prescritos com glicocorticoides devem ser informados sobre os sinais, sintomas e tratamento da crise adrenal e receber prescrições para hidrocortisona intramuscular
- 50 mg para crianças < 2 anos
- 100 mg para adultos/crianças acima de 2 anos

A dosagem de estresse com hidrocortisona de 50 a 100 mg/m²/dia pode ser necessária em situações de doença grave, trauma grave ou cirurgia em pacientes que tomam mais de 12 mg/m²/dia de prednisona/deflazacorte diariamente

Não pare corticoesteróides abruptamente
- Implementar o protocolo de redução de corticoesteroides PJ Nicholoff
- Diminua a dose em 20 a 25% a cada 2 semanas
- Uma vez atingida a dose fisiológica (3 mg/m²/dia de prednisona/deflazacorte) altere para hidrocortisona 12 mg/m²/dia dividida em 3 doses iguais
- Continue a desmamar a dose em 20 a 25% por semana, até que uma dose de 2-5 mg de hidrocortisona a cada dois dias seja alcançada
- Após 2 semanas de administração em dias alternados, interrompa a hidrocortisona
- Verifique periodicamente o nível de cortisol matinal ou estimulado por CRH/ACTH até que o eixo HPA esteja normal

Figura 4, Tabela 2[1] Dosagem e Gerenciamento de Esteróides

INSUFICIÊNCIA E CRISE ADRENAL

As glândulas adrenais (suprarrenais) ficam em cima dos rins e produzem um hormônio (cortisol) que ajuda o corpo a lidar com o estresse (isto é, doença ou lesão grave). Enquanto você toma corticoesteroides diariamente, as glândulas adrenais param de produzir cortisol (o que é chamado de "insuficiência adrenal") e ficam inativas. Se os corticoesteroides forem descontinuados, pode levar semanas ou meses para que seu corpo comece a produzir cortisol novamente. Sem cortisol, seu corpo é incapaz de lidar com o estresse, resultando em "crise adrenal", que pode ser fatal. Por esse motivo, você nunca deve interromper seus corticoesteroides diários subitamente (ou sem a ajuda de um médico) ou esquecer doses por mais de 24 horas.

Além disso, quando seu corpo está sob estresse adicional (por exemplo, febre alta, cirurgia, fraturas), doses adicionais de corticoesteroides ou "doses de estresse" podem ser necessárias. Informações para dosagem de estresse e reconhecer/tratar/prevenir a insuficiência adrenal aguda podem ser encontradas no “Protocolo de Corticoesteroides PJ Nicholoff”, disponível aqui: www.ParentProjectMD.org/PJ

OUTROS MEDICAMENTOS E SUPLEMENTOS ALIMENTARES

Juntamente com os corticoesteroides, outros medicamentos aprovados para uso em pacientes com Duchenne incluem o EXONDYS 51 (eteplirsen), aprovado nos EUA pela Administração de Alimentos e Medicamentos (FDA), e o Atalureno (Translarna), aprovado para uso em vários países europeus pela Agência Europeia de Medicamentos (EMA) e aprovado no Brasil pela ANVISA. Tanto o EXONDYS 51 (eteplirsen) quanto o Atalureno (Translarna) são para uso em pessoas com tipos distintos de mutações causadoras de Duchenne.

O EXONDYS 51 (Eteplirsen) é indicado para pessoas que vivem com DMD que têm mutações genéticas tipo deleções passíveis de correção da leitura ao pular a leitura do exon 51 (cerca de 13% dos casos de DMD). Este medicamento tem como objetivo corrigir a leitura defeituosa do gene da DMD ao "pular" o exon 51, permitindo a leitura da informação genética e produzindo distrofina parcialmente funcional.

Atalureno (Translarna) é indicado para pessoas que vivem com DMD e que têm uma mutação sem sentido (nonsense) (cerca de 13% dos casos de DMD). Uma mutação sem sentido resulta num códon de parada prematuro que ocasiona a doença ao determinar a interrupção da leitura da informação genética, resultando em uma distrofina incompleta. O Atalureno permite a recuperação da leitura da informação genética, o que resulta na produção de uma proteína de comprimento completo e funcional.

Há vários estudos clínicos em andamento em Duchenne direcionados a mutações genéticas específicas que causam Duchenne. O teste genético é importante para saber se você pode ser elegível para participar desses estudos. Para ajudar os sites de estudos clínicos a encontrar pacientes que podem ser elegíveis para os estudos, certifique-se de se registrar no seu registro nacional de pacientes com Duchenne - uma lista pode ser encontrada aqui: http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD

Além dos medicamentos discutidos acima, existem muitos outros medicamentos e suplementos que podem ser usados em Duchenne, mas não são aprovados pela FDA ou EMA. Embora alguns dos medicamentos mencionados no Quadro 3 sejam amplamente utilizados, simplesmente não há evidências suficientes para dizer se esses suplementos podem ser úteis ou prejudiciais para você. É importante discutir todos os medicamentos com o seu ENM antes de pensar em adicionar ou interromper alguma medicação.

QUADRO 3. OUTROS MEDICAMENTOS E SUPLEMENTOS ALIMENTARES NÃO APROVADOS PARA USO EM DUCHENNE

Os especialistas consideraram uma variedade de outros medicamentos e suplementos que foram usados em alguns casos para o tratamento de Duchenne. Eles revisaram os dados publicados sobre essas substâncias para verificar se havia evidências suficientes de sua segurança e eficácia para poder fazer recomendações.

Os especialistas concluíram o seguinte:

- O uso de oxandrolona, um esteróide anabólico, **não** é recomendado.
- O uso de Botox **não** é recomendado.
- Não houve suporte para o uso sistemático de creatina. Um estudo controlado randomizado de creatina em Duchenne não mostrou um benefício claro. Se uma pessoa estiver tomando creatina e tiver evidências de problemas nos rins, este suplemento deve ser descontinuado.
- No momento, nenhuma recomendação pode ser feita sobre outros suplementos ou outros medicamentos que algumas vezes são usados no tratamento de Duchenne, incluindo a coenzima Q10, carnitina, aminoácidos (glutamina, arginina), anti-inflamatórios / antioxidantes (óleo de peixe, vitamina E, extrato de chá verde, pentoxifilina) e outros, incluindo extratos de ervas ou botânicos. Os especialistas concluíram que não havia evidências suficientes na literatura publicada para apoiar seu uso.
- Os especialistas concordaram que esta é uma área em que são necessárias pesquisas adicionais. O envolvimento ativo das famílias em atividades que desenvolvem mais conhecimentos, como registros de pacientes e ensaios clínicos, foi incentivado.

TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDES: MONITORAMENTO E INTERVENÇÃO RECOMENDADOS

Alguns dos efeitos colaterais mais comuns da administração prolongada de corticoesteroides estão listados aqui. É importante notar que pessoas diferentes terão respostas muito diferentes aos corticoesteroides. A chave para o manejo bem-sucedido de corticoesteroides é estar ciente dos possíveis efeitos colaterais e trabalhar para preveni-los ou reduzi-los sempre que possível. A redução da dose de corticoesteroide pode ser necessária se os efeitos colaterais forem incontroláveis ou intoleráveis (Figura 4). Se não houver sucesso, é necessário mudar para outro tipo de corticoesteroide ou regime de dosagem antes de abandonar completamente o tratamento. Isso deve ser feito com o seu ENM.

TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE

Efeito colateral de corticoesteroide	Informação adicional	Discuta com seu ENM
Ganho de peso e obesidade	Você deve ser avisado que os corticoesteroides podem aumentar o apetite; aconselhamento nutricional deve ser fornecido antes de iniciar os corticoesteroides	É importante que toda a família coma de maneira sensata, a fim de evitar ganho de peso excessivo. Planos de alimentação saudável podem ser encontrados em inglês no site: www.choosemyplate.gov
Características Cushingóides ("face de lua")	Face arredondada e bochechas podem se tornar mais visíveis ao longo do tempo	O monitoramento cuidadoso da dieta, minimizando o açúcar e o sal, ajudará em relação ao ganho de peso e pode ajudar a minimizar as características cushingóides
Crescimento excessivo de pelos no corpo (hirsutismo)	Os corticoesteroides costumam causar crescimento excessivo de pelos no corpo	Normalmente, isso não é grave o suficiente para justificar uma mudança na medicação.
Acne, infecções fúngicas da pele (tinea), verrugas	Isso pode ser mais perceptível em adolescentes	Use tratamentos específicos (prescrição tópica) e não se apresse em mudar o regime de corticoesteroides, a menos que haja sofrimento emocional
Baixa estatura	A altura deve ser verificada pelo menos a cada 6 meses como parte dos cuidados gerais	Se o crescimento desacelerou ou parou, ou se o aumento da altura for < 4 cm)/ano, ou se a altura for < 3o percentil, poderá ser necessário encaminhamento ao especialista endócrino
Puberdade atrasada	A puberdade deve ser verificada a cada consulta a partir dos 9 anos de idade Informe o seu ENM sobre qualquer histórico familiar de atraso na maturação sexual A terapia de reposição de testosterona é geralmente recomendada para meninos que chegam aos 14 anos sem terem atingido a puberdade	Se você está preocupado com o atraso no desenvolvimento puberal ou se a puberdade ainda não começou aos 14 anos, pode ser necessário encaminhamento a um especialista endócrino para avaliação

TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE

Efeito colateral de corticoesteroide	Informação adicional	Discuta com seu ENM
Puberdade atrasada	A puberdade deve ser verificada a cada consulta a partir dos 9 anos de idade Informe o seu ENM sobre qualquer histórico familiar de atraso na maturação sexual A terapia de reposição de testosterona é geralmente recomendada para meninos que chegam aos 14 anos sem terem atingido a puberdade	Se você está preocupado com o atraso no desenvolvimento puberal ou se a puberdade ainda não começou aos 14 anos, pode ser necessário encaminhamento a um especialista endócrino para avaliação
Alterações comportamentais adversas *(para informações adicionais sobre comportamento, consulte a seção 10)*	Informe o seu ENM sobre quaisquer questões/problemas de linha de base relativos a humor, temperamento e TDAH Esteja ciente de que estes geralmente pioram temporariamente nas seis semanas iniciais da terapia com corticoesteroides	Os problemas de linha de base de comportamento devem ser tratados antes do início da terapia com corticoesteroides com, por exemplo, aconselhamento ou prescrição para TDAH Mudar o horário da medicação esteroide para mais tarde pode ajudar - discuta isso com o seu ENM, que também pode considerar uma indicação de especialista de saúde comportamental
Supressão imunológica	Tomar corticoesteroides pode reduzir a imunidade (a capacidade de combater infecções). Esteja ciente do risco de infecção grave e da necessidade de lidar imediatamente com infecções menores	Obtenha imunização contra catapora antes de iniciar a terapia com corticoesteroides; caso contrário, consulte um médico se estiver em contato com catapora Se houver um problema regional com TB, pode ser necessário um monitoramento específico

TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE

Efeito colateral de corticoesteroide	Informação adicional	Discuta com seu ENM
Discuta com seu ENM	Informe todo o pessoal médico que você está tomando corticoesteroides e leve consigo um cartão de alerta de corticoesteroides É muito importante que as doses de corticoesteroides não sejam perdidas por mais de 24h, pois isso pode causar crise adrenal Saiba quando dosagens de estresse de corticoesteroides devem ser administradas (doença grave, trauma grave ou cirurgia) para evitar crises adrenais Conheça os sinais e sintomas da crise adrenal (dor no estômago, vômito, letargia) Tenha uma receita para injeção intramuscular de hidrocortisona em casa (talvez você precise saber como administrar em caso de crise adrenal) Nunca pare de tomar corticoesteroides abruptamente	Peça ao seu ENM um "Plano Dosagem de Estresse de Corticoesteroides" que explique: · O que fazer no caso de uma dose esquecida de corticoesteroide > 24 horas (devido à jejum, doença ou indisponibilidade de prescrição médica) · Quando administrar a dosagem de estresse de corticoesteroides, em que dose e de que forma (por via oral, por injeção intramuscular ou por via intravenosa); consulte o "Protocolo de Corticoesteroides PJ Nicholoff" para obter um exemplo de plano (inglês): www.ParentProjectMD.org/PJ · Se você for parar de tomar medicamentos corticoesteroides, peça ao seu ENM um plano de redução gradual. Ele pode consultar o "Protocolo de Corticoesteroides PJ Nicholoff" do PPMD para obter um exemplo de plano: www.ParentProjectMD.org/PJ
Pressão Alta (Hipertensão)	Sua pressão arterial (PA) deve ser verificada em cada consulta clínica	Se a pressão arterial estiver elevada, reduzir a ingestão de sal e a redução de peso podem ser primeiros passos úteis Se ineficazes, seu médico pode considerar medicamentos adicionais

TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE

Efeito colateral de corticoesteroide	Informação adicional	Discuta com seu ENM
Intolerância à glicose	Sua urina deve ser testada para glicose (açúcar) com teste de vareta medidora em consultas clínicas Informe o seu ENM sobre aumento da urina ou aumento da sede O exame de sangue deve ser realizado uma vez por ano para monitorar o desenvolvimento de diabetes tipo II e outras complicações do ganho de peso induzido por corticoesteroides	Outros exames de sangue para diabetes Tipo II podem ser n ecessários se os testes de urina ou sintomas forem positivos para glicose
Gastrite/refluxo gastroesofágico (DRGE)	Os corticoesteroides podem causar sintomas de refluxo (azia). Informe o seu ENM se você tiver esses sintomas.	Evite anti-inflamatórios não esteroides (AINEs) - como aspirina, ibuprofeno, naproxeno Antiácido pode ser usado para sintomas
Doença da Úlcera Péptica	Relate sintomas de dor de estômago, pois isso pode ser um sinal de dano ao revestimento do estômago Suas fezes podem ser verificadas quanto a sangue se você estiver anêmico ou se houver suspeita de sangramento no intestino	Evite AINEs (aspirina, ibuprofeno, naproxeno) Medicamentos de prescrição e antiácidos podem ser usados se você estiver tendo sintomas Pode ser necessário consultar um médico gastrointestinal (GI) para avaliação e tratamento
Cataratas	Os corticoesteroides podem causar cataratas benignas; é necessária uma avaliação com um exame oftalmológico anual	Considere a possibilidade de mudar do deflazacorte para a prednisona se evoluírem as cataratas que afetam a visão evoluírem (foi demonstrado que o deflazacorte tem um risco maior de desenvolvimento de catarata) A catarata só precisará ser tratada se interferir na visão

TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE

Efeito colateral de corticoesteroide	Informação adicional	Discuta com seu ENM
Osteoporose	Informe o seu ENM sobre fraturas e dores nas costas a cada consulta Radiografias da coluna vertebral devem ser realizadas a cada 1-2 anos para monitorar fraturas por compressão vertebral Realização de DEXA a cada 2-3 anos para monitorar a densidade óssea Os níveis anuais de vitamina D no sangue devem ser verificados usando um teste de vitamina D 25OH (idealmente no final do inverno em climas sazonais): suplementos de vitamina D com vitamina D3 podem ser necessários se os níveis forem baixos Sua dieta deve ser avaliada anualmente para garantir que você esteja comendo/bebendo quantidades adequadas de cálcio	Podem ser necessários suplementos de vitamina D, dependendo do nível no sangue Verifique anualmente níveis de vitamina D 25OH; suplementar conforme necessário. Verifique se a ingestão de cálcio na dieta atende às recomendações para sua idade Suplementos de cálcio podem ser necessários se sua dieta não incluir quantidades adequadas de cálcio Atividades de sustentação de peso (em pé) podem ser benéficas para a saúde óssea Discuta com seu ENM/Fisioterapeuta antes de iniciar um programa de exercícios/sustentação de peso
Mioglobinúria *(A urina parece marrom-avermelhada porque contém produtos de degradação de proteínas musculares. Isso precisa ser testado em um laboratório hospitalar)*	Relatar qualquer urina marrom-avermelhada ao seu ENM A urina pode ser testada para mioglobina A urina também deve ser verificada quanto à infecção	Evite exercícios vigorosos e exercícios excêntricos, como correr ladeira abaixo ou pular em cama eslástica Uma boa ingestão de líquidos é importante São necessárias investigações renais se isso continuar

7. MANEJO ENDÓCRINO

Vários hormônios podem ser afetados negativamente pelos corticoesteroides usados no tratamento de Duchenne. Mais comumente, estes incluem o hormônio do crescimento (afetando o crescimento, levando à baixa estatura) e a testosterona (o hormônio sexual masculino, levando ao atraso na puberdade). Seu ENM pode recomendar que você procure um endocrinologista (médico hormonal) pediátrico se houver alguma preocupação com crescimento, puberdade ou supressão adrenal.

