

---

DIAGNÓSTICO E GESTÃO DA  
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

# UM GUIA PARA AS

FAMÍLIAS



# Conteúdo

<b>1.</b>	<b>INTRODUÇÃO</b>	<b>04</b>
<b>2.</b>	<b>COMO USAR ESTE DOCUMENTO</b> Como construir a sua equipa multidisciplinar de cuidados Como lidar com a Duchenne passo a passo	<b>07</b>
<b>3.</b>	<b>CUIDADOS NO DIAGNÓSTICO</b> Suspeita de DMD	<b>17</b>
<b>4.</b>	<b>O DIAGNÓSTICO DE DUCHENNE</b> Testes genéticos e musculares	<b>20</b>
<b>5.</b>	<b>GESTÃO NEUROMUSCULAR</b> Como manter a força física e a função	<b>23</b>
<b>6.</b>	<b>GESTÃO DE ESTEROIDES</b> Regimes de uso, doses e efeitos colaterais	<b>24</b>
<b>7.</b>	<b>GESTÃO ENDÓCRINA</b> Monitorização do crescimento, da adolescência e adrenal	<b>33</b>
<b>8.</b>	<b>SAÚDE ÓSSEA</b> Monitorização e tratamento de ossos frágeis	<b>35</b>
<b>9.</b>	<b>GESTÃO ORTOPÉDICA</b> Monitorização da escoliose e fraturas	<b>37</b>

# Conteúdo *(continuação)*

<b>10.</b>	<b>GESTÃO DA REABILITAÇÃO</b> Fisioterapia, terapia ocupacional e terapia da fala	<b>39</b>
<b>11.</b>	<b>GESTÃO PULMONAR</b> Monitorização dos músculos respiratórios	<b>43</b>
<b>12.</b>	<b>GESTÃO CARDÍACA</b> Monitorização do coração	<b>46</b>
<b>13.</b>	<b>GESTÃO GASTROINTESTINAL</b> Nutrição, deglutição e outras questões gastrointestinais	<b>48</b>
<b>14.</b>	<b>GESTÃO PSICOSSOCIAL</b> Comportamento, aprendizagem e adaptação à vida com DMD	<b>51</b>
<b>15.</b>	<b>CONSIDERAÇÕES PARA A CIRURGIA</b>	<b>54</b>
<b>16.</b>	<b>CONSIDERAÇÕES PARA O ATENDIMENTO DE URGÊNCIA</b>	<b>56</b>
<b>17.</b>	<b>TRANSIÇÃO DE CUIDADOS AO LONGO DA VIDA ADULTA</b>	<b>59</b>
<b>18.</b>	<b>CONCLUSÃO</b>	<b>62</b>

## **AVISO LEGAL**

As informações e os conselhos publicados ou disponibilizados neste manual não se destinam a substituir a consulta de um profissional especializado na área da saúde (médico, enfermeiro, técnico em enfermagem, etc.), nem constituem uma relação médico-paciente. Estas recomendações devem ser seguidas de aconselhamento médico, que deve consultar em todos os assuntos relacionados com a sua saúde, em particular no que diz respeito a sintomas que possam exigir diagnóstico ou atenção médica. Quaisquer ações da sua parte em resposta às informações fornecidas neste manual são da sua responsabilidade. Embora tenham sido feitos todos os esforços para garantir a precisão e a integridade das informações contidas neste manual, a precisão não pode ser garantida e o cuidado em cada situação deve ser individual.

# 1. INTRODUÇÃO

A Duchenne é um diagnóstico difícil e complexo de entender e gerir. Este não é um mundo em que alguém entra de livre vontade. 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 este diagnóstico e o apoio necessário posteriormente. À medida que percorrer este diagnóstico, é importante para todos nós que recebamos os melhores cuidados, suporte e recursos. Por este motivo, trabalhamos juntos para desenvolver este Guia de apoio às Famílias, no contexto de Duchenne.

A Duchenne é uma doença dentro do espectro de doenças musculares conhecidas como "distrofinopatias". As distrofinopatias resultam da ausência da proteína muscular "distrofina" e variam do fenótipo (sintomas visíveis) mais grave da distrofia muscular de Duchenne ao fenótipo mais leve e variável da distrofia muscular de Becker. Para simplificar, referimo-nos principalmente à distrofia de Duchenne durante todo este Guia para as Famílias.

Escrevemos este Guia para as Famílias mais direcionado aos pais na Fase inicial de Diagnóstico e Deambulatório e à pessoa que vive com a Duchenne. A finalidade deste documento refere-se à pessoa que vive com a Duchenne.

## CONTEXTO DAS "CONSIDERAÇÕES SOBRE CUIDADOS" DE DUCHENNE

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

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

Elizabeth Vroom, *World Duchenne Organization (UPPMD)*

# INTRODUÇÃO *(continuação)*

O Guia Familiar Duchenne 2018 resume os resultados das atualizações para os cuidados médicos da distrofia muscular de Duchenne (Duchenne). Tanto o esforço original, como as diretrizes atualizadas, foram apoiados pelo CDC em colaboração com grupos de defesa dos doentes e a rede TREAT-NMD. Os documentos foram publicados na *Lancet Neurology* e estão disponíveis nos websites da PPMd, da MDA, da UPPMD, da TREAT-NMD e do CDC. Para além disso, graças à TREAT-NMD e à UPPMD, estão disponíveis várias traduções através da TREAT-NMD.

Além disso, cada área de subespecialidade desenvolveu um artigo separado, para um maior aprofundamento da sua área específica de cuidados. Estes artigos foram publicados num volume do Suplemento Pediátrico da revista *Pediatrics*, a revista oficial da Academia Americana de Pediatria, em 2018, e estão disponíveis nos websites abaixo indicados.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS PARA O DOCUMENTO PRINCIPAL: SITES DE ORGANIZAÇÕES ESTRANGEIRAS

[www.mda.org](http://www.mda.org)

[www.parentprojectmd.org](http://www.parentprojectmd.org)

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

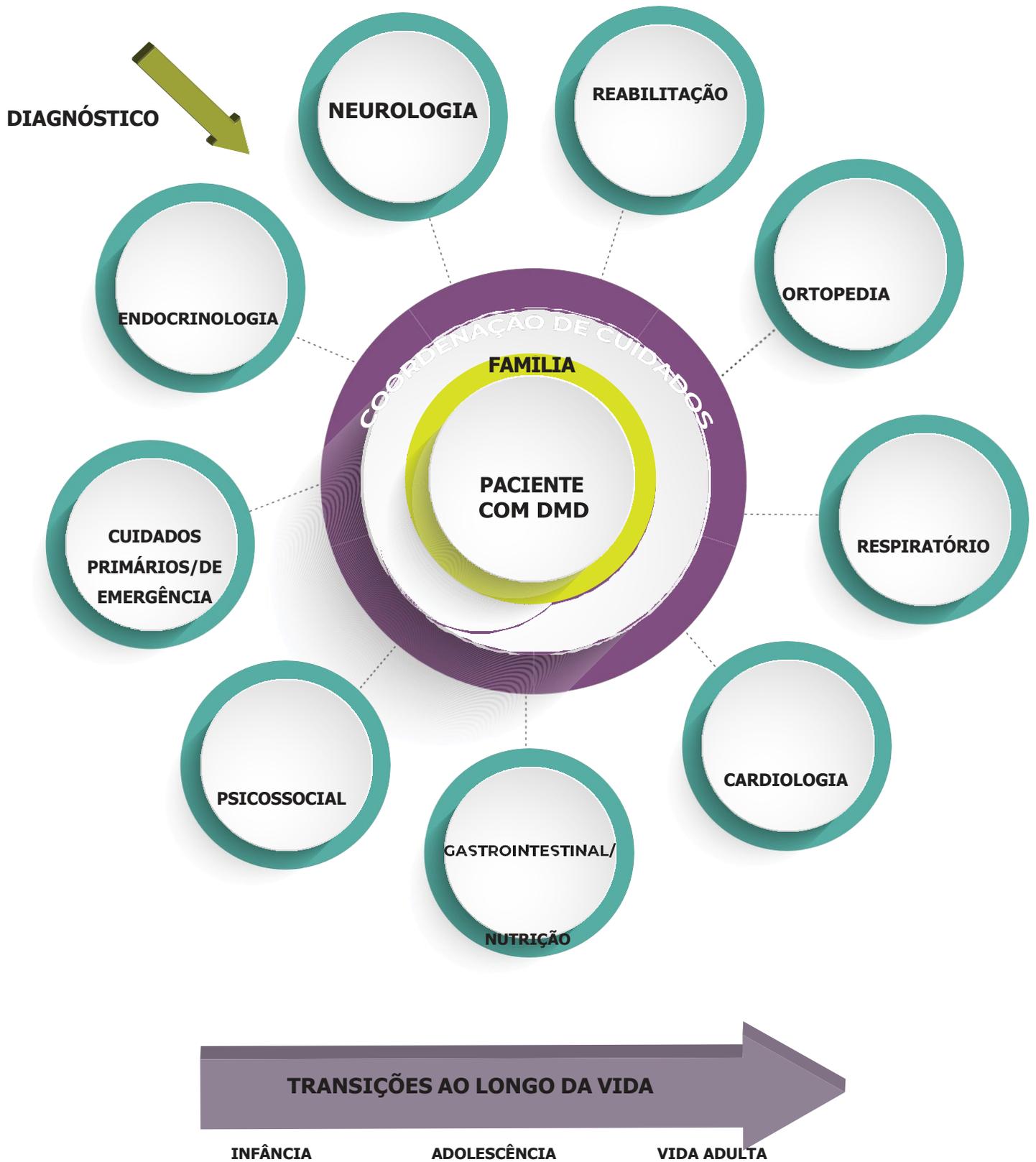


Figura. 1



## 2. COMO USAR ESTE DOCUMENTO

*Como construir a sua equipa multidisciplinar de cuidados; Como lidar com a Duchenne passo a passo*

### **PODE USAR ESTE GUIA DE DUAS FORMAS DISTINTAS, NOMEADAMENTE:**

1. Para se concentrar numa fase específica de Duchenne
2. Para se concentrar numa área específica de cuidados à Duchenne

A próxima secção, incluindo a Tabela 1, demonstra a progressão de Duchenne como um processo "passo a passo", gradual, que varia de pessoa para pessoa. Este guia tem como objetivo promover uma visão geral de quais os cuidados que pode antecipar.

Para além disso, se quiser ler sobre as secções específicas de gestão de cuidados que podem ser relevantes para si neste momento, pode encontrá-las com facilidade no índice.

### **COMO CONSTRUIR A SUA EQUIPA MULTIDISCIPLINAR DE CUIDADOS**

A melhor gestão da Duchenne exige uma **abordagem multidisciplinar**, com a participação de especialistas em diversas áreas que fornecerão um cuidado abrangente. Um especialista em medicina neuromuscular (ENM) atuará como "clínico principal" da equipa neuromuscular, assumindo a responsabilidade pelo teu cuidado geral ao longo da vida. À medida que tu passares do cuidado pediátrico para o cuidado adulto, este especialista pode mudar de um ENM pediátrico para um ENM adulto, mas continuará a ser o principal clínico de tua equipa. Um Coordenador de Cuidados é um membro importante da equipa que ajudará a garantir que a comunicação e os cuidados sejam coordenados entre os membros da equipa, entre ti e a equipa e entre a tua equipa neuromuscular e os provedores de cuidados locais/primários (pediatra, profissional de medicina familiar, etc.). Se a tua equipa neuromuscular não incluir um coordenador de cuidados, pergunta a quem deves ligar para perguntas/preocupações/emergências entre consultas.

Este Guia para as Famílias fornecerá informações básicas para permitir que tu participes efetivamente no processo ou obtenhas cuidados abrangentes. O teu ENM deve estar ciente de todos os possíveis problemas ou complicações da Duchenne e deve ter acesso às intervenções que são os fundamentos para cuidados apropriados e contribuições de subespecialidades essenciais. À medida que tu envelheces, o foco de algumas intervenções, bem como a inclusão de alguns subespecialistas, alterar-se-á. O Guia para as Famílias leva-te numa viagem pelas diferentes áreas de cuidado da Duchenne (Figura 1). Nem todos estes subespecialistas serão necessários em todas as idades ou fases, mas é importante que estejam acessíveis, se necessário, e que a pessoa que coordena o cuidado tenha apoio em todas essas áreas.

TU estás no centro da TUA equipa de cuidados – é importante que tu e a tua família estejam **envolvidos ativamente com um profissional médico** que irá coordenar e individualizar o teu atendimento clínico (Figura 1).

### **COMO LIDAR COM A DUCHENNE PASSO A PASSO (TABELA 1)**

A Duchenne é uma condição que muda muito lentamente ao longo do tempo. Separámos as "fases" principais da Duchenne para ajudá-lo a antecipar recomendações de cuidados. Embora estas fases possam ser um pouco confusas na hora de distingui-las, pode ser útil usá-las para identificar o tipo de cuidado e intervenções recomendadas num determinado momento e o que deves esperar da tua equipa de cuidados naquele momento.



## 1. DIAGNÓSTICO (primeira infância/infância)

Atualmente, a maioria das crianças com Duchenne permanece sem diagnóstico durante a fase **pré-sintomática** (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 gatinhar, caminhar e falar estão presentes, mas geralmente são subtis e, na maioria das vezes, não são reconhecidos/identificados nesta fase.

Os pais geralmente são os primeiros a perceber/identificar diferenças no desenvolvimento dos 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 dos seus filhos, procurar por possíveis atrasos e resolver essas preocupações com os seus provedores de cuidados primários. Esta ferramenta pode ser encontrada em: [motordelay.aap.org](http://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, complexo. Há tantas perguntas sem resposta, e as famílias geralmente sentem-se sozinhas e sobrecarregadas, com poucos lugares para onde ir. Os provedores de cuidados primários e os especialistas neuromusculares podem ser especialmente úteis durante este período, facilitando os contactos com as organizações de assistência e advocacia apropriadas que podem ajudar a fornecer os recursos, informações e apoio que os pais precisam para se ajudarem a si próprios e às suas famílias. Nos EUA, o PPMD desenvolveu uma página especial com recursos que os pais podem utilizar como ajuda durante os primeiros 3 meses de um novo diagnóstico ([www.ParentProjectMD.org/Diagnosis](http://www.ParentProjectMD.org/Diagnosis)). Para além disso, o PPMD e o MDA tem recursos disponíveis para comunicarem com crianças, irmãos e familiares sobre o diagnóstico de Duchenne. Conectares-te com grupos de advocacia locais ajudar-te-á a saber quais os recursos que estão disponíveis.

## 2. FASE DE DEAMBULAÇÃO INICIAL (infância)

Na fase de **deambulação** ou **caminhada inicial**, as crianças mostram o que normalmente são considerados os sinais "clássicos" de Duchenne. Estes sinais podem ser muito subtis 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 se levantar do chão ou apoiar as mãos nas pernas para ficar em pé (consultar a **Manobra de Gowers**, Figura 2 em seguida);



*Figura 2. Manobra de Gowers*

- Possuir panturrilhas /barriga da perna, 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);
- Creatina quinase elevada (chamada de "*Creatine Kinase* – CK" ou "CPK"; é uma enzima libertada 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 a Duchenne);
- Enzimas hepáticas elevadas (AST ou ALT; uma AST ou ALT elevadas também podem ser sinais de que testes adicionais são necessários para o despiste à Duchenne; avaliações adicionais do fígado **nunca** devem ser feitas até que o teste para a Duchenne esteja completo).

### **DIAGNÓSTICO:**

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

### **APRENDIZAGEM E COMPORTAMENTO PSICOSSOCIAL:**

As pessoas que vivem com Duchenne têm uma probabilidade maior de ter dificuldades de aprendizagem e no comportamento. Algumas dificuldades ocorrem devido à falta de distrofina no cérebro, outras podem ser devidas à adaptação às limitações físicas. Alguns medicamentos, como esteroides, que geralmente são iniciados na fase de ambulatório inicial ou tardio (ver abaixo), também podem influenciar. Algumas crianças que tomam esteroides podem ter dificuldade no controlo dos impulsos, raiva, alterações de humor, atenção e memória, e outras não. Se forem encontrados atrasos no desenvolvimento e/ou aprendizagem, uma avaliação de um psicólogo ou neuropsicólogo pode ajudar a definir questões específicas, além de fornecer recomendações para ajudar a atingir todo o potencial da criança. Questões emocionais e comportamentais não são incomuns e são mais bem geridas se forem abordadas precocemente. Pediatras e psicólogos do desenvolvimento podem ser de extrema importância nestas áreas. A fala e a linguagem também devem ser avaliadas e as terapias iniciadas o mais cedo possível, sempre que necessárias. Se a sua família está a ter dificuldades para aceder a recursos, os assistentes sociais podem ser de grande utilidade. O apoio da família é essencial e pode ser necessária a contribuição de especialistas para abordar questões específicas psicossociais, de aprendizagem e comportamentais (Secção 14).

### **FISIOTERAPIA:**

Uma adaptação à equipa de fisioterapia (Secção 10), nesta fase inicial, permitirá que os regimes de exercícios/alongamentos sejam introduzidos gradualmente para manter os músculos flexíveis e prevenir ou minimizar a rigidez nas articulações. A equipa de reabilitação também pode aconselhar acerca de exercícios apropriados durante o recreio/intervalo, bem como sobre educação física adaptada, para manter o seu filho seguro e apoiar na participação escolar. Um programa de exercícios de fisioterapia deve concentrar-se em alongar e manter a amplitude de movimento, em vez de procurar fortalecer. As talas noturnas (geralmente chamadas de "ortótese para 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 da sua rotina diária.



### **ESTEROIDES:**

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

### **SAÚDE ÓSSEA E HORMONAS:**

Tomar esteroides pode tornar os ossos fracos e afetar os níveis de várias hormonas, como hormonas do crescimento e testosterona (a hormona sexual masculina) (Secção 7). A nutrição é importante para manter os ossos fortes, e dietas que contenham vitamina D e cálcio devem ser promovidas (Secções 8 e 13). Pode ser apropriado discutir as suas necessidades nutricionais com um nutricionista nas suas consultas neuromusculares. Alturas e pesos devem ser verificados a cada consulta neuromuscular e devem ser colocados num gráfico para monitorar o crescimento e o peso ao longo do tempo (Secção 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 registar os dados de "alturas", fazendo-o com precisão e devem ser monitorizadas para medições da linha de base. Um nível de densidade óssea basal deve ser obtido utilizando a absorção de raios-x de dupla energia (ou "DEXA"), quando os esteroides são iniciados (consulte a secção 8).