CRESCIMENTO E PUBERDADE

A baixa estatura e a puberdade atrasada podem ser angustiantes e você deve se sentir à vontade para discutir esses tópicos com o seu ENM. A baixa estatura pode ser um sinal de outros problemas médicos e a deficiência de testosterona pode piorar a saúde óssea, por isso é importante que sua equipe neuromuscular acompanhe de perto seu crescimento e desenvolvimento puberal (Figura 5).

TERAPIA DE HORMÔNIO DE CRESCIMENTO

- Pode ser prescrito hormônio do crescimento para baixa estatura se você for deficiente em hormônio do crescimento
- Não há evidências ou literatura que avaliem a segurança ou eficácia do hormônio do crescimento em pessoas que vivem com Duchenne que não são deficientes em hormônio do crescimento
- Pode haver riscos potenciais associados ao uso do hormônio do crescimento, incluindo dores de cabeça, hipertensão intracraniana idiopática (alta pressão no cérebro e nos olhos), descolamento epifisário proximal do fêmur (um transtorno do quadril que pode causar dor e pode precisar de cirurgia corretiva), agravamento da escoliose e aumento do risco de desenvolver diabetes
- Antes de decidir usar o hormônio do crescimento, seu endocrinologista deve discutir os riscos e benefícios potenciais do tratamento

TERAPIA DE TESTOSTERONA

- A testosterona é importante para a saúde óssea, bem como para o desenvolvimento psicossocial/emocional
- A terapia com testosterona deve ser iniciada em doses baixas e aumentada lentamente para simular a puberdade normal
- A testosterona vem em várias formas, incluindo injeções intramusculares, géis e adesivos
- Seu endocrinologista deve discutir a resposta esperada ao tratamento antes do início da aplicação de testosterona, o que provavelmente incluirá: desenvolvimento de odor corporal, pelos faciais, acne, um surto de crescimento, fechamento das placas de crescimento e aumento da libido (interesse pelo sexo)
- Os efeitos colaterais potenciais incluem: infecção no local da injeção, reação alérgica, alterações de humor e aumento da contagem de glóbulos vermelhos
- Você precisará coletar seu sangue regularmente enquanto tomar testosterona, a fim de monitorar a resposta do seu corpo ao tratamento

CRISE ADRENAL

As glândulas adrenais, logo acima dos rins, produzem um hormônio (cortisol) que ajuda seu corpo a lidar com o estresse (isto é, doença ou lesão grave). Quando você está tomando corticoesteroides, as glândulas adrenais param de produzir cortisol ("supressão adrenal"). Uma vez que os corticoesteroides são descontinuados, pode levar semanas ou meses para que seu corpo comece a produzir cortisol novamente. Sem cortisol, seu corpo é incapaz de lidar com o estresse, resultando em crise adrenal, que pode ser fatal.

Supressão/crise adrenal são complicações potencialmente fatais do uso prolongado de corticoesteroides (ver Figura 5). É importante saber que você pode estar em risco de uma crise adrenal se seus corticoesteroides forem interrompidos repentinamente ou se você perder doses por causa de doença ou outros motivos por mais de 24 horas. Todos os pacientes que tomam corticoesteroides diários crônicos devem ter um plano que descreva o que fazer em caso de doses perdidas ou durante períodos de doença grave ou trauma severo, quando doses extras ou "doses de estresse" de corticoesteroides podem ser necessárias. As informações sobre prevenção, reconhecimento e manejo da insuficiência adrenal, bem como quando e como usar doses de estresse de corticoesteroides, estão incluídas no Protocolo de Corticoesteroides PJ Nicholoff, que pode ser encontrado aqui: www.parentprojectmd.org/pj

SINTOMAS DE UMA CRISE ADRENAL

Você deve receber informações sobre os sinais e sintomas de uma crise adrenal:

- Fadiga intensa
- Dor de cabeça
- Náusea/vômito
- Baixa glicemia
- Baixa pressão sanguínea
- Desmaio

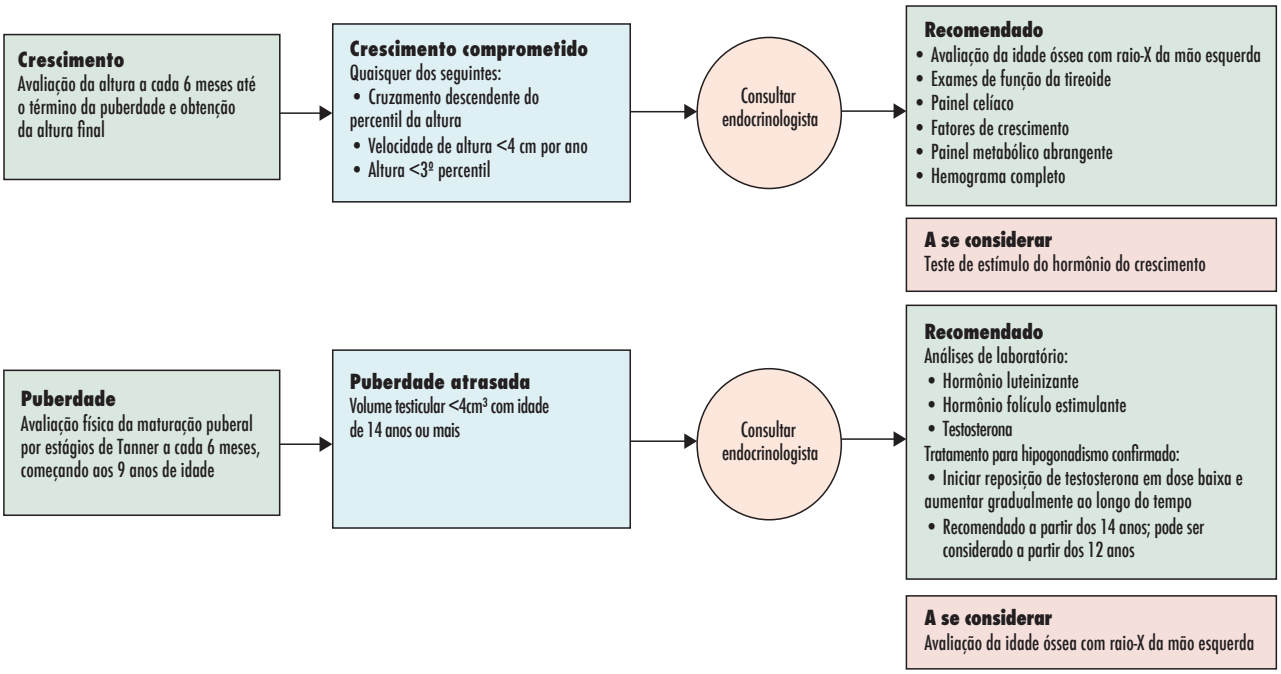


Figura 5 Avaliação e manejo do crescimento e puberdade enquanto estiver tomando corticosteróides

8. MANEJO DA SAÚDE ÓSSEA (OSTEOPOROSE) *(Figura 6)*

A saúde óssea é importante nas fases deambulatória e não deambulatória de Duchenne. Pessoas que vivem com Duchenne em todas as idades têm ossos fracos, especialmente se estiverem tomando corticoesteroides. Os corticoesteroides fazem com que os ossos tenham uma densidade mineral óssea menor, aumentando o risco de fraturas (ossos quebrados) em comparação com a população em geral. Fraqueza muscular e diminuição da mobilidade também são fatores de risco para ossos fracos.

A absorção de raios-x de dupla energia (DEXA/densitometria óssea) é um teste não invasivo que mede a densidade mineral óssea dos ossos longos (geralmente a perna ou o braço). Ossos mais finos são menos saudáveis e mais suscetíveis a fraturas. Medir a densidade mineral óssea é importante para monitorar a saúde geral dos ossos. É recomendável que você faça exames DEXA pelo menos a cada 2-3 anos.

As pessoas que vivem com Duchenne, especialmente as que tomam corticoesteroides, correm o risco de fraturas por compressão vertebral. As fraturas por compressão vertebral ocorrem quando as vértebras (os ossos da coluna vertebral) sofrem pequenas fraturas, fazendo com que elas se deformem e desmoronem umas sobre as outras. Essas fraturas e o colapso vertebral resultante podem causar dor. As fraturas por compressão vertebral podem ser vistas em um raio-x lateral da coluna vertebral (vista lateral), mesmo sem dores nas costas. As fraturas vertebrais podem ser tratadas com bisfosfonatos, principalmente se houver dor. É recomendável que você faça radiografias laterais da coluna a cada 1-2 anos ou mais frequentemente se sentir dor nas costas.

Ossos estão sendo constantemente quebrados, reabsorvidos na corrente sanguínea e reconstruídos. Os corticoesteroides diminuem a fase de reconstrução do crescimento ósseo. Os bisfosfonatos são medicamentos que se ligam à superfície do osso, retardando o processo de quebra e reabsorção, ajudando o osso a ser construído de forma mais eficaz. Esse processo mantém os ossos mais espessos e, esperançosamente, mais saudáveis e menos suscetíveis à fratura. O uso de bisfosfonatos pode ser discutido se houver sinais de diminuição da densidade óssea, fraturas de ossos longos que ocorram sem trauma significativo e/ou fraturas por compressão vertebral (ver a figura 6).

Iniciar monitoramento da saúde óssea a partir do diagnóstico ou a partir do início do uso de corticoesteroides no mais tardar

Monitoramento da saúde óssea - Com uso de corticoesteroides:
- A cada consulta DMD: Histórico de dor nas costas e fraturas não vertebrais
- Apenas linha de base (com acompanhamento conforme apropriado): Cálcio, fosfato, magnésio, fosfatase alcalina, PTH séricos.
- Linha de base e anual: Avaliação de ingestão de cálcio/vitamina D, DMO da coluna por DEXA, 25OHD sérico.
- Linha de base e a cada 1-2 anos: Raio-X da coluna toracolombar lateral. Raios-X da coluna devem ser realizados mais cedo se houver dor nas costas ou declínio maior ou igual a 0,5 no índice Z da DMO da coluna em medições em série dentro de um período de 12 meses.

Monitoramento da saúde óssea - Sem uso de corticoesteroides:
- Igual ao para pacientes que usam corticoesteroides, com exceção para a radiografia da coluna toracolombar, que deve ser realizada a cada 2 a 3 anos. Raios-X da coluna devem ser realizados mais cedo se houver dor nas costas ou declínio maior ou igual a 0,5 no índice Z da DMO da coluna em medições em série dentro de um período de 12 meses.

Fase de monitoramento: Manter níveis séricos de 25OHD no mínimo > 20ng/ml (30nmol/L), idealmente > 30 ng/ml (75 nmol/L) via dieta e/ou suplementação. Manter ingestão de cálcio apropriada para a idade via dieta e/ou suplementação. Encorajar atividades físicas de sustentação de peso conforme aprorpiado para o estado da doença subjacente.

Primeiros sinais de fragilidade óssea clinicamente significativa: Fratura óssea de baixo trauma OU qualquer fratura vertebral sintomática (Grau Genant 1, 2 ou 3) OU qualquer fratura vertebral assintomática de Grau Genant 2 ou 3.

SIM

Consultar especialista com experiência em tratamento de osteoporose infantil

- Tratamento - Fase de estabilização: Tratar deficiência de cálcio/vitamina D e verificar função renal normal antes de iniciar terapia com bisfosfonatos. Iniciar terapia com bisfosfonatos intravenoso com um regime publicado* até que clinicamente estável**. Monitorar Segurança e eficácia do tratamento com raio-X anual da coluna toracolombar lateral e DMO da coluna por DEXA a cada 6 meses, avaliações de nível de 25OHD, dor nas costas e ingestão de cálcio e vitamina D, marcadores bioquímicos do metabolismo ósseo e de íons minerais (cálcio, fosfato, magnésio, fosfatase alcalina, PTH).

Tratamento - Fase de manutanção: Fatores de risco para fragilidade óssea contínua são inerentemente persistentes em DMD (por exemplo, miopatia +/- terapia crônica com GC). Uma vez clinicamente estável**, considerar continuar terapia com bisfosfonato intravenoso, porém com titualção para dosagem menor para preservar ganhos conquistados durante a fase de estabilização. A duração da terapia de manutenção depende do estado de saúde óssea do paciente c(linicamente estável** ou não) e da continuidade da terapia com GC. Monitorar a segurança e eficácia da manutenção da terapia da mesma maneira que para a fase de estabilização.