### **MÚSCULOS CARDÍACO E RESPIRATÓRIOS:**

Normalmente, os problemas nos músculos cardíaco e respiratórios provavelmente não estão presentes nesta fase, mas a monitorização deve começar no diagnóstico para estabelecer a linha de base (ou seja, o que é "normal" para si) e continuar as consultas regulares de acompanhamento. Iniciar o teste de função pulmonar o quanto antes, ajudará o seu filho a habituar-se e adaptar-se ao equipamento e a "praticar" para consultas subsequentes. A monitorização cardíaca (ECG e ressonância magnética cardíaca ou ecocardiograma) é recomendada no diagnóstico e anualmente até aos 10 anos de idade e, em seguida, com maior frequência conforme necessário (atentar Secção 12). Também é importante que anualmente tome vacinas contra pneumococos (pneumonia) e influenza (vacinas contra a gripe) para evitar doenças (Secção 11).

### 3. FASE DE DEAMBULAÇÃO TARDIA (infância tardia/adolescente/jovem adulto)

Na fase de **deambulação tardia**, a caminhada torna-se cada vez mais difícil, pois crescem dificuldades nas atividades motoras, como subir escadas e levantar-se do chão.

#### **APRENDIZAGEM E COMPORTAMENTO PSICOSSOCIAL:**

Nesta fase, é importante efetuar uma avaliação contínua dos atrasos de aprendizagem ou das dificuldades de aprendizagem específicas. Os psicólogos e neuropsicólogos podem ajudar a identificar as intervenções mais adequadas para satisfazer as tuas necessidades educativas. Será necessário o apoio contínuo de profissionais para ajudar com quaisquer problemas de aprendizagem e de comportamento, e poderão ser necessárias intervenções específicas, nomeadamente estratégias de *coping*, para enfrentar e lidar com a perda de força e funções físicas (Secção 14). Nesta fase, deves começar a definir objetivos para o futuro, de modo que tu e a tua família possam trabalhar com a escola para organizar a educação e a formação necessárias para atingir estes objetivos. Para alguns, pode ser indicada uma avaliação neuropsicológica para ajudar a identificar possíveis deficiências cognitivas e fornecer estratégias para o contexto de casa e de sala de aula, o que te ajudará a alcançar o teu melhor desempenho.

A prestação de cuidados exige energia emocional e física. Reservar tempo para ti próprio, bem como para as tuas relações com os outros, é extremamente importante. O desenvolvimento de redes de apoio que incluam a família alargada e membros da comunidade de confiança pode ser muito útil para dar aos prestadores de cuidados tempo para descansar e recarregar energias.

#### **FISIOTERAPIA:**

O trabalho de fisioterapia continuará a centrar-se na manutenção da amplitude de movimentos, da força e da função, a fim de manter a independência (Secção 10). Se a rigidez das articulações não puder ser gerida pela fisioterapia, pode ser necessária a avaliação e a intervenção de especialistas em ortopedia. O fisioterapeuta tem muitas funções na equipa de cuidados, incluindo a supervisão de regimes de alongamento, a recomendação de equipamento como cadeiras de rodas e cadeiras de pé, e a promoção da manutenção do peso e da posição de pé (o que irá contribuir para a saúde óssea e a digestão). É importante verificar-se se os auxiliares de mobilidade, como as cadeiras de rodas, estão equipados com assentos de apoio para promover o alinhamento do corpo, o posicionamento correto e o conforto. Um programa diário de alongamentos em casa é de importância contínua.

#### **CORTICOESTEROIDES:**

A gestão contínua do tratamento com esteroides é importante nesta fase, devendo ter atenção o regime específico e a dose utilizada (Secção 6), bem como a prevenção, vigilância e gestão dos efeitos secundários. É importante efetuar avaliações duas vezes por ano para monitorizar a força e a função do músculo esquelético. A atenção contínua respeitante ao controlo do peso deve ter em conta qualquer tendência para ter peso a menos ou a mais, com uma intervenção adequada em caso de preocupação (secção 13).

#### **SAÚDE ÓSSEA E HORMONAS:**

A vigilância contínua da saúde óssea e do risco de fraturas é importante durante o tratamento com esteroides, especialmente à medida que a mobilidade diminui. É importante que o teu NMS monitorize o risco de fraturas através de análises ao sangue que verificam os níveis de vitamina D ("25 OH vitamina D"), bem como de exames imagiológicos, como um exame DEXA ou radiografias da coluna vertebral, que podem avaliar a densidade/saúde óssea (secção 8). A dieta deve ser avaliada em cada consulta para garantir que estás a ingerir quantidades adequadas de vitamina D e cálcio. A altura, o comprimento e o peso devem continuar a ser monitorizados para detetar sinais de atrasos no crescimento (Secção 7).



## **MÚSCULOS CARDÍACO E RESPIRATÓRIOS:**

São necessárias avaliações contínuas do coração e dos músculos respiratórios. O ECG, MRI cardíaco (ressonância magnética cardíaca) ou o ecocardiograma e outros tipos de exames devem ser efetuados pelo menos uma vez por ano a partir do diagnóstico, e com maior frequência, se necessário, após os 10 anos de idade. O cardiologista recomendará intervenções se forem observadas alterações no ECG, no MRI cardíaco ou no ecocardiograma (secção 12).

## **4. NÃO DEAMBULAÇÃO INICIAL** (infância/adolescência/jovem adulto)

Na fase inicial de não deambulação, podes começar a ficar cansado depois de caminhar longas distâncias. Quando isto acontece, uma scooter ou cadeira de rodas pode ser útil para te ajudar na mobilidade (Secção 10).

## **APRENDIZAGEM E COMPORTAMENTO PSICOSSOCIAL:**

As conversas sobre a "transição" de um adolescente para um adulto devem começar pelo menos aos 13 ou 14 anos. Enquanto o teu pediatra e equipa médica adulta, conselheiros/coordenadores de cuidados, assistente social, profissionais da escola e outros te ajudam a planear uma transição suave, um ou dois indivíduos da tua equipa neuromuscular devem ajudar-te a orientar o desenvolvimento do plano de transição pessoal. As conversas sobre os teus objetivos futuros devem incluir objetivos educativos, bem como o local onde gostarias de viver, estudar, trabalhar e receber cuidados médicos. À medida que te tornas adulto, é importante manter a independência para que possas continuar a desfrutar das actividades em casa, na escola e com os teus amigos. É importante que te mantenas ligado aos teus amigos, pois formar e manter relações nesta fase é muito importante. Enquanto algumas pessoas que vivem com a Duchenne não têm problemas psicossociais, outras têm. O rastreio da ansiedade e da depressão deve ser feito em cada consulta neuromuscular. Se a ansiedade ou a depressão forem identificadas, devem ser tratadas atempadamente e de forma adequada.

## **FISIOTERAPIA:**

Para além do atual programa de alongamentos em casa, a atenção à rigidez/tensão nos membros superiores (ombros, cotovelos, punhos e dedos) torna-se muito importante, assim como a necessidade de se manter de pé (com apoio, se necessário). A curvatura da coluna vertebral (escoliose) é observada com muito menos frequência com a utilização de esteroides, mas a sua monitorização continua a ser muito importante após a perda de deambulação. Em alguns casos, a escoliose pode progredir muito rapidamente, frequentemente num período de meses (Secção 9). Pode também ser necessária uma intervenção ortopédica para lidar com questões de posicionamento do pé, que podem causar dor ou desconforto e limitar a escolha de calçado. Se necessário, podem ser discutidas opções cirúrgicas para ajudar a aliviar a rigidez/tensão das articulações do tornozelo e do pé.

## **ESTEROIDES:**

A manutenção do tratamento com esteroides continua a ser uma parte importante da gestão nesta fase (Secção 6), quer tenha sido iniciada anteriormente, continuada nesta fase ou iniciada nesta fase.

## **SAÚDE ÓSSEA E HORMONAS:**

Deve ser mantida uma monitorização rigorosa da saúde óssea, com especial atenção para os sinais de fraturas por compressão da coluna vertebral (secção 8). A observação contínua da altura, do comprimento e do peso é importante para monitorizar o crescimento. As medições alternadas da altura do antebraço ("comprimento ulnar"), da perna ("comprimento tibial") e dos comprimentos do braço e do antebraço juntos ("comprimento segmentar do braço") serão monitorizadas quando se torna difícil estar de pé. A partir dos 9 anos de idade, é importante monitorizar a puberdade. Se a puberdade não tiver começado até aos 14 anos, deve ser encaminhado para um endocrinologista. Se o teu nível de testosterona for baixo, pode ser necessário um tratamento com testosterona (Secção 7).

## **MÚSCULOS CARDÍACO E RESPIRATÓRIOS:**

A monitorização da função cardíaca, pelo menos uma vez por ano, continua a ser essencial e quaisquer alterações na função, ou evidência de fibrose (cicatrização) no músculo cardíaco (observada apenas por ressonância magnética cardíaca), devem ser tratadas de imediato (secção 12). A função respiratória deve ser monitorizada de 6 em 6 meses através de testes de função pulmonar. Se a função respiratória começar a diminuir, devem ser discutidas e introduzidas intervenções para ajudar na respiração e na tosse, quando apropriado (Secção 11).

## **CUIDADOS PALIATIVOS:**

A equipa de cuidados paliativos inclui prestadores de cuidados médicos que estão concentrados em ajudar-te a conquistar a melhor qualidade de vida possível, proporcionando-te um alívio da dor e do desconforto e ajudando-te a garantir que os teus objetivos de vida correspondem às tuas escolhas de tratamento. Embora os cuidados paliativos sejam por vezes confundidos com os cuidados de "fim de vida", a equipa de cuidados paliativos vai ajudar-te a enfrentar os desafios em todas as fases do teu diagnóstico e será um recurso de apoio para ti e para a tua família em muitos tipos de transições ao longo da tua vida.

Todas as pessoas, com ou sem Duchenne, precisam de tomar decisões em relação aos cuidados de emergência, nomeadamente, sobre o que gostariam que fosse feito ou não ao seu corpo, em caso de emergência, ou quem será o seu representante legal para tomar decisões médicas em caso de falta de autonomia. A equipa de cuidados paliativos é especialmente útil na elaboração do plano de cuidados de emergência e na decisão sobre o que deve incluir e onde deve ser guardado.

## **5. NÃO DEAMBULAÇÃO TARDIA (jovem adulto/adulto)**

Na fase de não deambulação tardia, a força do núcleo e a força dos membros superiores podem enfraquecer, o que torna função e a manutenção de uma boa postura cada vez mais difíceis.

### **FISIOTERAPIA:**

É importante discutires com o teu fisioterapeuta quais os tipos de alongamentos, exercícios e equipamento que melhor te podem apoiar ao nível que desejas de independência e função. Um terapeuta ocupacional da tua equipa de reabilitação pode ajudar-te em actividades como comer, beber, usar a casa de banho e transferir-te ou virar-te na cama, se necessário. Também podem ser efetuadas avaliações com recurso a tecnologia de assistência médica para avaliar as oportunidades de aumentar a independência e a segurança.

### **ESTEROIDES:**

Deverás continuar a discutir os regimes de esteroides, nutrição, puberdade e controlo de peso com a tua equipa de cuidados neuromusculares. As recomendações atuais incentivam a continuação dos esteroides ao longo da vida (Secção 6) para preservar a força e a função respiratória e dos membros superiores.

### **SAÚDE ÓSSEA E HORMONAS:**

A vigilância rigorosa da saúde óssea deve continuar durante toda a vida. Os problemas ósseos podem levar a problemas de dor e devem ser abordados com a tua equipa de cuidados neuromusculares (Secção 8).

## **MÚSCULOS CARDÍACO E RESPIRATÓRIOS:**

Recomenda-se a monitorização da função cardíaca e pulmonar, pelo menos de 6 em 6 meses, e, muitas vezes, podem ser necessárias investigações e intervenções mais intensivas (secções 11 e 12).

## **CUIDADOS PALIATIVOS:**

A equipa de cuidados paliativos continua a ser importante nesta fase. Tal como já foi referido, esta equipa inclui profissionais de saúde que se concentram em ajudar-te a alcançar a melhor qualidade de vida possível, aliviando-te a dor e o desconforto e ajudando-te a garantir que os teus objetivos de vida correspondem às tuas escolhas de tratamento. Embora os cuidados paliativos sejam por vezes confundidos com cuidados de "fim de vida", a equipa de cuidados paliativos vai ajudar-te a enfrentar os desafios em todas as fases do teu diagnóstico e ajudar-te-á e à tua família em muitos tipos de transições ao longo da tua vida. Todas as pessoas, com ou sem Duchenne, precisam de tomar decisões em relação aos cuidados de emergência, nomeadamente, sobre o que gostariam que fosse feito ou não ao seu corpo, em caso de emergência, ou quem será o seu representante legal para tomar decisões médicas em caso da falta de autonomia.

## **VIVER SENDO UM ADULTO COM DUCHENNE:**

Uma vida plena e produtiva como adulto independente que vive com Duchenne requer planeamento. O desenvolvimento de um plano de transição da adolescência para a idade adulta deve começar pelo menos aos 13 ou 14 anos. O teu plano pessoal de transição deve basear-se nas expectativas e objetivos que visualizaste para o teu futuro. O teu plano de transição deve incluir considerações sobre a educação, o emprego, a habitação, os transportes e a mobilidade na comunidade, bem como a transferência dos cuidados médicos dos prestadores de cuidados pediátricos para os adultos (isto pode não ser necessário se os teus prestadores de cuidados médicos forem capazes de continuar a cuidar de adultos que vivem com Duchenne). Independentemente de os teus cuidados médicos/prestadores mudarem, os teus recursos e benefícios serão afetados quando passares da infância para a idade adulta. O planeamento destas mudanças deve incluir-te a ti, à tua família, à tua escola e às tuas equipas de cuidados de saúde. Este processo, e tudo o que ele implica, é discutido na secção 17. Viver como um adulto com Duchenne é mais caro do que viver como um adulto sem Duchenne. Precisarás de recursos para apoiar a assistência necessária para atingires os teus objetivos pessoais.

A tua equipa multidisciplinar de especialidade neuromuscular vai ajudar-te a conhecer e explorar os recursos disponíveis, tais como os sistemas de apoio locais e nacionais, e a tua habilitação legal para o seu usufruto e benefício. Também é importante que continues a encontrar formas criativas de te manteres em contacto com os teus amigos nesta fase, especialmente quando a tua vida começa a mudar. Embora muitas pessoas não tenham problemas psicossociais, alguns adultos com Duchenne podem ter ansiedade ou depressão que beneficiam de tratamento. O rastreio da ansiedade e da depressão deve ser feito em cada consulta neuromuscular. Se tiveres problemas de ansiedade ou depressão, estes devem ser tratados precoce e adequadamente.



	*Fase 1: Ao diagnosticar - Pré sintomático	Fase 2: Deambulação inicial	Fase 3: Deambulação tardia	Fase 4: Não deambulação inicial	Fase 5: Não deambulação tardia
<b>Gestão neuromuscular</b>	Liderar a equipa multidisciplinar; aconselhar sobre novos tratamentos; prestar apoio ao doente e à família, educação e aconselhamento genético				
	Assegurar que o plano de vacinas está completo.	Avaliar a função, a força e a amplitude de movimentos pelo menos de 6 em 6 meses para definir a fase da doença.			
	Debater a utilização de glicocorticosteroides.	Iniciar e gerir a utilização de glicocorticosteroides.			
	Encaminhar as mulheres portadoras de DMD para o cardiologista				Ajudar a compreender os cuidados em fim de vida.
<b>Gestão de reabilitação</b>	Efetuar avaliações multidisciplinares exaustivas, incluindo avaliações padronizadas, pelo menos de 6 em 6 meses. Proporcionar tratamento efetuado por fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e terapeutas da fala, com base em avaliações individuais para o paciente.				
	Ajudar na prevenção de contraturas ou deformidades, esforço excessivo e quedas; promover a reserva de energia e o exercício ou atividade adequados; fornecer ortóteses, equipamento e apoio à aprendizagem	Continuar todas as medidas anteriores; fornecer dispositivos de mobilidade, assentos, dispositivos de apoio à posição de pé e tecnologia de assistência; ajudar na prevenção ou gestão da dor e das fraturas; defender o financiamento, o acesso, a participação e a autorrealização na idade adulta.			
<b>Gestão endócrina</b>	Medir a altura de pé de 6 em 6 meses. Avaliar o crescimento não gradual de 6 em 6 meses.	Avaliar o estado pubertário de 6 em 6 meses a partir dos 9 anos de idade			
		Proporcionar educação familiar e a prescrição de esteróides em dose de stress se estiver a tomar glicocorticosteroides.			
<b>Gestão nutricional / gastrointestinal</b>	Incluir uma avaliação por um nutricionista registado nas consultas clínicas (de 6 em 6 meses); iniciar estratégias de prevenção da obesidade; monitorizar o excesso de peso e o baixo peso, especialmente durante os períodos críticos de transição. Fazer uma avaliação anual de ingestão sérica de 25-hidroxivitamina D e de cálcio.	Avaliar a disfunção da deglutição, a obstipação, a doença do refluxo gastroesofágico e a gastroparesia de seis em seis meses.	Iniciar um debate anual sobre o tubo de gastrostomia como parte dos cuidados habituais.		
<b>Gestão pulmonar</b>	Assegurar que as vacinas estão atualizadas, nomeadamente as vacinas pneumocócicas e a vacina anual contra a gripe.	Baixo risco de problemas: ensinar espirometria e efetuar estudos do sono, se necessário.	Avaliar a função respiratória pelo menos de 6 em 6 meses.	Iniciar o processo de aferição do volume pulmonar	Iniciar a tosse assistida e a ventilação noturna.
					Iniciar a ventilação diurna.
<b>Gestão cardíaca</b>	Consultar um cardiologista; realizar um eletrocardiograma e um ecocardiograma** ou RMI cardíaca***.	Avaliar a função cardíaca anualmente; iniciar a toma de inibidores ECA (enzima conversora de angiotensina) ou bloqueadores dos receptores da angiotensina a partir dos 10 anos de idade.	Avaliar a função cardíaca pelo menos uma vez por ano, mais frequentemente se estiverem presentes sintomas ou imagens anormais; monitorizar as anomalias do ritmo.	Utilizar intervenções padronizadas em função do nível de deterioração cardíaco.	
<b>Gestão da saúde óssea</b>		Realizar radiografias laterais da coluna vertebral em pacientes que tomam esteróides a cada 1-2 anos e em pacientes que não tomam esteróides a cada 2-3 anos.			
		Consultar um especialista em saúde óssea ao primeiro sinal de fratura (fratura vertebral de Genant de 1 grau ou superior ou fratura de ossos longos).			
<b>Gestão ortopédica</b>	Avaliar amplitude de movimento pelo menos de 6 em 6 meses.	Monitorizar a escoliose anualmente.	Monitorizar a escoliose de 6 em 6 meses.		
	Encaminhar para cirurgia ortopédica, se necessário (raramente é necessário).	Encaminhar para cirurgia no pé e no tendão de Aquiles para melhorar a marcha em situações específicas.	Considerar a intervenção no pé para posicionamento em cadeira de rodas; iniciar a intervenção com fusão posterior da coluna vertebral em situações definidas.		
<b>Gestão psicossocial</b>	Avaliar a saúde mental do doente e da família em cada consulta clínica e prestar apoio contínuo. Fornecer avaliação/intervenções neuropsicológicas para problemas de aprendizagem, emocionais e comportamentais.				
		Avaliar as necessidades educativas e os recursos disponíveis (Programa educativo individual, plano 504); avaliar as necessidades de apoio profissional para os adultos.			
<b>Transições</b>	Participar em diálogos otimistas sobre o futuro, perspetivando a vida até à idade adulta.	Promover a definição de objetivos e de expectativas futuras para a vida adulta; avaliar a preparação para a transição (Até aos 12 anos).	Iniciar o planeamento da transição para os cuidados de saúde, a educação, o emprego e a vida adulta (até aos 13-14 anos); acompanhar os progressos pelo menos uma vez por ano; recorrer ao centro de cuidados ou ao assistente social para orientação e acompanhamento.	Fornecer apoio à transição e orientação antecipada sobre as mudanças na saúde.	