NÃO

Continuar monitoramento ósseo até surgirem os primeiros sinais de fragilidade óssea:
- Monitoramento da saúde óssea - Com uso de corticoesteroides: Raio-X anual da coluna toracolombar lateral, histórico de fraturas não vertebrais, DMO da coluna por DEXA, avaliações de nível de 25OHD, dor nas costas e ingestão de cálcio e vitamina D, marcadores bioquímicos do metabolismo ósseo de íons minerais (cálcio, fosfato, magnésio, fosfatase alcalina, PTH).

- Monitoramento da saúde óssea - Sem uso de corticoesteroides: Igual ao para pacientes que usam corticoesteroides, com exceção para a radiografia da coluna toracolombar, que deve ser realizada a cada 2

Abreviações: GC = glicocorticoide; DMO = densidade mineral óssea; DMD = distrofia muscular de Duchenne; DEXA = densitometria por emissão de raios-X de dupla energia; 25OHD = 25-hidroxivitamina D; PTH = hormônio paratireoide; DP = desvio padrão.
+/- Radiografia de coluna deve ser realizada mais cedo em caso de dor nas costas.
§Método semi quantitativo de Genant para definição de fraturas vertebrais baseado nas seguintes razões de altura: Grau 0 (normal) < 20%; fratura grau 1 (leve) de 20% a 25%; fratura grau 2 (moderada) >25% a 40%; fratura grau 3 (severa) >40%.
***Doses iniciais de terapia com bifosfonatos** (por exemplo, para tratar a fase de estabilização de osteoporose). Pamidronato máximo 9mg/kg/anos em doses divididas, ácido zoledrônico máximo 0-1 mg/kg/anos em doses divididas, ou neridronato máximo 6 mg/kg/anos em doses divididas.

Figura 6

****Clinicamente estável definido como:**
- Ausência de novas fraturas não vertebrais
- Fraturas vertebrais estáveis e curadas, conforme o seguinte:
  - Ausência de alteração na pontuação de Genant para vértebras individuais ou no índice de deformidade de coluna geral*** mais evidência radiográfica de cicatrização OU
  - Remodelagem de fraturas vertebrais (definido como uma diminuição na pontuação Genant ou no índice de deformidade da coluna em pelo menos 1 ponto)
- Ausência de novas fraturas vertebrais em corpos vertebrais anteriormente normais
- Ausência de dor óssea ou nas costas
- Índice z da DMO apropriado para índice Z de altura ou > -2DP

***Índice de Deformidade da Coluna** = a soma dos Graus Genant

9. MANEJO ORTOPÉDICO *(Figura 7)*

Os principais objetivos do cuidado ortopédico são manter a marcha e/ou a função motora o maior tempo possível e minimizar as contraturas articulares. A capacidade de andar ou ficar em pé ajudará você a manter a coluna reta e a promover a saúde óssea.

CONTRATURAS

À medida que os músculos ficam mais fracos e você acha mais difícil mover as articulações, elas correm o risco de ficarem travadas em uma posição, fenômeno conhecido como contratura. Ter uma postura correta pode ajudar a prevenir contraturas nas costas, pés e tornozelos enquanto você está andando. Enquanto está sentado, é importante garantir que sua postura esteja em bom alinhamento, apoiando seu peso igualmente nos dois lados do corpo. Seus pés e pernas devem estar em alinhamento adequado, com bom posicionamento e suporte adequado. Um sistema de assento adequado na cadeira de rodas, que suporte a simetria da coluna vertebral e pélvica e a extensão da coluna vertebral, é crucial. Pode haver opções cirúrgicas para ajudar a manter o alinhamento de pés e pernas, se for apropriado para você.

ESCOLIOSE

As pessoas que vivem com Duchenne que **não** são tratadas com corticoesteroides têm 90% de chance de desenvolver escoliose progressiva (uma curvatura lateral da coluna que piora com o tempo). Demonstrou-se que o tratamento diário com corticoesteroides reduz o risco de escoliose ou atrasa significativamente seu início. Prestar atenção à sua postura e posicionamento é fundamental para evitar a escoliose. A avaliação contínua de sua coluna, durante toda a sua vida, é essencial.

FRATURAS DE OSSO LONGO

Uma perna quebrada pode ser uma ameaça significativa à capacidade continuada de andar. Se você quebrar ou fraturar a perna, pergunte se o tratamento com cirurgia deve ser considerado. A correção cirúrgica geralmente permite que as pessoas que vivem com Duchenne voltem a se levantar o mais rápido possível. Se você sofrer uma fratura, garanta que sua equipe neuromuscular seja notificada antes que quaisquer decisões de tratamento sejam tomadas. Sua equipe neuromuscular ajudará a orientar os cuidados com sua fratura, bem como sua terapia pós-fratura.

A **síndrome da embolia gordurosa (SEG)** é um risco em Duchenne e representa uma emergência médica. Uma embolia gordurosa é causada por um pequeno pedaço de gordura sendo liberado na corrente sanguínea depois que um osso quebra ou sofre uma colisão significativa. Esse pedaço de gordura (chamado de "embolia") pode viajar pelo sangue até os pulmões, impedindo que o corpo obtenha oxigênio suficiente. Os sintomas de uma embolia gordurosa podem incluir confusão, desorientação, "não agir como si próprio", respiração e frequência cardíaca rápidas e/ou falta de ar. **Se você suspeitar que seu filho tenha sofrido um choque, queda e/ou fratura e esteja apresentando algum sinal de SEG, vá para o pronto socorro o mais rápido possível e informe a equipe que você suspeita que seu filho tenha uma embolia gordurosa. Isto é uma emergência médica**.

ORTOPEDIA

Deambulatória	Não deambulatória inicial	Não deambulatória tardia
Avaliações		
Faça uma avaliação ortopédica ao obter o diagnóstico e, após, duas vezes por ano.		
Monitore a coluna para verificar se há fraturas por compressão.		
Faça uma inspeção visual anual da coluna vertebral; avaliação radiográfica se curva observada ou inspeção visual difícil.	Receber radiografia da coluna quando se tornar não ambulatorial; se for detectada curva, radiografias a cada 6 meses para equeleticamente imaturos e a cada ano para esqueleticamente maduros. Se a curva da coluna for superior a 20 graus, envolva cirurgião ortopédico.	Radiografias anuais da coluna vertebral anteroposterior para pacientes com escoliose conhecida quando houver preocupação quanto à progressão.
Intervenções		
Implemente um programa de alongamento doméstico com foco nos tornozelos, joelhos e quadris. Acesse o fisioterapeuta para ajudar no desenvolvimento deste programa.	Continue o programa de alongamento, com foco adicional nas extremidades superiores. Acesse o terapeuta ocupacional para ajudar no desenvolvimento do programa de extremidades superiores.	
Quando a dorsiflexão passiva < 10 graus, use órteses noturnas de pé e tornozelo moldadas sob medida, em posição neutra.	Use órteses para os tornozelos moldadas sob medida durante o dia para retardar a piora da contratura do equinovarus.	Continue usando o aparelho das extremidades inferiores; a fabricação de talas personalizadas para punho e mão pode ser apropriada.
Intervenção cirúrgica não recomendada para estágio deambulatória inicial; aqueles em fase deambulatória média tem maior probabilidade de se beneficiar.	Inicie o programa em pé usando o dispositivo em pé ou a cadeira de rodas com o posicionamento na posição vertical.	Os programas em pé devem ser usados com cautela.
Cirurgia no pé e tendão de Aquiles suficiente para melhorar a marcha se houver contratura significativa do tornozelo e boa força do tendão.	Intervenção cirúrgica do pé e tornozelo para melhorar o posicionamento do pé somente se preconizado pelo paciente.	
Cirurgia nos joelhos e quadris não é recomendada.		
O uso de órtese espinhal não é recomendado.		
Fornecer orientação antecipada sobre prevenção de fratura à família.		
Consultar cardiologista e pneumologista antes de colocar o paciente sob anestesia.		
Encaminhamento pós-operatório à fisioterapia.	Instrumentação espinhal posterior e fusão com curva espinhal < 20 graus para pacientes não deambulatórios que não atingiram a puberdade e não estão em uso de esteroides e quando há evidência de progressão naqueles que tomam esteroides.	Fusão espinhal posterior recomentada para aqueles com curva progressiva.
Garanta que a família e a equipe médica estejam cientes da síndrome da embolia gordurosa.		

Figura 7

10. MANEJO DE REABILITAÇÃO

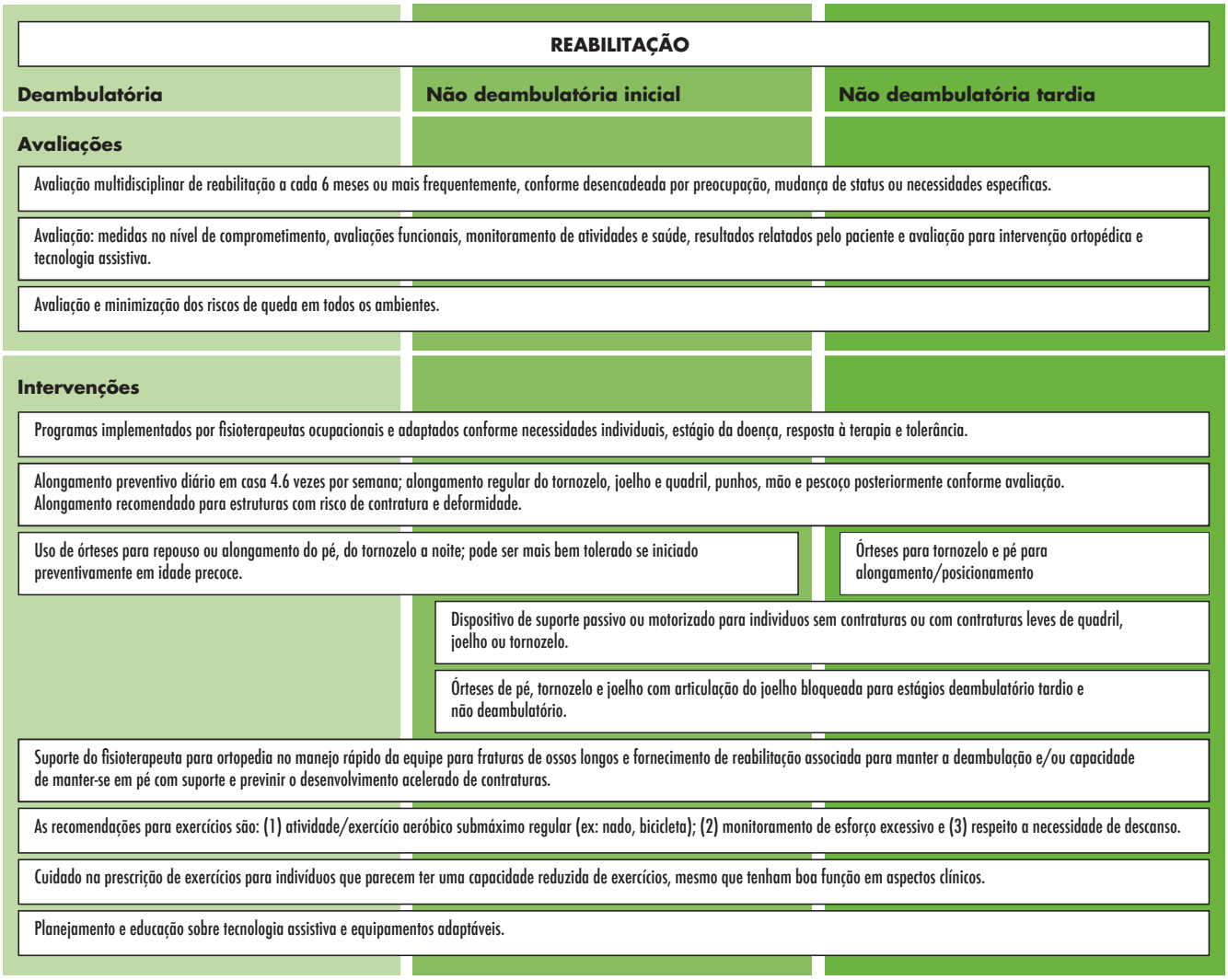
Fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia

As pessoas que vivem com Duchenne precisam ter acesso a diferentes tipos de manejo de reabilitação ao longo da vida. A equipe de reabilitação pode incluir médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais (TOs), fonoaudiólogos, ortopedistas e fornecedores de equipamentos médicos duráveis.

A equipe de reabilitação deve considerar seus objetivos e estilo de vida para fornecer cuidados preventivos consistentes, minimizar o impacto de Duchenne em sua vida e atividades e otimizar a qualidade de vida. A reabilitação pode ser realizada em ambulatórios e ambientes escolares, e deve continuar por toda a sua vida. Você deve ser avaliado por um especialista em reabilitação pelo menos a cada 4-6 meses.

AMPLITUDE DE MOVIMENTO, EXERCÍCIO E ALONGAMENTO (FIGURA 8)

- Existem muitos fatores em Duchenne que contribuem para a tendência de as articulações ficarem rígidas ou "contraídas", incluindo: músculos se tornando menos elásticos devido ao uso limitado e músculos ao redor de uma articulação ficando desequilibrados (um mais forte que o outro)
- Manter boa amplitude de movimento e simetria em diferentes articulações ajuda a manter a melhor função possível, evita o desenvolvimento de contraturas e previne problemas de pressão na pele
- Recomenda-se exercício ou atividade aeróbica; nadar é um ótimo exemplo de exercício seguro. Alguns exercícios (como pular em uma cama elástica ou em uma casa inflável) podem ser prejudiciais aos músculos. Portanto, todo exercício deve ser monitorado e orientado pelo seu fisioterapeuta
- O alongamento será monitorado pelo fisioterapeuta, mas precisa se tornar parte de sua rotina diária
- O objetivo do alongamento e reforço, a partir do diagnóstico, é preservar a função e manter o conforto



* As áreas em risco de contratura e deformidade incluem (1) hipoextensibilidade nos flexores do quadril, faixas iliotibiais, isquiotibiais, flexores plantares, fáscia plantar, pronadores do antebraço, flexores e extensores longos do punho e dedo, lumbricais, extensores cervicais; (2) contratura articular isolada na flexão do quadril e joelho e plantar varus; (3) escoliose; e (4) diminuição da mobilidade da parede torácica.