**Tabela 1': Gestão de subespecialidade incentivada em cada fase da Duchenne**

\*Sinais de DMD por fase: Ao diagnosticar: O diagnóstico precoce pode ocorrer se forem encontrados níveis elevados de CK por acaso ou por histórico familiar positivo; o doente pode demonstrar atraso no desenvolvimento, mas sem perturbação no caminhar. Fase de deambulação inicial: Manobra de Gowers, o doente caminha bamboeando, pode caminhar na ponta dos pés, pode subir escadas. Fase de deambulação tardia: Caminhar cada vez mais trabalhoso, vai perdendo a habilidade de subir escadas e de se levantar do chão. Fase de não deambulação inicial: Pode ser capaz de se auto impulsionar por algum tempo, de manter postura, pode desenvolver escoliose. Fase de não deambulação tardia: a função dos membros superiores e a 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

### *Suspeita de DMD*

A causa específica de um distúrbio médico é chamada de "diagnóstico". É muito importante estabelecer o diagnóstico exato quando se suspeita da existência da doença de Duchenne. Dependendo do sistema de saúde, um prestador de cuidados primários (PCP) pode ser o primeiro profissional médico a ouvir as preocupações relativas à fraqueza ou aos atrasos de uma criança. Os PCP são normalmente equipas multidisciplinares, médicos de clínica geral ou enfermeiros especializados em pediatria, clínica geral, medicina familiar ou medicina interna, os quais proporcionam um "lar médico", com cuidados de saúde individuais.

O objetivo dos cuidados nesta altura deve ser o de fornecer um diagnóstico preciso o mais rapidamente possível. Um diagnóstico rápido e correto ajudará todos os membros da família a informarem-se sobre a Duchenne, e fornecer-lhes-á informações sobre aconselhamento genético e informá-los-á sobre os planos de tratamento. Cuidados adequados, apoio contínuo e educação são essenciais nesta fase. O ideal é que um especialista neuromuscular (ENM) avalie o seu filho e possa ajudar a iniciar e/ou interpretar corretamente os testes laboratoriais e genéticos, dando um diagnóstico preciso (Secção 4).

Os sites [ChildMuscleWeakness.org](http://ChildMuscleWeakness.org) e [rcpch.ac.uk/resources/recognising-neuromuscular-disorders-elearning](http://rcpch.ac.uk/resources/recognising-neuromuscular-disorders-elearning) contêm ferramentas para ajudar os profissionais a avaliar os pacientes quanto a atrasos no desenvolvimento e possíveis diagnósticos neuromusculares.

A Academia Americana de Pediatria (AAP) está ciente de que os pais são, na maioria das vezes, os primeiros a reconhecer atrasos no desenvolvimento dos seus filhos. A AAP desenvolveu a "ferramenta de atraso motor". Esta ferramenta ajuda os pais a observar o desenvolvimento dos seus filhos, a avaliar o que é um desenvolvimento normal e o que é um atraso no desenvolvimento, e a saber quando se devem preocupar. Esta informação pode ser encontrada em: [www.HealthyChildren.org/MotorDelay](http://www.HealthyChildren.org/MotorDelay)

Na altura do diagnóstico, é muito importante que consultes um ENM familiarizado com a Duchenne. Os centros que oferecem cuidados de Duchenne podem ser encontrados nos sítios Web abaixo indicados:

- **Centros de Distrofia Muscular no Reino Unido (UK):**  
[www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-to-help-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/](http://www.musculardystrophyuk.org/get-the-right-care-and-support/people-and-places-to-help-you/professionals-and-organisations/muscle-centres/)
- **Centros de Cuidados de Associações de Distrofia Muscular nos EUA:** [www.mda.org/services/your-mda-care-center](http://www.mda.org/services/your-mda-care-center).
- **Centros de Cuidados Duchenne Certificados pelo PPMD nos EUA:**  
[www.ParentProjectMD.org/CareCenters](http://www.ParentProjectMD.org/CareCenters)
- **TREAT-NMD:**  
<http://www.treat-nmd.eu/>
- **World Duchenne Organization (UPPMD):**  
<http://worldduchenne.org/>

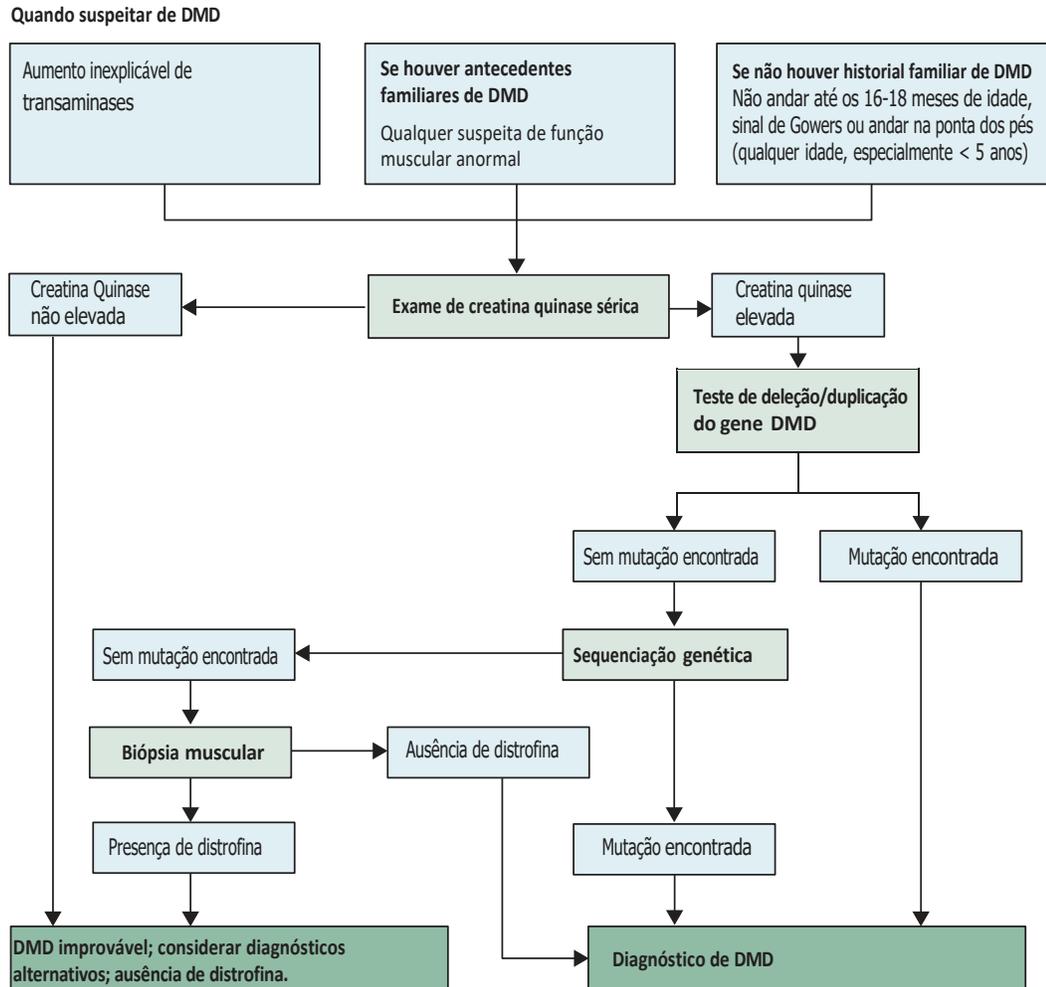
Esta é também uma altura em que o contacto com uma organização de defesa dos doentes pode ser particularmente útil. Pode encontrar organizações de doentes no seu país em [www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations](http://www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations).

### **QUANDO SUSPEITAR DMD (Figura 3)**

Pode haver suspeitas da doença de Duchenne devido a um dos seguintes sinais (mesmo quando não há história familiar de Duchenne)

- Atraso no desenvolvimento e/ou na fala
- Problemas com a função muscular, sendo o sinal de Gowers (Figura 2) o sinal clássico de Duchenne
- Músculos da barriga da perna aumentados (chamados "pseudo-hipertrofia")
- Aumento da CK e/ou aumento das transaminases ou das enzimas hepáticas AST e ALT nas análises ao sangue.

Embora a suspeita possa ser suscitada de várias formas, a figura abaixo pode ajudar a descrever os passos dados no diagnóstico da Duchenne.