Figura 8

CADEIRAS DE RODAS, ASSENTOS E OUTROS EQUIPAMENTOS ADAPTIVOS (Figura 9)

- Enquanto você estiver andando, o uso de uma scooter, carrinho ou cadeira de rodas pode ser usado por longas distâncias para conservar sua força.
- Quando você começa a precisar usar uma cadeira de rodas por períodos mais longos, é importante que você esteja usando uma cadeira que mantenha sua postura em alinhamento adequado e ofereça um bom suporte para todas as partes do seu corpo.
- À medida que a dificuldade de caminhar aumenta, é recomendável que uma cadeira de rodas motorizada seja fornecida o mais cedo possível. Além disso, dispositivos como as cadeiras de roda stand-up motorizadas são recomendadas, se disponíveis.
- Terapeutas físicos e ocupacionais serão úteis na recomendação de dispositivos auxiliares para ajudar a manter sua independência e promover sua segurança.
- É melhor pensar com antecedência sobre o tipo de equipamento que continuará a apoiar sua independência e participação nas atividades das quais você gosta e planejar adequadamente.

QUADRO 4. MANEJO DA DOR

É importante informar ao seu ENM se a dor é um problema para que possa ser abordada e tratada adequadamente. Isso deve ser abordado a cada consulta neuromuscular. Infelizmente, pouco se sabe atualmente sobre a dor em Duchenne. Mais pesquisas são necessárias se você estiver com dores, converse com seu ENM e explique que isso é um problema.

- Para um manejo eficaz da dor, é importante determinar por que a dor ocorre, para que sua equipe neuromuscular possa oferecer intervenções apropriadas.
- A dor pode resultar de problemas com a postura e dificuldade em se sentir confortável, as intervenções podem incluir órteses apropriadas e individualizadas (suportes), assentos, roupas de cama e mobilidade, bem como abordagens padrão de tratamento medicamentoso (por exemplo, relaxantes musculares, medicamentos anti-inflamatórios). Interações com outros medicamentos (por exemplo, esteroides e anti-inflamatórios não esteroides[AINEs]) e efeitos colaterais associados, especialmente aqueles que podem afetar a função cardíaca ou respiratória, devem ser considerados.
- Raramente, a intervenção cirúrgica ortopédica pode ser indicada para dores que não podem ser tratadas de nenhuma outra maneira. A dor nas costas, especialmente em pessoas que usam esteroides, pode ser um sinal de fraturas por compressão vertebral, que respondem bem ao tratamento com bisfosfonatos.
- Os analgésicos narcóticos (Tramadol, Codeína e Morfina) devem ser usados com extrema cautela, principalmente se houver disfunção pulmonar. Esses tipos de analgésicos podem causar respiração mais superficial ou parar a respiração.

- Você pode precisar de adaptações adicionais para ajudar a subir escadas e transferir-se de um lugar para outro, comer e beber, virar-se na cama, ir ao banheiro e tomar banho.
- Dispositivos simples, como bandejas de colo elevadas e canudos adaptáveis, podem otimizar funções.
- Tecnologias avançadas como robótica, Bluetooth e controles ambientais por infravermelho podem ser úteis. Tecnologias de Computador Assistivas Avançadas, como os dispositivos Tecla Home Automation e Dragon Naturally Speaking, e dispositivos de reconhecimento de voz como o Google Home e o Amazon Echo podem ajudar a controlar seu ambiente e ajudar nas tarefas diárias, além de melhorar bastante a independência.

É muito importante que você faça tudo, dentro e fora de sua casa, para se manter seguro. Abaixo estão algumas sugestões para ajudá-lo a evitar acidentes e possíveis ossos quebrados!

AVALIAÇÃO/EDUCAÇÃO

Avaliação e educação por terapeutas ocupaiconais e/ou fisioterapeutas recomendados para:

- Minimizar os riscos de queda em todos os ambientes, incluindo considerações sobre a superfície de caminhada, o terreno e os obstáculos.
- Oferecer treinamento para pacientes e familiares sobre segurança de cadeiras de rodas e apoiar transferências segura de/para cadeiras de rodas em todos os ambientes.

CONSIDERAÇÕES COMUNS/MODIFICAÇÕES POSSÍVEIS

OBSTÁCULOS

- Tapetes decorativos
- Brinquedos
- Fios
- Bagunça

ENQUANTO NA CADEIRA DE RODAS/ DISPOSITIVO DE MOBILIDADE

- Quedas da cadeira de rodas são uma causa comum de lesões.
- Use o cinto de segurança a todos os momentos.
- Use antibasculantes em cadeiras de rodas.

SUPERFÍCIES IRREGULARES/ESCORREGADIAS

- Tenha cuidado especial ao ar livre devido a superfícies irregulares.
- Use sapatos de piscina para proteção contra quedas ao caminhar em superfícies escorregadias ao redor das piscinas.
- Sapatos antiderrapantes nas OPTs a noite para ajudar a diminuir o risco de quedas ao caminhar de pé para o banheiro.

TRANSFERÊNCIAS DE/PARA A CADEIRA DE RODAS

- Treinamento do fisioterapeuta no levantamento e transferência seguros de/para cadeira de rodas e várias superfícies.
- Considere equipamentos adaptativos e sistemas de elevação de pacientes com antecedência para uso em todos os ambientes para forncecer suporte seguro e minimizar lesões causadas por quedas durante transferências, uso de instalações sanitárias e banhos de banheira/chuveiro.

MODIFICAÇÕES POTENCIAIS PARA A CASA

- Tapetes antiderrapantes no chuveiro ou banheira
- Piso antiderrapante para degraus de madeira.
- Corrimãos nos dois lados das escadas.
- Assento de banho ou outro equipamento adaptativo para banho.
- Barras de apoio para chuveiro ou banheira.

Figura 9

11. MANEJO PULMONAR

As pessoas com Duchenne normalmente não têm problemas para respirar ou tossir enquanto ainda estão andando. À medida que você envelhece e os músculos da tosse enfraquecem, você pode estar em risco de infecções pulmonares devido a uma tosse ineficaz. Mais tarde, os músculos que suportam a respiração também podem enfraquecer e você pode desenvolver problemas com a respiração durante o sono. É importante informar sua equipe neuromuscular se você tiver dores de cabeça ou fadiga matinal, pois esses podem ser sinais de respiração muito superficial durante o sono e indicar a necessidade de um estudo do sono.

Se sua tosse está enfraquecendo, é extremamente importante usar dispositivos para torná-la mais eficaz, principalmente se você estiver doente. Um estudo do sono avalia quão bem você está respirando enquanto dorme. Se for constatado que os níveis de oxigênio estão muito baixos enquanto você dorme, será necessário usar a pressão positiva de dois níveis nas vias aéreas (BiPAP) para ajudar a melhorar sua respiração durante o sono. Você pode descobrir, à medida que envelhece, que também pode precisar de ajuda para respirar durante o dia.

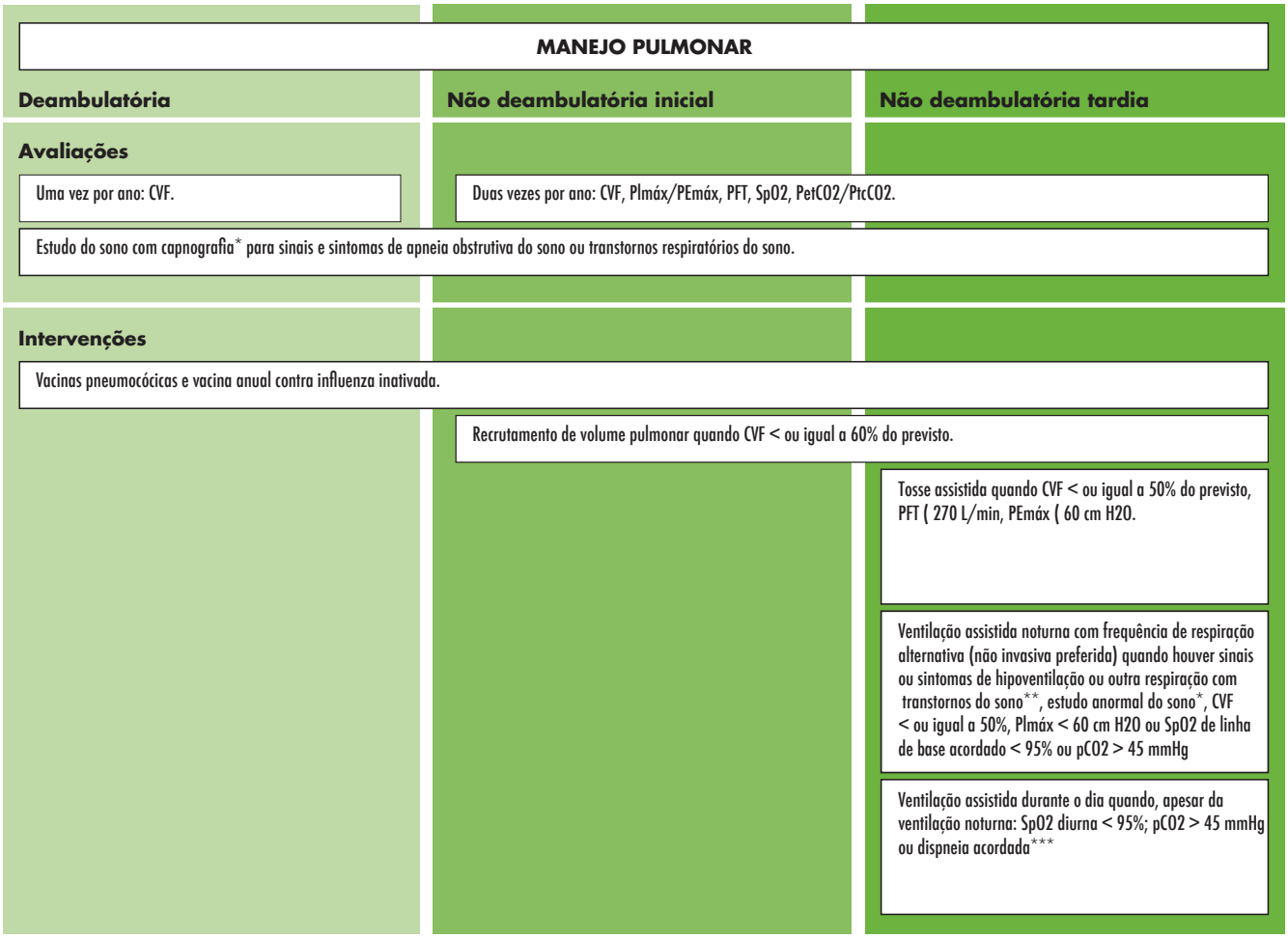
Uma abordagem planejada e proativa dos cuidados respiratórios é necessária e deve basear-se em monitoração rigorosa, prevenção de problemas e intervenção precoce, quando indicado. Sua equipe pulmonar deve incluir um médico (pneumologista) e um terapeuta respiratório com experiência na avaliação da respiração de pessoas com Duchenne. Os objetivos de tratamento destes profissionais incluem tipicamente técnicas de implementação que expandem os pulmões e mantêm os músculos da parede torácica flexíveis (recrutamento de volume pulmonar), auxiliam manual e mecanicamente a tosse para uma depuração eficaz das vias aéreas e fornecer apoio ventilatório noturno e diurno não invasivo ou invasivo.

MONITORAMENTO E PREVENÇÃO (FIGURA 10)

- Você deve começar a consultar um pneumologista anualmente a partir do diagnóstico e iniciar o teste de função pulmonar o mais rápido possível após o diagnóstico. O teste deve incluir a medição da capacidade vital forçada (ou “CVF”; a maior respiração que uma pessoa pode expirar total e forçosamente). O início precoce desses testes permitirá que as crianças se familiarizem com o equipamento e a equipe e permitirá a avaliação da função respiratória de linha de base.
- Quando você não consegue andar sem apoio, uma avaliação pulmonar programada deve ocorrer pelo menos a cada seis meses. A avaliação deve incluir testes de função pulmonar com medidas de CVF, níveis máximos de pressão inspiratória (PImáx - quão forte você consegue inspirar) e de pressão expiratória (PEmáx - quão forte você consegue expirar) e pico de fluxo da tosse (PFT - a força da sua tosse). Sua equipe pulmonar realizará um estudo de tendências desses valores ao longo do tempo.
- Além disso, a avaliação deve incluir a oximetria de pulso (SpO2 - mede o oxigênio no sangue enquanto você está acordado) e, quando disponível, a medição de final de expiração ou transcutânea dos níveis de dióxido de carbono no sangue (PetCO2/PtcCO2 - mede os níveis de dióxido de carbono no seu sangue enquanto você está acordado).
- Pode ser necessário um estudo do sono se houver sinais de sono agitado, dores de cabeça pela manhã ou cansaço extremo durante o dia. Este estudo avalia a respiração e mede os níveis de oxigênio e dióxido de carbono no sangue enquanto você dorme.
- A vacinação pneumocócica (para prevenir pneumonia) e as vacinas anuais contra influenza (vacinas contra gripe; evitar spray nasal de influenza com vírus vivo) ajudarão a prevenir episódios de gripe e pneumonia graves.

ENTRE EM CONTATO COM SEU ESPECIALISTA NEUROMUSCULAR OU PNEUMOLOGISTA SE VOCÊ ESTIVER:

- Experimentando uma doença prolongada com apenas pequenas infecções respiratórias superiores
- Mais cansado do que o normal ou sonolento sem motivo durante o dia
- Com falta de ar, parecendo que você não consegue respirar ou tem dificuldade em terminar as frases
- Tendo dores de cabeça na maioria das manhãs ou o tempo todo
- Tendo problemas para dormir, acordando muito, tendo problemas para acordar ou tendo pesadelos
- Acordando tentando recuperar o fôlego ou dizendo que você pode sentir o coração batendo
- Tendo problemas para prestar atenção durante o dia em casa ou na escola



* Veja o texto para definições.
** Fadiga, dispneia, dores de cabeça matinais ou contínuas, despertar noturno frequente, hipersonolência, dificuldade de concentração, despertar com dispneia e taquicardia, pesadelos frequentes.
*** Apoiamos fortemente o uso de métodos não invasivos de ventilação assistida em vez da traqueostomia para otimizar a qualidade de vida do paciente. As indicações para traqueostomia incluem a preferência do paciente; o paciente não poder usar com êxito a ventilação não invasiva; três tentativas de extubação com falha durante uma doença crítica, apesar do uso ideal de ventilação não invasiva e tosse mecanicamente assistida; ou falha de métodos não invasivos de assistência à tosse para impedir a aspiração de secreções nos pulmões devido aos músculos bulbares enfraquecidos.

Figura 10

INTERVENÇÕES (FIGURA 10)

Existem maneiras de ajudar seus pulmões a funcionarem da melhor maneira possível, por um longo tempo.

- Pode ser útil usar maneiras de aumentar a quantidade de ar que pode entrar nos pulmões, alongando os músculos respiratórios através da respiração profunda (técnicas de “recrutamento do volume pulmonar”, inflação do pulmão ou acúmulo da respiração).
- Se a tosse se tornar fraca, técnicas de tosse manual ou mecanicamente assistida (“assistência à tosse”) são úteis para limpar as vias aéreas e manter muco e germes fora dos pulmões. Isso reduz o risco de pneumonia.
- Com o tempo, inicialmente será necessário suporte para respirar durante a noite (ventilação noturna assistida não-invasiva por pressão de dois níveis nas vias aéreas ou BiPAP) e depois mais tarde durante o dia (ventilação assistida não-invasiva durante o dia) conforme sintomas listados sob a seção monitoramento desenvolverem.
- A transição para a ventilação assistida pode ser difícil de se acostumar. Existem muitos tipos diferentes de “interfaces” (máscaras e boquilhas que você pode usar). É importante encontrar uma interface certa para você. Sua equipe pulmonar pode oferecer vários tipos diferentes de interfaces até encontrar o tipo mais confortável para você.
- A ventilação também pode ser assistida através de um tubo colocado cirurgicamente na traqueia, na base da garganta (“tubo de traqueostomia”), dependendo da prática local. Isso é conhecido como suporte ventilatório invasivo. Não há diretrizes sobre quando uma traqueostomia pode ser necessária. Geralmente, é uma decisão pessoal entre você e seu pneumologista.
- As intervenções acima podem ajudar a mantê-lo respirando com mais facilidade e evitar doenças respiratórias agudas .
- É essencial manter o cronograma de vacinação, incluindo a vacina pneumocócica e a vacina anual de influenza. As pessoas que vivem com Duchenne devem sempre optar pela injeção de influenza, em vez do spray nasal de vírus vivo.
- É necessária atenção especial à respiração durante a cirurgia planejada (consulte a Seção 15).
- Se você tiver uma infecção respiratória, peça antibióticos, além do uso de tosse manual ou mecanicamente assistida.
- Sempre tome cuidado se for necessário oxigênio suplementar; certifique-se de que o pessoal médico saiba usar a ventilação não invasiva da pressão positiva de dois níveis nas vias aéreas ao mesmo tempo e que monitorem os níveis de dióxido de carbono (CO_2) de perto.

12. MANEJO CARDÍACO *(Figura 11)*

O coração é um músculo e também é afetado em Duchenne. A doença muscular do coração é chamada de "cardiomiopatia". Em Duchenne, a cardiomiopatia é resultado da falta de distrofina no músculo cardíaco. A cardiomiopatia causa diminuição da função do coração ou insuficiência cardíaca ao longo do tempo. Existem muitos níveis de insuficiência cardíaca, e as pessoas podem conviver com insuficiência cardíaca manejada por muitos anos com o uso de medicamentos e consultas regulares com o cardiologista. O objetivo do manejo cardíaco em Duchenne é a detecção e o tratamento precoces das alterações no músculo cardíaco. Infelizmente, os problemas cardíacos são comumente silenciosos e você pode não perceber sintomas. Por esse motivo, é extremamente importante envolver um cardiologista (médico do coração) como membro da sua equipe de cuidados a partir do momento do diagnóstico.

MONITORAMENTO

- Você deve se consultar com seu cardiologista pelo menos uma vez ao ano a partir do diagnóstico ou com mais frequência, se recomendado
- A avaliação da função cardíaca deve incluir um eletrocardiograma (ECG - avalia os impulsos elétricos do coração e mede a frequência cardíaca) e um ecocardiograma (“eco” mostra imagens da estrutura e função do coração) ou ressonância magnética cardíaca (fornece imagens exatas de estrutura e função do coração e mostra se há fibrose ou cicatrizes no músculo cardíaco)
- As portadoras de Duchenne precisam ter seu coração verificado a cada 3-5 anos caso seu coração esteja normal (mais frequentemente se recomendado), pois também podem ter o mesmo tipo de problemas cardíacos que as pessoas que vivem com Duchenne

TRATAMENTO

- Os medicamentos cardíacos devem ser iniciados com o primeiro sinal de fibrose cardíaca (formação de tecido cicatricial no músculo cardíaco, observado na RM), diminuição da função cardíaca (observada pela diminuição da ejeção ou fração de encurtamento na ressonância magnética ou ecocardiograma) ou aos 10 anos de idade, mesmo que todos seus testes estejam normais, pois isso ajudará a proteger seu coração.
- Inibidores da enzima conversora de angiotensina (IECAs - lisinopril, captopril, enalapril, etc.) ou bloqueadores dos receptores da angiotensina (BRA - losartan) devem ser considerados como terapia de primeira linha. Esses medicamentos abrem os vasos sanguíneos que saem do seu coração, para que seu coração não precise se espremer tanto para bombear sangue para o corpo.
- Outros medicamentos, como betabloqueadores (diminuem a frequência cardíaca para que o coração possa encher e bombear sangue com eficácia). Os diuréticos (remédios que ajudam o corpo a eliminar líquido, reduzindo o volume do sangue, permitindo que o coração não precise bombear com tanta rapidez e força) também podem ser prescritos com a progressão da insuficiência cardíaca.
- Ritmos cardíacos anormais mostrados em um eletrocardiograma devem ser prontamente investigados e tratados.
- Um monitor Holter avaliará sua frequência cardíaca e ritmo por 24 ou 48 horas; isso é feito se houver suspeita de alterações na sua frequência cardíaca ou ritmo e avaliação adicional for necessária.
- Uma frequência cardíaca acelerada e/ou palpitações (batimentos cardíacos anormais ocasionais) são comuns em pessoas que vivem com Duchenne e normalmente não são prejudiciais. No entanto, eles também podem estar associados a problemas cardíacos mais graves e precisam ser investigados por um cardiologista.

- Se você estiver com dor no peito intensa e persistente, isso pode ser um sinal de dano cardíaco e você deve ser avaliado imediatamente em um departamento de emergência.
- As pessoas que tomam corticoesteroides devem ser monitoradas quanto a possíveis efeitos colaterais cardíacos, como hipertensão (pressão alta) e hipercolesterolemia (colesterol alto); a dose de esteroide pode demandar ajuste ou podem ser necessários tratamentos adicionais (ver a Tabela 2).

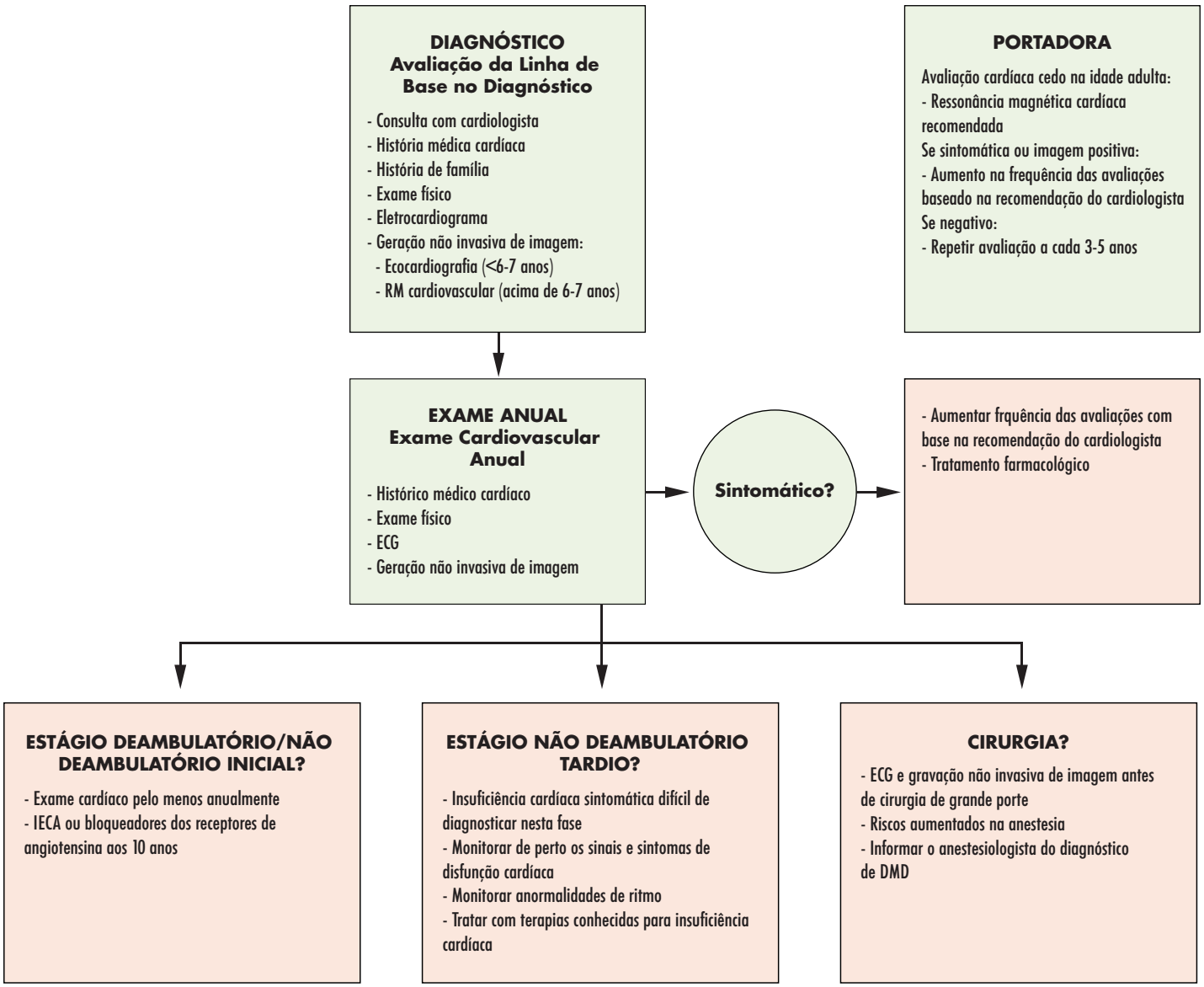


Figura 11

13. MANEJO GASTROINTESTINAL

Nutrição, deglutição e outras questões gastrointestinais

Pode ser necessário consultar os seguintes especialistas em diferentes idades: nutricionista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo e gastroenterologista. As preocupações gastrointestinais das pessoas que vivem com Duchenne incluem: excesso de peso ou baixo peso, constipação crônica e dificuldade em engolir (disfagia).

MANEJO NUTRICIONAL (FIGURA 12)

Um nutricionista certificado pode ajudá-lo a avaliar quantas calorias você precisa por dia, calculando seu Gasto Energético em Repouso (GER) usando sua altura, idade e nível de atividade.

- Manter um bom estado nutricional ajudará a evitar tanto a desnutrição quanto o excesso de peso. Isso é essencial a partir do diagnóstico e ao longo da vida.
- É importante que o seu peso ou índice de massa corporal (IMC) para a idade seja mantido entre os percentis 10 e 85 nos gráficos nacionais de percentis (consultar a seção de recursos).
- É necessária uma dieta saudável e equilibrada com uma gama completa de tipos de alimentos para manter um corpo saudável; informações para toda a família sobre uma dieta equilibrada podem ser encontradas na maioria das fontes nacionais, incluindo Diretrizes Nutricionais para Americanos (www.ChooseMyPlate.gov/Dietary-Guidelines) e outros recursos respeitáveis em seu país
- Você deve prestar atenção extra à dieta no diagnóstico, ao iniciar corticoesteroides, quando ocorrer perda de deambulação e quando surgirem problemas de deglutição
- Sua dieta também deve ser avaliada quanto a calorias, proteínas, líquidos, cálcio, vitamina D e outros nutrientes a cada ano
- A ingestão adequada de líquidos é necessária para a prevenção de desidratação, constipação e problemas renais
- Se houver muito ganho de peso, recomenda-se uma diminuição de calorias e um aumento da atividade física segura
- Gastroparesia, ou esvaziamento tardio do estômago, podem ocorrer à medida que você envelhece, causando dor abdominal após comer, náusea, vômito, perda de apetite e sensação rápida de saciedade
- Se você tiver uma perda inesperada de peso, é importante considerar que isso pode ser uma complicação de problemas em outros sistemas (por exemplo, cardíaco ou respiratório)
- Problemas com a deglutição também podem afetar a perda de peso. Seu nutricionista deve trabalhar em estreita colaboração com os fonoaudiólogos para desenvolver planos alimentares para ajudá-lo a manter ou ganhar peso, desenvolver mudanças na dieta que podem ser úteis para você durante as refeições e decidir quando será necessário avaliar sua deglutição.

MANEJO DE DEGLUTIÇÃO (FIGURA 12)

A fraqueza dos músculos faciais, da mandíbula e da garganta pode levar a problemas de deglutição (disfagia), acentuando ainda mais os problemas nutricionais. A disfagia também pode causar aspiração (pedaços de alimentos ou líquidos entrando nos pulmões) por causa do mau movimento dos músculos da deglutição, o que pode aumentar o risco de pneumonia. A disfagia pode aparecer muito gradualmente, o que significa que pode ser difícil de detectar. **Por esse motivo, os sintomas da deglutição precisam ser revisados a cada consulta**.

SINTOMAS DA DISFAGIA:

- Você pode sentir que há comida "presa na garganta".
- Você pode ter uma perda de peso não intencional de 10% ou mais ou um ganho de peso insatisfatório (se você ainda estiver crescendo).
- Os horários das refeições podem ser prolongados (levando mais de 30 minutos) e/ou acompanhados por fadiga, baba excessiva, tosse ou engasgo.
- Você pode ter um declínio inexplicável da função pulmonar ou uma febre de origem desconhecida, que podem ser sinais de pneumonia por aspiração ou pneumonia causada por fluido entrando nos pulmões.

INTERVENÇÕES NA DISFAGIA:

- Testes clínicos e de raios-x da deglutição são necessários quando esses sintomas são observados.
- Em caso de problemas na deglutição, um fonoaudiólogo deve estar envolvido para ajudá-lo a desenvolver um plano de tratamento individualizado com o objetivo de preservar a boa função da deglutição.
- A colocação do tubo gástrico pode ser discutida se os esforços para manter seu peso e ingestão de líquidos por via oral não parecerem ser suficientes.
  - Os riscos e benefícios potenciais da colocação de um tubo gástrico devem ser discutidos em detalhes.
  - Um tubo de gastrostomia pode ser colocado de várias maneiras. Você deve discutir os riscos cirúrgicos e anestésicos, bem como sua preferência pessoal, ao tomar uma decisão.