**Sinais e sintomas precoces mais frequentemente observados em doentes com DMD**

<p><b>Motoras</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Marcha anormal</li> <li>• Pseudo-hipertrofia das panturrilhas/barriga da perna</li> <li>• Incapacidade de saltar</li> <li>• Diminuição da resistência</li> <li>• Diminuição do controlo da cabeça quando puxada para se sentar</li> <li>• Dificuldade em subir escadas</li> <li>• Pés chatos</li> <li>• Quedas frequentes ou falta de jeito</li> <li>• Sinal de Gowers ao levantar-se do chão</li> <li>• Atraso motor bruto/grosseiro</li> <li>• Hipotonia</li> <li>• Incapacidade de acompanhar os seus colegas</li> <li>• Perda de capacidades motoras</li> <li>• Dor muscular ou câibras</li> <li>• Andar com os dedos dos pés</li> <li>• Dificuldade em correr ou trepar</li> </ul>	<p><b>Não Motoras</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Problemas de comportamento</li> <li>• Atraso cognitivo</li> <li>• Problemas de aprendizagem e de atenção</li> <li>• Deficiência no crescimento/baixo ganho de peso</li> <li>• Atraso na fala/dificuldades de articulação</li> </ul>
--	--

Figura. 3



## **PAPEL DO PRESTADOR DE CUIDADOS PRIMÁRIOS (PCP) NA EQUIPA DE CUIDADOS**

Depois de o diagnóstico ser confirmado por um ENM, devem ser enviadas informações e recursos ao seu PCP sobre a Duchenne. Os PCP são tipicamente equipas multidisciplinares, médicos de clínica geral ou enfermeiros especializados em pediatria, clínica geral, medicina familiar ou medicina interna, que constituem a sua "casa médica", com cuidados básicos de saúde. Uma relação médica contínua com o teu PCP proporcionará uma fonte contínua e muito necessária de estabilidade e apoio.

### **As responsabilidades do seu PCP devem incluir:**

- Cuidados de primeira linha para problemas médicos agudos e crónicos
- Cuidados adequados à idade em todas as fases do desenvolvimento
- Coordenação de cuidados com especialistas apropriados
- Rastreio anual da audição e da visão
- Rastreio anual de perturbações do humor, abuso de substâncias e outros problemas de saúde mental
- Garantir que todas as vacinas estão atualizadas, incluindo a vacinação anual contra a gripe (a vacina contra a gripe deve ser administrada por meio de injeção, em vez da vacina nasal de vírus vivo)
- Rastreio anual dos fatores de risco cardiovascular, como a tensão arterial elevada (hipertensão) e os níveis elevados de colesterol (hipercolesterolemia).



## 4. TESTES DIAGNÓSTICOS

### *Testes genéticos e musculares*

#### **O QUE CAUSA DUCHENNE?**

A duchenne é uma doença genética causada por uma mutação, ou alteração, no gene que corresponde à distrofina. A distrofina é uma proteína que está presente em todas as fibras musculares do corpo. A distrofina actua como um "amortecedor de choques" que permite que os músculos se contraíam e relaxem sem serem danificados. Sem distrofina, os músculos não são capazes de funcionar ou reparar-se corretamente. Além disso, a membrana muscular é facilmente danificada pela atividade normal do dia a dia, criando pequenas microestruturas na membrana celular. Sem a distrofina, os músculos não são capazes de se reparar. Estes pequenos rasgões deixam entrar cálcio na célula, que é uma substância tóxica para o músculo. O cálcio danifica e acaba por matar as células musculares, permitindo que estas sejam substituídas por tecido cicatricial e gordura. A perda de células musculares resulta numa perda de força e de função ao longo do tempo.

#### **CONFIRMAÇÃO DO DIAGNÓSTICO**

O diagnóstico de Duchenne deve ser confirmado através de testes genéticos. Este teste é normalmente efetuado a partir de uma amostra de sangue, mas também podem ser realizados outros testes.

#### **1) TESTES GENÉTICOS (Figura 2)**

Os testes genéticos são sempre necessários e devem ser oferecidos a todos os doentes. Os diferentes tipos de testes genéticos são capazes de fornecer informações específicas e mais pormenorizadas sobre a alteração do ADN conhecida como mutação genética. A confirmação genética do diagnóstico é muito importante e pode ajudar a determinar a elegibilidade para uma série de ensaios clínicos específicos de mutações.

Assim que a mutação genética exata for conhecida, deve ser oferecida às mães a oportunidade de fazerem um teste genético para verificar se são portadoras. Esta informação será importante para que outros membros femininos da família do lado da mãe (irmãs, filhas, tias, primas) percebam se também podem ser portadoras. Ter esta informação ajudará a família a adquirir conhecimentos sobre o risco de ter mais filhos com a doença de Duchenne e a tomar decisões relativamente ao diagnóstico pré-natal e às escolhas reprodutivas. Deve ser oferecido aconselhamento genético às famílias após o diagnóstico (ver quadro 2).

#### **TIPOS DE TESTES GENÉTICOS**

- **Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação (*Multiplex ligation-dependent probe amplification - MLPA*):** O MLPA testa deleções e duplicações e é capaz de identificar 70% das mutações genéticas de Duchenne.
- **Sequenciação de genes:** Se o teste de MLPA for negativo, a sequenciação genética pode detetar outras mutações além das deleções ou duplicações (ou seja, mutações pontuais [com ou sem sentido] e pequenas duplicações/inserções); este teste é capaz de identificar os outros 25 a 30% das mutações genéticas de Duchenne que o teste MLPA não identifica.

#### **2) BIOPSIA MUSCULAR**

Se tens um nível elevado de CK e sinais de Duchenne, mas não foram encontradas mutações genéticas através de testes genéticos, podes precisar de fazer uma biopsia muscular. Uma biópsia muscular é feita através da recolha de uma pequena amostra de músculo para análise. A mutação genética em Duchenne significa que o corpo não consegue produzir a proteína distrofina, ou não a produz em quantidade suficiente. Os testes efetuados na biopsia muscular podem fornecer informações sobre a quantidade de distrofina presente nas células musculares (ver quadro 1).



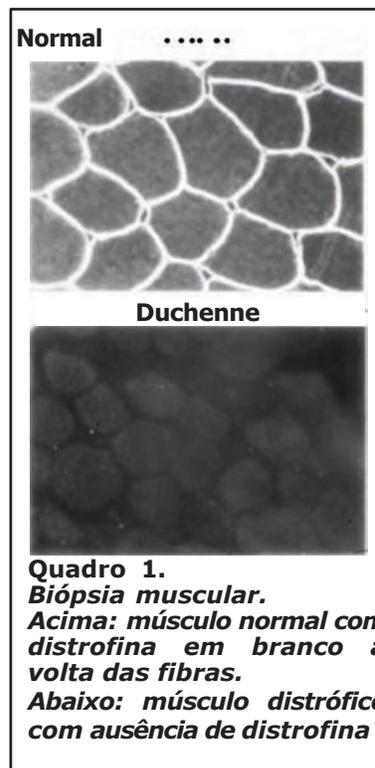
**A maioria das pessoas com Duchenne NÃO precisa de uma biópsia muscular.**

Existem dois tipos de testes normalmente efetuados numa biópsia muscular: Teste imunoquímico e *Western Blot*. Estes testes são feitos para determinar a presença ou ausência de distrofina no músculo.

A imunohistoquímica envolve colocar um pequeno pedaço de músculo numa lâmina, aplicar uma coloração no músculo e, em seguida, observar as células musculares ao microscópio para detetar a presença de distrofina. O teste *Western Blot* é um processo químico que testa a presença química da 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 doença neuromuscular. Os especialistas concordam que a EMG e os testes de condução nervosa NÃO são apropriados ou necessários para a avaliação da Duchenne.



## QUADRO 2. POR QUE A CONFIRMAÇÃO GENÉTICA É IMPORTANTE

### ACONSELHAMENTO GENÉTICO E TESTES DE PORTADORES:

- Por vezes, a mutação genética que causa a doença de Duchenne surge por acaso. Isto é considerado uma "mutação espontânea". Nestes casos, não há antecedentes familiares de Duchenne. Trinta por cento das pessoas que nascem com Duchenne têm uma mutação espontânea no gene que codifica a distrofina, em vez de ser herdada de um membro da família.
- Se a mãe tem uma mutação no seu ADN que passa para o filho, é chamada "portadora". Uma portadora tem 50% de hipóteses, em cada gravidez, de transmitir a mutação genética aos seus filhos. Os rapazes que recebem o gene mutado terão Duchenne, enquanto as raparigas que recebem o gene mutado serão elas próprias portadoras. Se a mãe for testada e se descobrir que tem a mutação, pode tomar decisões conscientes sobre futuras gravidezes, e os seus familiares do sexo feminino (irmãs, tias e filhas) também podem ser testados para ver se também são portadores.
- Uma mulher que seja portadora e mostre alguns sinais de Duchenne (fraqueza muscular, fadiga, dor, etc.) é conhecida como "portadora manifesta". Não há nenhum teste que mostre se uma mulher portadora será uma portadora manifesta.
- Mesmo quando uma mulher não é portadora, existe um pequeno risco de que futuras gravidezes possam ser afetadas pela Duchenne. A mutação genética que causa a Duchenne pode ocorrer apenas nos seus óvulos, em vez de em todas as suas células. A isto chama-se "mosaicismo da linha germinal". Não existe uma análise ao sangue para detetar o mosaicismo da linha germinal.
- Uma mulher portadora tem também um risco acrescido de desenvolver fraqueza e disfunção cardíaca e do músculo esquelético. As mulheres portadoras devem ser sujeitas a monitorização cardíaca (ECG, cMRI ou eco) por um cardiologista a cada 3 a 5 anos, se os testes forem normais (ou com maior frequência, conforme prescrito pelo cardiologista). O conhecimento do estatuto de portador ajuda a identificar este risco, de modo a obter aconselhamento e tratamento adequados.
- Um especialista em genética pode explicar tudo isto em pormenor.

### ELEGIBILIDADE PARA ENSAIOS CLÍNICOS:

- Estão a decorrer vários ensaios clínicos sobre Duchenne que têm como principal objetivo as mutações genéticas específicas que causam a Duchenne. O teste genético é importante para saber se podes ser elegível para participar nestes ensaios. Para ajudar os locais de ensaios clínicos a encontrarem-te quando fores elegível para os ensaios, não te esqueças de te inscrever no registo nacional de doentes com Duchenne. Podes encontrar uma lista aqui: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD/>.
- Se os testes genéticos realizados anteriormente não cumprirem os padrões atualmente aceites, permitindo a definição da mutação exata, poderão ser necessários testes adicionais/repetidos. Deverás discutir este assunto com o teu especialista neuromuscular e/ou médico de aconselhamento genético. A mutação genética exata também é necessária para te inscreveres nos registos de Duchenne. Podes encontrar detalhes sobre os tipos de testes que podem ser feitos e a sua eficácia na deteção dos detalhes da mutação no documento principal.
- Os adultos que não tenham feito testes genéticos, ou que os tenham feito no passado e necessitem de testes com métodos mais atuais (pergunta ao teu médico de aconselhamento genético se os teus testes devem ser repetidos), devem considerar a realização de testes genéticos para serem considerados para a participação em ensaios clínicos.



## 5. GESTÃO NEUROMUSCULAR

### *Como manter a força física e a função*

Na doença de Duchenne, os músculos esqueléticos vão ficando gradualmente mais fracos porque não têm distrofina. Deves fazer exames regulares com um especialista neuromuscular (ENM) familiarizado com a Duchenne. O ENM compreende a progressão da fraqueza muscular e pode ajudar-te a ti e à tua família a prepararem-se para o próximo passo nos cuidados. É importante que o ENM saiba como os teus músculos estão a funcionar para que possa iniciar as terapias certas o mais cedo possível.

### **AVALIAÇÃO NEUROMUSCULAR**

~~Recomenda-se que consultes o teu médico ENM de 6 em 6 meses e o fisioterapeuta e/ou terapeuta ocupacional para avaliação de 4 em 4 meses. Isto é importante para tomar decisões sobre novos tratamentos ou sobre a alteração de tratamentos existentes no momento mais adequado, bem como para antecipar e prevenir problemas na medida do possível.~~

Os testes utilizados para avaliar a progressão da doença podem variar de clínica para clínica. É extremamente importante que o doente faça avaliações regulares utilizando sempre os mesmos testes, para que possam ser detetadas quaisquer alterações. As avaliações regulares devem incluir testes que monitorizem a progressão da doença e avaliem se as intervenções são adequadas. No Reino Unido, estas avaliações incluem as *North Star Assessments* (<https://www.musculardystrophyuk.org/information-for-professionals/health-professionals/community-physiotherapy-working-group/muscular-dystrophy-uks-north-star-network/>). Essas avaliações devem incluir:

#### **FORÇA:**

A força muscular esquelética pode ser medida de várias formas diferentes para verificar se a força gerada por determinados músculos específicos está a mudar.

#### **AMPLITUDE DE MOVIMENTO DAS ARTICULAÇÕES:**

Esta medição é feita para monitorizar se estão a surgir contraturas ou rigidez nas articulações e para ajudar a determinar quais os alongamentos e/ou intervenções que serão mais úteis para si.

#### **TESTES CRONOMETRADOS:**

Muitas clínicas cronometram habitualmente actividades como levantar-se do chão, caminhar uma determinada distância e subir vários degraus. Isto dá informações importantes sobre a forma como os seus músculos estão a mudar e a responder a diferentes intervenções.

#### **ESCALAS DE FUNÇÃO MOTORA:**

Existe um grande número de escalas diferentes, mas o seu médico deve utilizar regularmente a mesma escala sempre que o avaliar. Podem ser necessárias escalas diferentes em alturas diferentes.

#### **ATIVIDADES DO DIA A DIA:**

Isto permite à equipa determinar se pode ser necessário algum tipo de apoio adicional para ajudar à sua independência.

#### **TRATAMENTOS FARMACÊUTICOS PARA MÚSCULO ESQUELÉTICO**

Neste momento, está a decorrer muita investigação na área das novas terapias para a Duchenne. As considerações de cuidados atualizadas incluem recomendações apenas para terapias para as quais existe evidência suficiente em relação ao tratamento. Estas recomendações serão alteradas no futuro, quando estiverem disponíveis novas evidências para novas terapias. Estas diretrizes serão revistas e atualizadas à medida que forem surgindo novos resultados. Embora se espere que, no futuro, esteja disponível um leque mais alargado de opções de tratamento, atualmente este é limitado. Atualmente, os esteroides são o único medicamento recomendado para o tratamento dos sintomas músculo-esqueléticos da doença de Duchenne, porque os especialistas na área concordam que existem provas suficientes para os recomendar. Os esteroides são abordados em pormenor na secção 6. Os tratamentos medicamentosos para outros sintomas específicos da doença, como os problemas cardíacos, são abordados mais adiante.

## 6. GESTÃO DE ESTEROIDES

### *Regimes de uso, doses e efeitos colaterais*

Os corticosteroides, ou esteroides, são utilizados em muitas outras condições médicas em todo o mundo. Não há dúvida de que os esteroides podem beneficiar muitas pessoas com doença de Duchenne, mas este benefício tem de ser equilibrado com uma gestão proactiva dos possíveis efeitos secundários. O uso de esteroides é muito importante em pacientes com Duchenne e deve ser discutido antes de se observar um declínio da função física.

### **OS BÁSICOS**

Os esteroides são conhecidos por retardarem o declínio da força muscular e da função motora na Duchenne. Os corticosteroides são diferentes dos esteroides anabolizantes que são por vezes utilizados indevidamente por atletas que querem ficar mais fortes. O objetivo da terapia com esteroides na doença de Duchenne é manter a força e a função muscular, ajudando o paciente a caminhar durante mais tempo, preservar o membro superior e a função respiratória e ajudar a evitar a cirurgia para tratar a escoliose (curvatura da coluna vertebral).

- Os esteroides devem ser discutidos na altura do diagnóstico. A altura ideal para iniciar a utilização de esteroides é durante a fase ambulatória, antes de se verificar um declínio físico significativo (ver Figura 4)
- O calendário nacional de vacinação recomendado deve ser cumprido antes do início do tratamento com esteroides e a imunidade contra a varicela deve ser estabelecida. As recomendações de vacinação do Centro de Controlo e Prevenção de Doenças (CDC) para os EUA podem ser consultadas aqui: [www.ParentProjectMD.org/Vaccinations](http://www.ParentProjectMD.org/Vaccinations).
- As recomendações para o Reino Unido e para a Irlanda podem ser consultadas aqui: <https://www.nhs.uk/conditions/vaccinations/childhood-vaccines-timeline/> e aqui: <https://www.hse.ie/eng/health/immunisation/>. O calendário oficial de vacinação em Portugal está disponível no site: <https://www.sns24.gov.pt/tema/vacinas/programa-nacional-de-vacinacao/>. É aconselhável que consulte também o seu especialista neuromuscular para obter recomendações de vacinação.
- A prevenção e a gestão dos efeitos secundários dos esteroides têm de ser proactivas e antecipadas (ver quadro 1).

### **OS DIFERENTES REGIMES DE DOSAGEM DE ESTEROIDES**

Os especialistas em doenças neuromusculares podem prescrever diferentes regimes de esteroides. Estas orientações tentam estabelecer um método claro para utilizar os esteroides de forma eficaz e segura, com base em avaliações regulares da função e dos efeitos secundários (ver Figura 4).

A prednisona e o deflazacort (vendido como Emflaza nos EUA) são os dois tipos de esteroides que são principalmente utilizados nos casos de Duchenne. Pensa-se que atuam de forma semelhante. Os ensaios em curso com estes medicamentos são importantes e devem ajudar-nos a compreender melhor os benefícios relativos de cada um.

A escolha de qual esteroide utilizar depende da sua preferência ou da preferência da sua família, da preferência do seu especialista, da disponibilidade do esteroide no seu país, do custo do esteroide e dos efeitos secundários percebidos. A prednisona tem a vantagem de ser pouco dispendiosa. Algumas pessoas podem preferir o Deflazacort à prednisona porque o risco de aumento de peso e de problemas comportamentais pode ser ligeiramente inferior, mas também tem uma incidência ligeiramente superior de atraso no crescimento e de desenvolvimento de cataratas.

## ADMINISTRAÇÃO DE ESTEROIDES, GESTÃO E EFEITOS SECUNDÁRIOS (Figura 4, Tabela 2)

- A gestão atenta dos efeitos secundários relacionados com os esteroides é crucial. Embora a utilização de esteroides seja atualmente o principal tratamento medicamentoso para a Duchenne, ela não deve ser realizada de forma casual e deve ser supervisionada apenas por um ENM com conhecimentos adequados.
- Os fatores a ter em conta para manter ou aumentar a dosagem de esteroides incluem a resposta à medicação, o peso, o crescimento, a puberdade, a saúde óssea, o comportamento, as cataratas e se os efeitos secundários estão presentes e são controláveis.