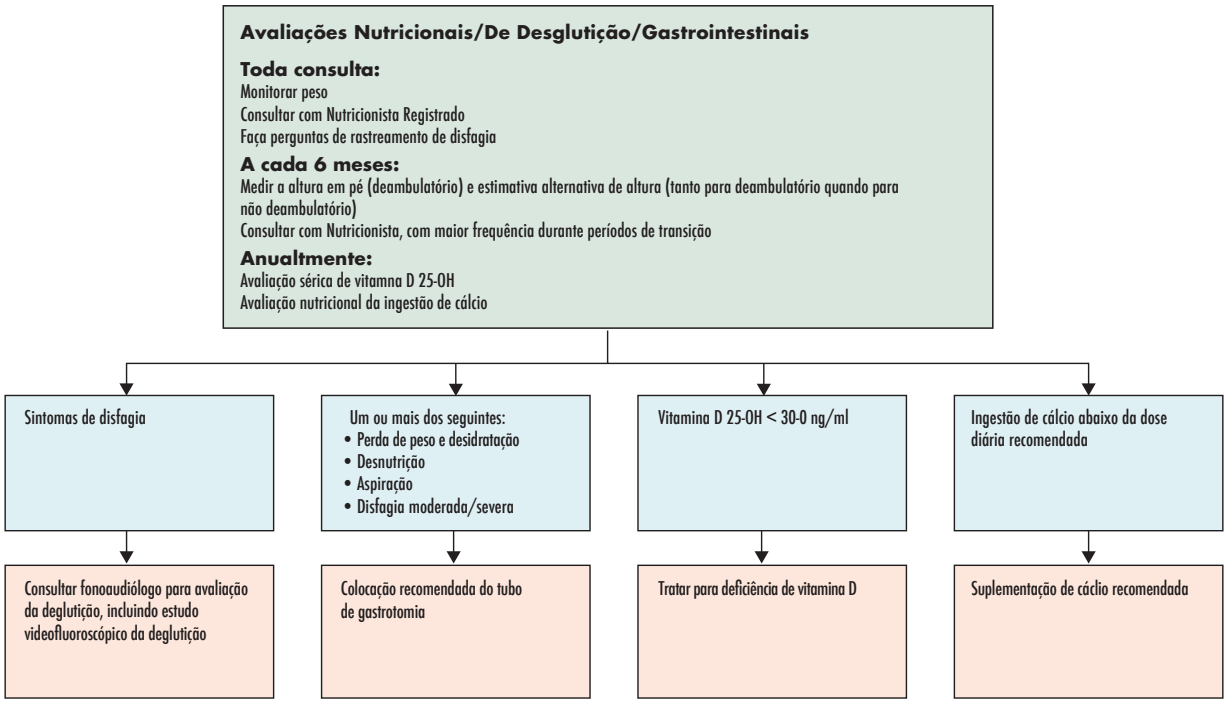


Figure 12

- Um tubo gástrico fornecido no momento certo pode aliviar a pressão sobre você sempre para tentar comer comida suficiente para manter suas calorias.
- Se seus músculos da deglutição são fortes, ter um tubo de alimentação NÃO significa que você não pode continuar comendo a comida que deseja! Isso apenas acaba com o estresse de consumir calorias suficientes e outros nutrientes necessários, pois você pode complementar a nutrição com o seu tubo gástrico.

CONSTIPAÇÃO E DOENÇA DE REFLUXO GASTROESOFÁGICO (DRGE)

Constipação e refluxo gastroesofágico (ácido que sai do estômago e vai até a garganta, causando azia) são as duas condições gastrointestinais mais comuns observadas em pessoas que vivem com Duchenne. Como a constipação é uma queixa frequente e muitas vezes não é relatada, é importante discutir os hábitos intestinais com sua equipe de cuidados. O manejo da constipação pode ajudar a evitar complicações futuras que afetam o intestino devido à constipação de longa data.

- Laxantes e outros medicamentos podem ser úteis. Pergunte ao seu provedor de cuidados primários ou equipe neuromuscular quais laxantes são mais apropriados para você e por quanto tempo você deve tomá-los. Os laxantes não são todos iguais.
- É importante que você esteja bebendo bastante líquido todos os dias. O aumento da fibra pode piorar os sintomas, especialmente se os líquidos não forem aumentados. Por isso, revise sua ingestão alimentar e de líquidos com um nutricionista a cada consulta, especialmente se você estiver com constipação.
- O refluxo gastroesofágico é normalmente tratado com medicamentos que suprimem os ácidos gástricos; estes são comumente prescritos para pessoas em terapia com corticoesteroides ou bisfosfonatos orais.
- Cuidados orais são uma área importante para todos, principalmente naqueles que usam bifosfonatos para perda óssea. Recomendações de especialistas para cuidados bucais estão descritas no Quadro 5.
- Com a fraqueza da mandíbula, pode haver fadiga com a mastigação, que pode resultar em diminuição da ingestão calórica.

QUADRO 5. RECOMENDAÇÕES DE CUIDADOS ORAIS

- As pessoas que vivem com Duchenne deve procurar um dentista o mais cedo possível, e este deve ser um profissional com experiência e conhecimento da doença ou com pacientes especiais. A missão do dentista deve ser buscar tratamento de alta qualidade, saúde bucal e bem-estar e funcionar como um recurso para o dentista da sua comunidade. Este dentista deve estar ciente das diferenças específicas do desenvolvimento dentário e esquelético de pessoas com Duchenne e colaborar com um ortodontista bem informado e experiente.
- Os cuidados bucais e odontológicos baseiam-se em medidas profiláticas com o objetivo de manter uma boa higiene bucal e odontológica.
- Ensinar os pais e outros cuidadores a escovar os dentes de outra pessoa é importante, especialmente em Duchenne, onde a língua e a abertura da boca as vezes limitada tornam essa tarefa mais difícil.
- Dispositivos auxiliares individualmente adaptados e auxílios técnicos para a higiene bucal são de particular importância quando a força muscular das mãos, braços, mandíbula, boca e pescoço começa a diminuir ou se houver contraturas na mandíbula

QUADRO 6. MANEJO DE FALA E LINGUAGEM - OS DETALHES:

- Existem padrões bem documentados de déficit de fala e linguagem em Duchenne, incluindo problemas com o desenvolvimento da linguagem, memória verbal de curto prazo e processamento fonológico, além de risco de QI prejudicado e transtornos específicos de aprendizagem
- Eles não afetam todas as pessoas que vivem com Duchenne, mas devem ser considerados e intervenções devem ser implementadas se estiverem presentes
- O encaminhamento a um fonoaudiólogo ou terapeuta para avaliação e tratamento de fala e linguagem é necessário se houver suspeita de problemas com a fala e a linguagem
- Exercícios para os músculos envolvidos na fala e na articulação podem ser apropriados e necessários para crianças com dificuldades de fala e linguagem, bem como para indivíduos mais velhos com enfraquecimento da força muscular oral e/ou diminuição da inteligibilidade da fala
- Estratégias compensatórias, exercícios de voz e amplificações de fala são apropriadas se ficar difícil de entender a pessoa que vive com Duchenne devido a problemas no suporte respiratório
- A avaliação do uso de Dispositivos Geradores de Fala (DFGs) pode ser apropriada em qualquer idade, se a capacidade de fala for limitada
- Problemas de linguagem podem levar a dificuldades na escola, mas podem ser ajudados com avaliação e intervenção adequadas

14. MANEJO PSICOSSOCIAL

Navegar pelo caminho de viver com Duchenne pode ser complexo, e o apoio psicossocial e emocional é fundamental para a pessoa que vive com Duchenne e sua família (quadro 7). Questões psicossociais podem surgir a qualquer momento. É importante que você informe sua equipe neuromuscular se estiver tendo problemas com alguma das coisas listadas abaixo.

- Dificuldade com interações sociais e/ou fazer amizades (ou seja, imaturidade social, habilidades sociais precárias, afastamento ou isolamento de colegas)
- Problemas de aprendizagem
- Ansiedade/preocupação excessiva ou constante
- Discussões frequentes e explosões comportamentais; dificuldade em controlar sua raiva ou tristeza
- Aumento do risco de transtornos neurocomportamentais e do desenvolvimento neurológico, incluindo transtorno do espectro autista, transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) e transtorno obsessivo-compulsivo (TOC)
- Problemas com ajuste emocional e ansiedade e/ou depressão

Questões psicossociais e emocionais são uma parte importante da sua saúde e não devem ser ignoradas. Se você estiver tendo preocupações, problemas ou perguntas sobre seu diagnóstico, ou qualquer outra coisa, é importante obter respostas. Você deve ser perguntado, formal ou informalmente, sobre ansiedade e depressão a cada consulta neuromuscular e, se houver algum problema, deverá ser encaminhado para avaliação e tratamento o mais rápido possível.

QUADRO 7. PARA FAMÍLIAS

Os pais abertos e dispostos a responder a perguntas facilitarão as perguntas das crianças. É importante responder às perguntas abertamente, mas de maneira apropriada à idade, e apenas responder à pergunta que está sendo feita (sem elaborar). Entendemos que isso pode ser uma conversa muito difícil de ter com seu filho. Associações de pais e pacientes e a equipe de sua clínica podem oferecer ajuda com informações, orientações e recursos. Certifique-se de informar sua equipe neuromuscular que seu filho está buscando entender mais sobre o que está acontecendo e que o apoio a você(s) e a ele será apreciado. Eles podem ajudar a conectá-lo(s) a um médico que seja o mais apropriado para ajudar nessa conversa delicada.

Embora seja importante que o indivíduo com Duchenne receba apoio psicossocial e emocional, esse diagnóstico afeta toda a família. Pais e irmãos também podem estar em risco de isolamento social e depressão. É importante que você conte para sua equipe neuromuscular como está sua família em cada consulta e que, se achar que pode se beneficiar de aconselhamento, não deixe de obter indicações de especialistas.

Existem várias intervenções conhecidas para ajudar em várias áreas da psicoterapia. Isso inclui treinamento para os pais na tentativa de lidar com comportamentos e conflitos, terapia individual ou familiar e intervenções comportamentais. A análise de comportamento aplicada pode ajudar com certos comportamentos relacionados ao autismo.

AVALIAÇÕES (FIGURA 13)

Sua avaliação psicossocial anual deve abranger o desenvolvimento cognitivo e de linguagem, ajuste emocional, regulação comportamental, habilidades sociais e todas as outras áreas de preocupação. Embora nem toda clínica tenha acesso direto a todas as avaliações e intervenções listadas, essas recomendações podem servir como um guia para seu cuidado psicossocial.

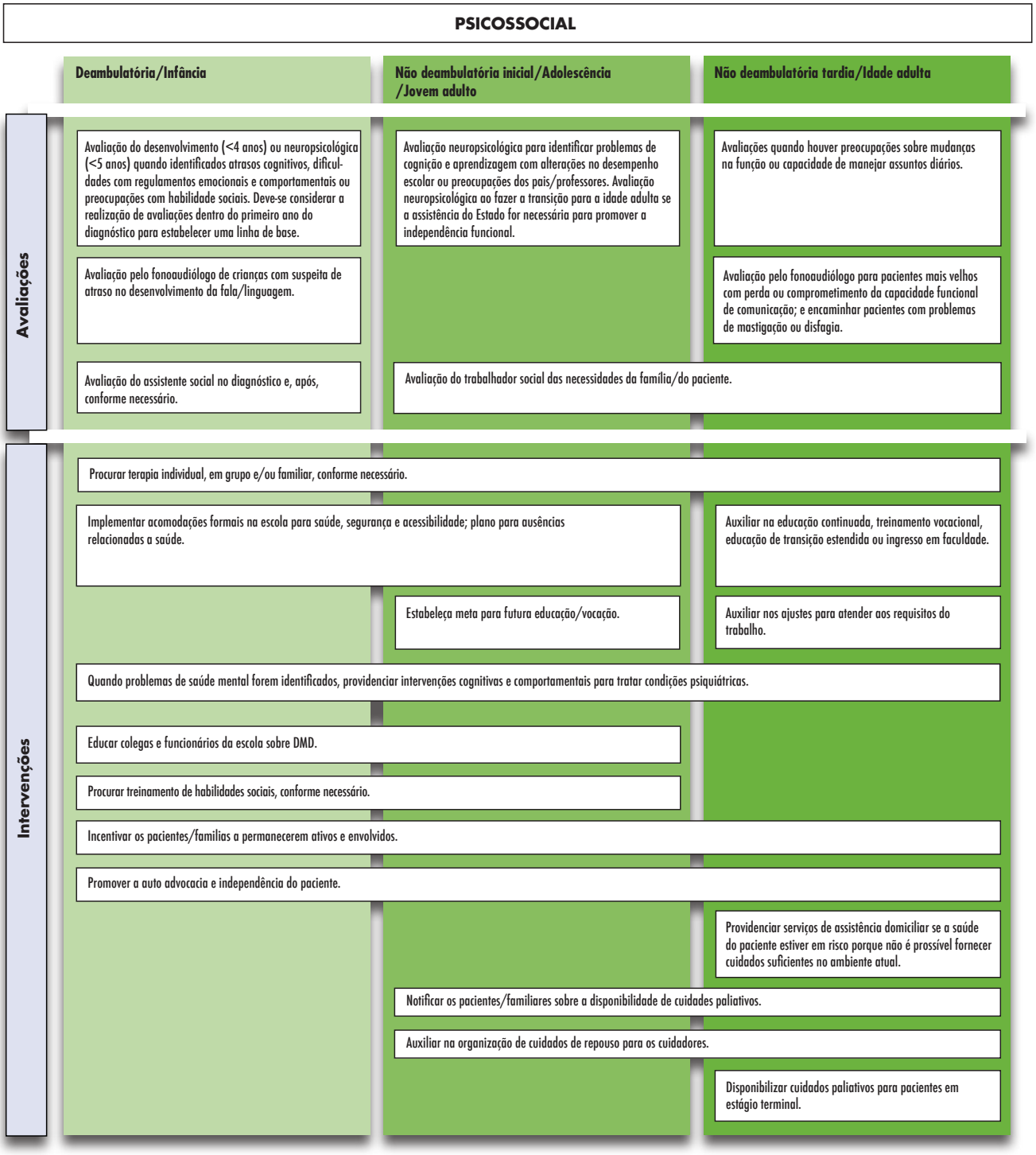


Figura 13

INTERVENÇÕES DE CUIDADOS E SUPORTE

- Um **coordenador de cuidados neuromusculares** é um membro crucial da equipe e pode facilitar o encaminhamento para médicos de saúde comportamental, assistentes sociais, conselheiros e especialistas em cuidados paliativos. Se sua equipe não incluir um coordenador de cuidados NM, pergunte com quem você deve entrar em contato para dúvidas/preocupações/emergências entre consultas.
- É importante que você ajude a educar o pessoal da sua escola sobre Duchenne, para que eles possam ser informados sobre seu diagnóstico e ajudar a facilitar o acesso a tudo o que você precisa para sua educação, participação social e educação e emprego futuros.
- Um plano individualizado de educação (PIE) deve ser desenvolvido para tratar de possíveis problemas de aprendizagem que você possa ter e modificar atividades que poderiam de outra forma ser prejudiciais aos seus músculos (por exemplo, educação física), reduzir ainda mais sua energia ou aumentar sua fadiga (por exemplo, caminhar longas distâncias indo/voltando do almoço), comprometer sua segurança (por exemplo, atividades de recreação) e resolver seus problemas de acessibilidade.
- Incentivar a atuar em causa própria, independência e envolvimento na tomada de decisões (em particular, conforme tais decisões se relacionem com os cuidados médicos) e se acostumar com os assistentes ou cuidadores (que não sejam os pais) que prestam seus cuidados são necessários e de importância significativa para promover a autonomia (consultar a seção 17)
- O desenvolvimento de habilidades sociais e de aprendizado tornará mais fácil encontrar um emprego e integrar a vida diária normal na idade adulta.
- Além do manejo da dor (Quadro 4), as equipes de cuidados paliativos também podem fornecer apoio emocional e espiritual, ajudar sua família a providenciar cuidados de repouso, se necessário, esclarecendo os objetivos do tratamento na tomada de decisões médicas difíceis, facilitar a comunicação entre você e sua equipe médica e tratar problemas relacionados a sofrimento, perda e luto.

INTERVENÇÕES DE PSICOTERAPIA E MEDICAMENTOS

Se você está tendo problemas relacionados à ansiedade ou depressão, pode se beneficiar com o uso de medicamentos de prescrição. O uso desses medicamentos deve ser monitorado de perto e deve ser feito apenas quando há diagnóstico médico específico dos transtornos para os quais eles constituem tratamento apropriado.

15. CONSIDERAÇÕES PARA CIRURGIA

Haverá uma variedade de situações, tanto relacionadas a Duchenne (por exemplo, biópsia muscular, cirurgia de contratura articular, cirurgia da coluna vertebral ou gastrostomia) quanto não relacionadas a Duchenne (por exemplo, eventos cirúrgicos agudos), quando cirurgia e/ou anestesia geral podem ser necessárias. Se você estiver sendo operado, há vários problemas específicos da condição que precisam ser levados em consideração para sua segurança.

A cirurgia deve ser feita em um hospital onde o pessoal envolvido na operação e no pós cuidado esteja familiarizado com Duchenne e esteja disposto a trabalhar em conjunto para garantir que tudo corra bem. **Doses adicionais de corticoesteroides podem ser consideradas nesse momento de estresse cirúrgico**. As diretrizes para a dosagem do estresse podem ser encontradas no Protocolo de Corticoesteroides PJ Nicholoff em www.ParentProjectMD.org/PJ.

Todas as pessoas que vivem com Duchenne estão em risco de rabdomiólise. Rabdomiólise ocorre quando há uma enorme quantidade de degradação muscular. Essa degradação muscular libera mioglobina e potássio na corrente sanguínea. A mioglobina é perigosa para os rins e pode causar insuficiência renal; potássio pode ser perigoso para o coração. Devido ao risco de rabdomiólise, existem preocupações específicas com a anestesia e Duchenne.

- **A succinilcolina causará rabdomiólise e nunca deve ser usada**
- Evite anestesia inalatória; existe um risco aumentado de rabdomiólise usando anestesia inalatória
- Agentes anestésicos intravenosos geralmente são seguros
- Tome cuidado ao usar qualquer agente anestésico em Duchenne
- Uma lista de anestesias consideradas seguras e perigosas pode ser encontrada no site do PPMD em www.ParentProjectMD.org/Surgery
- Lembre a sua equipe médica que o oxigênio deve ser usado com cautela (ver seção 11)
- É essencial ter cuidado com o uso de opiáceos, outros medicamentos sedativos e relaxantes musculares - eles podem afetar a frequência e a profundidade da respiração, tornando a respiração mais superficial e mais lenta

Cuidados cardíacos

Consulte o cardiologista antes de todos os procedimentos cirúrgicos.
Os anestesiologistas devem estar cientes de que os pacientes com DMD correm risco de descompensação cardíaca durante a cirurgia.

Grande procedimentos cirúrgicos
- Pacientes com DMD correm risco especial de comprometimento cardíaco durante os principais procedimentos
- Ecocardiograma e eletrocardiograma devem ser realizados nas proximidades de qualquer cirurgia planejada

Procedimentos cirúrgicos menores
- Em pacienes com função cardíaca normal, é sugerida uma avaliação na última investigação
> 1 anos antes

Cuidados respiratórios

Treinamento pré-operatório e pós-operatório de técnicas de tosse manual e assistida
- Necessário para pacientes com linha de base para pico de fluxo da tosse < 270L/min ou pressão expiratória máxima inicial <60 cm água*

Treinamento pré-operatório e uso pós-operatório de ventilação não invasiva
- Necessário para pacientes com capacidade vital forçada basal (CVF) < 30% do previsto
- Altamente recomendado para pacientes com CVF < 50% do previsto

Evite a extubação apenas para oxigênio suplementar sem o uso concomitante de ventilação não invasiva

- A menos que a CVF basal do paciente exceda os limites e os níveis de CO2, no sangue sejam monitorados para detectar hipoventilação causada por frqueza ou sedação muscular

Espirometria de incentivo não indicada devido a potencial falta de eficiência em pacientes com fraqueza muscular respiratória e disponibilidade de alternativas preferíveis

Anestesia

A anestesia intravenosa total é fortemente recomendada.
Relaxantes musculares despolariazantes, como succinilcolina, são absolutamente contraindicados devido ao risco de reações fatais
Risco de rabdomiólise e hipercalemia
- Pacientes com DMD correm risco de desenvolver rabdomiólise com anestésicos inalatórios ou quando recebem administração de succinilcolina
- As complicações da rabdomiólise são frequentemente confundidas com hipertemia maligna
- Essa relação ocorre frequentemente no final do caso cirúrgico, conforme o paciente emerge de anestésicos anteriores sem intercorrências

Perda de sangue

Anestésicos hipotensivos para minimizar a perda de bolhas não são recomendados devido ao risco hemodinâmico com cardiomiopatia que ocorre frequentemente em pacientes com DMD

A tecnologia de proteção de células, juntamente com o uso de ácido aminocapróico ou ácido tenexâmico, pode ser considerada para ajudar a gerenciar a perda sanguínea intraoperatória

Anticoagulação pós-operatória com heparina ou aspirina não é apropriada para pacientes com DMD

Meias de compressão de compressão sequencial podem ser indicadas para prevenção de trombose venosa profunda

Figura 14

16. CONSIDERAÇÕES PARA ATENDIMENTO DE EMERGÊNCIA

Se você precisar ir ao hospital em uma situação de emergência, há vários fatores que devem ser levados em consideração

- Seu provedor de cuidados primários ou ENM deve ligar para o hospital antes da sua chegada. Isso permitirá que a equipe do hospital receba e cuide adequadamente de seu filho
- Se você estiver na sala de emergência, ligue para seu ENM ou sua equipe neuromuscular
- Seu diagnóstico de Duchenne, medicamentos atuais, presença de complicações respiratórias e cardíacas e as pessoas que são sua equipe médica principal normal devem ser detalhados e informados de forma clara para a unidade de admissão
- Como muitos profissionais de saúde não conhecem as possíveis estratégias de manejo disponíveis para Duchenne, a expectativa de vida atual e a boa qualidade de vida esperada também devem ser explicadas

INFORMAÇÕES DE EMERGÊNCIA

Idealmente, você deve sempre ter consigo um cartão de emergência e ter acesso a um breve resumo médico fornecido pelo seu ENM que inclua:

- Diagnóstico
- Lista de medicamentos
- Situação médica inicial, incluindo os resultados de estudos recentes sobre função pulmonar e cardíaca
- Qualquer histórico passado de problemas médicos recorrentes (tais quais pneumonia, insuficiência cardíaca, pedras nos rins, gastroparesia [atraso no esvaziamento da barriga])
- Breve discussão da avaliação e manejo inicial

Também há informações sobre o que fazer durante uma emergência no aplicativo móvel PPMD para smartphones (www.ParentProjectMD.org/App) que podem estar disponíveis em outros países por meio de grupos de advocacia locais.

CORTICOESTEROIDES

O uso diário crônico de corticoesteroides precisa ser esclarecido aos prestadores de serviços de emergência. Informe a equipe de emergência há quanto tempo você está usando corticoesteroides diários e se uma dose ou mais foram perdidas. Também é importante informar à equipe de emergência se você já usou corticoesteroides no passado, mesmo que não os esteja tomando agora.

QUADRO 8. PRINCIPAIS PONTOS DO ATENDIMENTO DE EMERGÊNCIA:

1. Traga seu cartão de informações de emergência ou faça o download do aplicativo PPMD (www.parentprojectmd.org/App) ou aplicativo disponínel em seu país, para usar ao conversar com médicos, enfermeiros e administração hospitalar
2. Seu ENM deve ser contatado por você após avaliação inicial para discutir o manejo da doença
3. Informe a equipe de emergência se estiver tomando esteroides
4. Se puder, traga cópias dos resultados mais recentes dos testes cardíacos e pulmonares, como CVF, eletrocardiograma e FEVE
5. Se você tiver um dispositivo para assistência a tosse e/ou equipamento de respiração (por exemplo, BiPAP), leve-os com você para o hospital
6. Se o seu nível de oxigênio cair, a equipe deve ter muito cuidado ao fornecer oxigênio sem suporte respiratório (ventilador). Isso pode causar uma situação em que a necessidade de respirar é eliminada (consulte o quadro 8)
7. Se você tiver um osso quebrado, insista para que eles falem com seu ENM ou fisioterapeuta. Preste atenção nos sinais e sintomas da síndrome de embolia gordurosa (SEG) [Seção 9]

Isso pode ser importante porque:

- Os corticoesteroides podem diminuir a resposta do corpo ao estresse, portanto, doses extras de estresse de corticoesteroides podem ser necessárias no pronto-socorro
- Os corticoesteroides podem aumentar o risco de ulceração do estômago; isso deve ser considerado pela equipe de emergência
- Raramente, outras complicações relacionadas aos corticoesteroides podem apresentar-se agudamente e devem ser consideradas pela equipe de emergência

FUNÇÃO CARDÍACA

- Resultados recentes de testes sobre a função cardíaca podem ser úteis (por exemplo, ECG, ecocardiograma ou resultados de ressonância magnética); traga-os se puder
- Lembre à equipe de emergência que, em pacientes com Duchenne, o ECG geralmente é anormal em todas as idades; traga uma cópia do seu ECG com você, se puder
- Durante uma doença aguda, pode ser necessário um monitoramento cardíaco contínuo para garantir que não haja problemas com sua frequência cardíaca ou ritmo.

FUNÇÃO RESPIRATÓRIA

- Resultados recentes de testes sobre sua função respiratória podem ser úteis (por exemplo, capacidade vital forçada, CVF); traga-os se puder
- É importante levar para o hospital qualquer equipamento que você usar (assistência à tosse, BiPAP, etc.) para o hospital, caso eles não possuam equipamentos para você usar. Insista para que a equipe de emergência use seu equipamento para ajudá-lo
- Se você usa um ventilador em casa, a equipe de assistência respiratória do hospital deve ser acionada o mais rápido possível
- É essencial ter cuidado com o uso de opiáceos, outros medicamentos sedativos e relaxantes musculares - eles podem afetar a frequência e a profundidade da respiração, tornando a respiração mais superficial e mais lenta (consulte a Seção 15)
- Se for necessária anestesia, deve-se usar anestesia intravenosa e evitar a anestesia inalatória; a succinilcolina é estritamente contraindicada em Duchenne e não deve ser administrada (consulte a Seção 15)

Os músculos da respiração e da tosse ficam mais enfraquecidos quando você está doente, e o risco dessas complicações aumenta dramaticamente. Portanto, se você tem músculos respiratórios significativamente fracos:

- Antibióticos podem ser necessários para infecções pulmonares
- É provável que o suporte respiratório com um ventilador não invasivo seja necessário ou necessário por mais tempo do que o habitual
- Se for necessário oxigênio, faça-o com cautela (consulte o Quadro 9)
- O uso contínuo de ventilação não invasiva enquanto acordado, interrompido conforme necessário para tosse frequente assistida, deve ser uma abordagem padrão para doenças respiratórias no pronto socorro

QUADRO 9. OXIGÊNIO - CUIDADO!

- Todos nós respiramos para inalar oxigênio (O2) e expirar dióxido de carbono (CO2)
- Se você possui função pulmonar reduzida, fornecer oxigênio pode reduzir o impulso do corpo de respirar e levar a altos níveis de dióxido de carbono (chamado "retenção de CO2" ou "acidose respiratória"). Isso pode ser perigoso e até mesmo fatal. O fornecimento de oxigênio suplementar deve ser feito com extrema cautela e o dióxido de carbono deve ser monitorado
- Os níveis sanguíneos de dióxido de carbono devem ser verificados se a saturação de oxigênio no sangue (medida pela oximetria de pulso do dedo) diminuiu para <95%. Se o dióxido de carbono no sangue estiver elevado, é necessária tosse manual e mecanicamente assistida e suporte respitarório não invasivo
- Se for necessário oxigênio, ele deve ser administrado com ventilação não invasiva (ventilação com pressão positiva em dois níveis) e com monitoramento cuidadoso do CO2 no sangue

OSSOS QUEBRADOS

As pessoas que vivem com Duchenne correm o risco de quebrar ossos. Quebrar um osso da perna pode dificultar o processo de voltar a caminhar novamente, principalmente se a caminhada já estiver se tornando mais difícil antes da interrupção. Informe sua equipe neuromuscular, especialmente seu fisioterapeuta, se houver uma fratura para que eles possam conversar com os cirurgiões, se necessário.

- A fixação cirúrgica, se for apropriada para a sua fratura, geralmente é uma opção melhor do que o gesso para uma perna quebrada se o indivíduo ainda estiver andando (sustentação do próprio peso ocorre geralmente mais rapidamente com fixação cirúrgica do que com o uso de gesso)
- A contribuição de um fisioterapeuta é crucial para garantir que você se recupere o mais rápido possível
- Se o osso quebrado for uma das vértebras (espinha dorsal) e houver dor nas costas, é necessária a contribuição do seu ortopedista ou endocrinologista para fornecer o tratamento correto (consulte a Seção 9)

A síndrome da embolia gordurosa (SEG) é um risco em Duchenne e apresenta uma emergência médica (consulte a seção 9). **Informe imediatamente a equipe de emergência que você suspeita de uma embolia gordurosa**. Os sintomas da SEG incluem:

- Confusão e/ou desorientação
- “Não agindo como si mesmo”
- Respiração e frequência cardíaca rápidas
- Falta de ar

17. TRANSIÇÃO DE CUIDADOS

Ao se preparar para uma maior independência, suas necessidades de saúde e cuidados devem ser consideradas. Normalmente, a capacidade de atingir o nível de independência desejado requer um planejamento cuidadoso e contínuo.

TEMPO DO PLANEJAMENTO DE TRANSIÇÃO

A partir da primeira infância, os provedores, os educadores e os pais devem começar a incluí-lo nos seus cuidados de saúde e no planejamento futuro. Em muitos casos, a passagem para a idade adulta pode exigir a transição de alguns - ou todos -

os seus médicos. Você e sua família devem começar a considerar planos para sua transição de assistência médica (da assistência neuromuscular pediátrica para a do adulto) aos 12 anos, iniciando as discussões e o planejamento da transição entre os 13 e os 14 anos.

- Seu plano deve incluir quais serviços precisam ser providenciados, quem os fornecerá e como serão financiados
- Seu plano de transição deve se basear nas necessidades, vontades e valores que você e sua família consideram importantes
- Seu plano deve incluir os resultados que você considera importantes em quatro áreas: emprego/educação (o que você deseja fazer), vida independente (onde você mais gostaria de morar e com quem), saúde (com base em suas prioridades pessoais) e inclusão social (como você gostaria de se manter ativo com seus amigos e em sua comunidade)
- O planejamento financeiro deve incluir um plano financeiro de longo prazo
- O planejamento legal para quando você tiver mais de 18 anos deve ser incluído. Isso pode diferir por país, mas nos EUA inclui uma discussão sobre Tutela ou Custódia Legal (outra pessoa seria seu "tutor" ou "guardião" e tomaria decisões legais para você) e uma procuração de assistência médica (você daria a alguém o poder tomar decisões sobre seus cuidados de saúde, caso você não possa)

COORDENAÇÃO DE ASSISTÊNCIA (FIGURA 15)

Um coordenador de assistência e/ou assistente social pode servir como um recurso central para qualquer dúvida que possa ter sobre o manejo da saúde e prestação de cuidados relacionados a Duchenne. Os coordenadores de assistência ajudam a facilitar a comunicação entre sua equipe neuromuscular, os provedores de cuidados primários, a família e a comunidade, e podem ajudar a antecipar suas necessidades de assistência médica e conectá-lo aos recursos para atender a essas necessidades. Muitas vezes, eles podem ajudar na navegação dos benefícios e na aquisição de equipamentos e recursos. Sem a coordenação assistencial e o envolvimento do trabalho social, o atendimento pode se fragmentar e as recomendações e necessidades não serem atendidas.

ASSISTÊNCIA DE SAÚDE

O planejamento da transição deve incluir um plano para a continuidade do cuidado com os pediatras até que o cuidado adulto seja estabelecido. O coordenador de transição deve ajudar a facilitar seu próprio manejo independente de seus cuidados de saúde, facilitar encaminhamentos para provedores apropriados a adultos e garantir que haja uma transferência de registros médicos.

- Desde o mais cedo possível, você deve ser incentivado a participar de discussões sobre sua saúde e, por fim (ao redor dos 14 anos), ter um tempo sozinho com os profissionais de saúde
- Quando você começa a mostrar interesse e capacidade de defender seus interesses em relação a cuidados e necessidades, está pronto para começar a mudar de interações pediátricas centradas na família para interações adultas centradas no paciente
- Os tópicos sensíveis são mais comuns nos anos da adolescência e da juventude adulta e podem incluir desconforto, ansiedade, enfrentamento e perda, e devem ser avaliados e abordados com profissionais. Discutir esses tópicos abertamente, com sua equipe neuromuscular, permitirá que sua equipe trabalhe com você para acessar serviços médicos ou de suporte adicionais que você possa precisar
- É importante que você comunique seus valores e preferências pessoais sobre saúde à sua equipe neuromuscular. Os pais e os provedores de serviços podem ajudá-lo com planejamento avançado de cuidados conforme você começar a considerar opções críticas de cuidado médico para a vida adulta.

EDUCAÇÃO, EMPREGO E PROCURA DE VOCAÇÕES

O planejamento da educação e vocação após o ensino médio exige atenção detalhada. O pessoal da escola, serviços de aconselhamento vocacional e clínicas formais de transição podem oferecer orientação adicional. Nem todo mundo procura educação adicional além do ensino médio. Seus pontos fortes e talentos específicos devem ser catalogados para criar um programa de atividades diárias que sejam significativas e gratificantes para você.

- As reuniões de planejamento educacional devem ocorrer pelo menos anualmente, a partir dos 13 anos, e incluir uma avaliação de suas forças e interesses pessoais, com foco em suas necessidades e objetivos
- É importante estabelecer um plano que equilibre suas necessidades médicas e um tempo de descanso com questões práticas que envolvem frequência escolar e padrões acadêmicos/demandas de trabalho
- É importante identificar recursos para o acesso ao equipamento e tecnologia necessários que você precisará, bem como métodos de transporte
- É fundamental capacitar você para levar uma vida produtiva, gratificante e significativa, em qualquer capacidade possível

HABITAÇÃO E ASSISTÊNCIA COM ATIVIDADES DE VIDA DIÁRIA

Ao passar da adolescência para a idade adulta jovem, você deve explorar níveis desejados de vida independente, bem como os recursos e apoios necessários para facilitar a independência ideal. As atividades da vida diária são apoiadas pelos membros da família quando você é mais jovem, mas, à medida que amadurece, é mais comum começar a recrutar cuidadores de fora da família. Os atendentes contratados ou para-educadores na escola podem fornecer assistência com higiene, refeições, transferências, bem como intervenções na área da saúde. As agências de assistência domiciliar muitas vezes podem fornecer serviços licenciados para necessidades de saúde mais avançadas. Pergunte à sua equipe neuromuscular que serviços estão disponíveis para adolescentes/adultos que moram no seu país.

Como resultado da natureza complexa e frequentemente fragmentada dos sistemas de benefícios para pessoas com deficiência, você pode precisar de aconselhamento financeiro e compreensão acima e além do exigido para aqueles sem deficiência. Sua equipe neuromuscular, principalmente assistentes sociais, ajudará a educar você e sua família sobre seguros privados, programas estaduais ou regionais e sistemas nacionais de apoio social.

Se você está pensando em viver independentemente, há algumas opções que você pode considerar:

- Um ambiente residencial pode incluir morar em uma casa de família, morar no campus durante estudos acadêmicos, em casa de grupo ou estabelecimento organizado, ou em uma casa ou apartamento com ou sem companheiro de quarto
- Modificações e acomodações domésticas podem ser necessárias para a acessibilidade (consulte especialistas, entenda leis e direitos, recursos financeiros, opções de tecnologia assistiva)
- Você pode precisar de assistência com cuidados pessoais e atividades da vida diária (ACPs contratados versus provedores de cuidados de família, disponibilidade de provedores, recursos financeiros, gestão e treinamento de provedores de cuidados)

TRANSPORTE

Os problemas de transporte podem afetar sua autonomia e independência, suas oportunidades de emprego e educação e seu envolvimento em atividades sociais. Sua equipe neuromuscular deve discutir suas opções de transporte seguro, incluindo:

- Condução independente com modificações do veículo
- Modificações nos veículos de propriedade da família
- Transporte público

RELAÇÕES PESSOAIS

- As conexões sociais são extremamente importantes para garantir saúde, bem-estar e qualidade de vida
- Às vezes, as oportunidades de contato pessoal e envolvimento social acontecem menos naturalmente e exigem um esforço não intencional para promover e facilitar conexões sociais. Muitos grupos sociais existem para adolescentes e adultos com Duchenne e podem ser encontrados através do contato com as principais organizações de advocacia. Seu assistente social pode ter uma lista de grupos sociais nos quais você também pode estar interessado
- Namoro, intimidade e sexualidade são tópicos de alta prioridade entre algumas pessoas que vivem com Duchenne. Tente iniciar essas discussões sobre relacionamentos, namoro, orientação sexual e casamento com um amigo ou membro da família de confiança. Eles também podem conversar com você sobre solução de problemas e dicas para ultrapassar barreiras no desenvolvimento de relacionamentos sociais e participação em eventos sociais. Conversar com alguém da sua equipe neuromuscular também pode ser útil
- Durante o cuidado primário de rotina e as consultas especializadas, você deve ter alguém em sua equipe neuromuscular com quem se sinta à vontade para perguntar sobre masturbação, fazer sexo com um(a) parceiro(a), ter filhos ou outros assuntos íntimos. Quando apropriado, obter ajuda de um terapeuta de casamento ou relacionamento junto com seu/sua parceiro/parceira pode ser útil

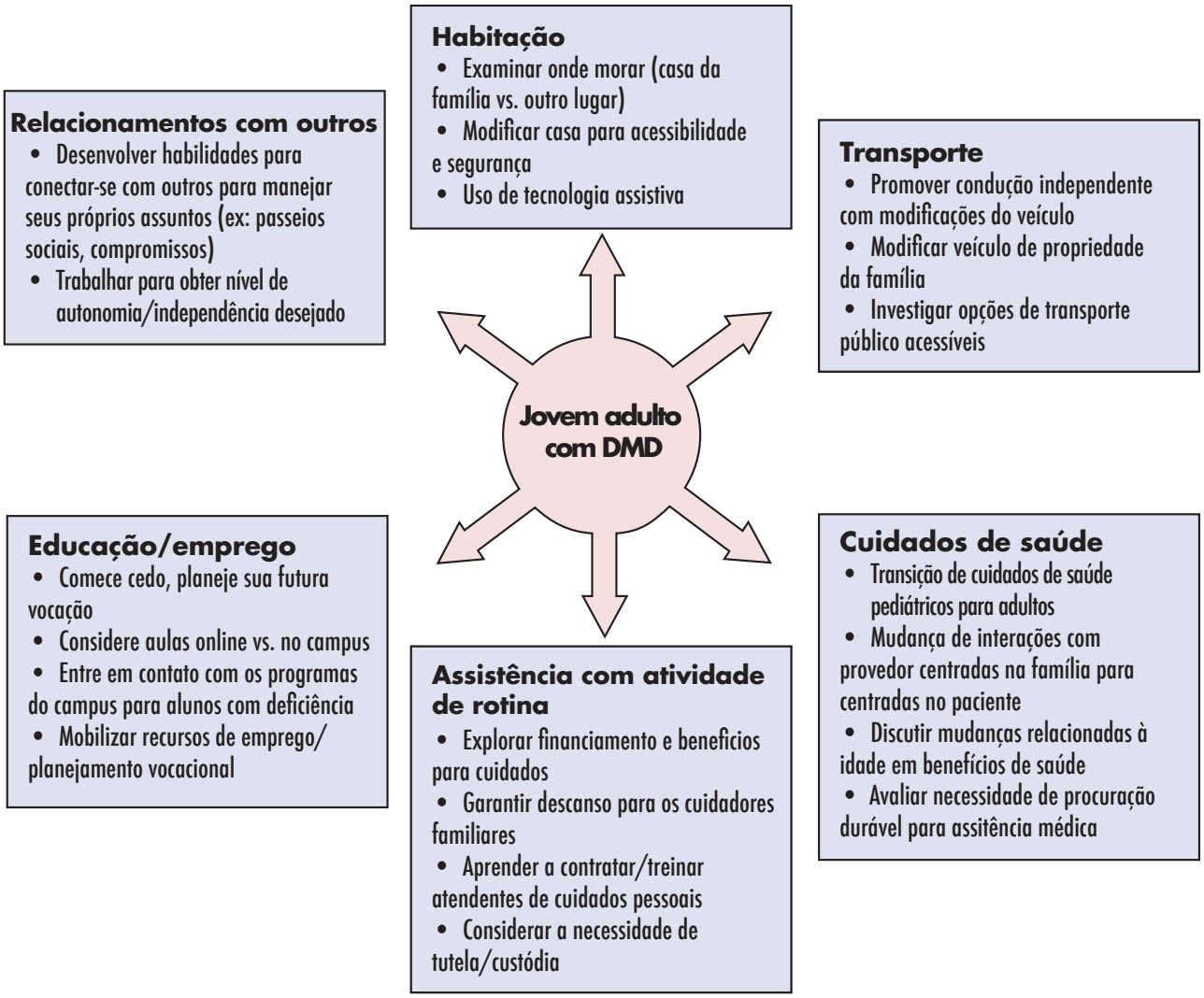


Figure 15

CONCLUSÃO

Esperamos que este guia seja útil à medida que você avança na sua jornada de vida com Duchenne. Lembre-se sempre de que existem grupos de advocacia, centros e equipes neuromusculares, famílias e amigos que estão aqui para apoiá-lo em todas as etapas do processo. Buscar ajuda é sempre o mais difícil, mas é o primeiro passo. Você não está sozinho nesta jornada.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

Photos provided by Parent Project Muscular Dystrophy. Photo credit: Rick Guidotti, Positive Exposure.

Esperamos que este guia ajude você e sua família a lidar melhor com a distrofia muscular de Duchenne.

Lembre-se sempre de que existem organizações de pacientes, médicos especializados, família e amigos para guiá-lo nesta jornada!

Esta versão em português do Guia para Famílias foi traduzida do original "The Diagnosis And Management Of Duchenne Muscular Dystrophy - A Guide for Families" pela Aliança Distrofia Brasil - ADB e esperamos que além do Brasil, todos os países cuja língua oficial é o português, possam se beneficiar com esse importante material.

Curta nossa página
Facebook: facebook.com/aliancadistrofiabrasil/

Revisado por:
Dra. Ana Lúcia Langer (Pediatra/Doenças Neuromusculares)
Dra. Isabella Araújo Mota Fernandes (Neurologista/Doenças Neuromusculares)
Dra. Marcela Camara Machado Costa (Neurologista/Doenças Neuromusculares)

Arte finalista:
Marcos Vinicius da Silva

ADB
Aliança Distrofia Brasil

Reference List

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Lancet Neurol. 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Lancet Neurol. 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. Lancet Neurol. February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7