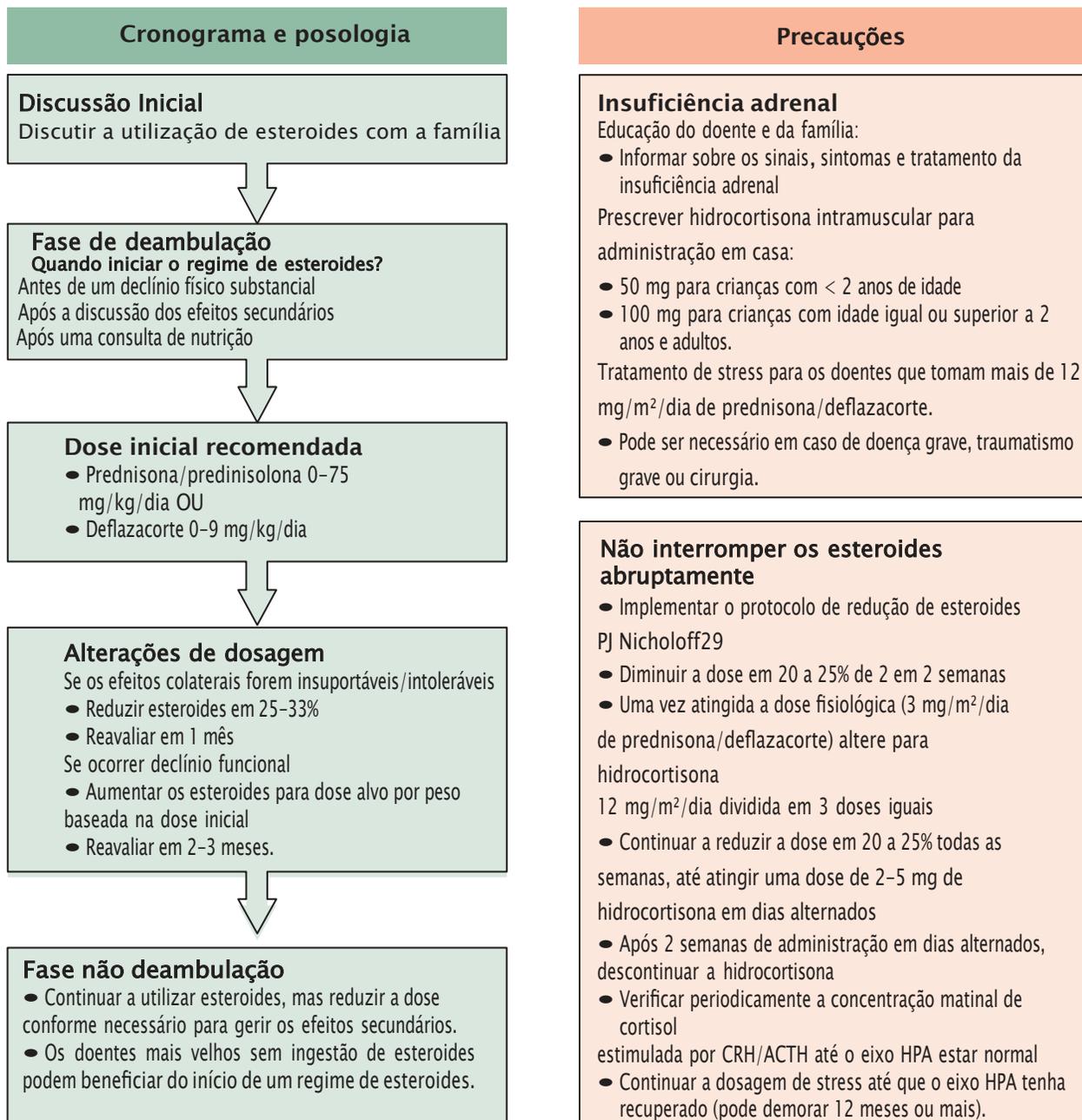


Figura 4/ Tabela 2 - Dosagem e Gestão de Esteroides

## INSUFICIÊNCIA SUPRARRENAL E CRISE

As glândulas suprarrenais situam-se por cima dos rins e produzem uma hormona (cortisol) que ajuda o corpo a lidar com o stress (ou seja, doenças ou lesões graves). Enquanto estiver a tomar esteroides diariamente, as glândulas suprarrenais deixam de produzir cortisol (a chamada "insuficiência suprarrenal") e tornam-se inativas. Se os esteroides forem interrompidos, pode levar semanas ou meses até que o corpo comece a produzir cortisol novamente. Sem cortisol, o corpo é incapaz de lidar com o stress, resultando numa "crise suprarrenal" que pode ser fatal. Por esta razão, nunca se deve parar os esteroides diários subitamente (ou sem a ajuda de um médico) ou faltar às doses durante mais de 24 horas.

Além disso, quando o corpo está sob stress adicional (por exemplo, febre alta, cirurgia, fraturas), podem ser necessárias doses adicionais de esteroides ou doses de stress. As informações sobre a dosagem de stress e o reconhecimento/tratamento/prevenção da insuficiência suprarrenal aguda podem ser encontradas no Protocolo de esteroides PJ Nicholoff, disponível aqui: [www.parentprojectmd.org/pj](http://www.parentprojectmd.org/pj)

## OUTROS MEDICAMENTOS E SUPLEMENTOS ALIMENTARES

Para além dos esteroides, existem outros medicamentos aprovados para utilizar no tratamento da Duchenne, como o EXONDYS 51 (eteplirsén), aprovado nos EUA pela Food and Drug Administration (FDA), e o Ataluren (Translarna), aprovado para utilização em vários países europeus pela European Medicines Agency (EMA), mas não nos EUA. Tanto o EXONDYS 51 (eteplirsén) como o Ataluren (Translarna) destinam-se a ser utilizados em pessoas com diferentes tipos de mutações de Duchenne.

O EXONDYS 51 está indicado para pessoas que vivem com a Duchenne e que têm mutações genéticas passíveis de ultrapassar o *exon* 51 (cerca de 13% dos casos). Este medicamento tem como objetivo corrigir a leitura defeituosa do gene da DMD ao "saltar" o *exon* 51, permitindo a leitura da informação genética para produzir distrofina parcialmente funcional.

O Ataluren é indicado para pessoas que vivem com a Duchenne e que têm uma mutação desprovida de sentido (cerca de 13% dos casos). Uma mutação sem sentido resulta num códon de terminação prematuro que provoca a doença ao determinar a interrupção da leitura da informação genética, resultando em uma distrofina incompleta. Embora o mecanismo de ação do Ataluren seja desconhecido, pensa-se que interage com a parte da célula que "lê" as proteínas, permitindo que a célula "leia" as mutações sem sentido, e recupere leitura da informação genética, para produzir uma proteína funcional.

Estão a decorrer vários ensaios clínicos em torno da doença de Duchenne que têm como alvo as mutações genéticas específicas que causam a doença. O teste genético é importante para saber se podes ser considerado elegível para participar nestes ensaios. Para ajudar os locais de ensaios clínicos a encontrar pacientes que possam ser elegíveis para estes ensaios, não te esqueças de te inscreveres no registo nacional de pacientes com Duchenne - pode ser encontrada uma lista aqui: <http://www.treatnmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>.

Além dos medicamentos acima mencionados, existem muitos outros medicamentos e suplementos que podem ser usados na doença de Duchenne, mas não são aprovados pela FDA ou pela EMA. Embora alguns dos medicamentos referidos no quadro 3 sejam amplamente utilizados, não há evidências suficientes para dizer se estes suplementos podem ser úteis ou prejudiciais para ti. É importante discutir toda a medicação com o teu médico de família antes de pensares em tomar ou parar a medicação.



### **QUADRO 3. OUTROS MEDICAMENTOS E SUPLEMENTOS ALIMENTARES NÃO APROVADOS PARA USO NA DUCHENNE**

Os especialistas consideraram uma série de outros medicamentos e suplementos que têm sido utilizados em alguns casos para o tratamento da Duchenne. Estes analisaram os dados publicados sobre estas substâncias para verificar se existiam provas suficientes da sua segurança e eficácia para poderem fazer recomendações.

Assim sendo, os especialistas concluíram o seguinte:

- A utilização de oxandrolona, um esteroide anabolizante, não é recomendada;
- A utilização de Botox não é recomendada;
- Não houve apoio para o uso sistemático de creatina, pois após a realização de um ensaio aleatório controlado, em casos de Duchenne, a creatina não mostrou um benefício claro. Se uma pessoa estiver a tomar creatina e tiver evidência de problemas renais, este suplemento deve ser descontinuado;
- Neste momento, não podem ser feitas recomendações sobre outros suplementos ou outros medicamentos que são por vezes utilizados no tratamento de Duchenne, incluindo a co-enzima Q10, a carnitina, os aminoácidos (glutamina, arginina), os anti-inflamatórios/antioxidantes (óleo de peixe, vitamina E, extrato de chá verde, pentoxifilina) e outros, incluindo extratos de ervas ou botânicos. Os investigadores concluíram que não existem provas suficientes na literatura publicada para apoiar a sua utilização;
- Os investigadores concordaram que esta é uma área em que é necessário fazer investigação adicional. Foi recomendado o envolvimento ativo das famílias em actividades que desenvolvam mais conhecimentos, tais como registos de doentes e ensaios clínicos.

### **QUADRO 2. EFEITOS SECUNDÁRIOS DOS ESTEROIDES: MONITORIZAÇÃO E INTERVENÇÃO RECOMENDADAS**

Alguns dos efeitos secundários mais comuns da administração prolongada de esteroides são aqui enumerados. É importante notar que pessoas diferentes terão respostas muito diferentes aos esteroides. A chave para uma gestão bem sucedida dos esteroides é estar consciente dos potenciais efeitos secundários

e trabalhar para os evitar, ou reduzir, sempre que possível. A redução da dose de esteroides pode ser necessária se os efeitos secundários forem incontroláveis ou intoleráveis (Figura 4). Se isto não for bem sucedido, é necessário mudar para outro tipo de esteroide ou regime de dosagem antes de abandonar completamente o tratamento. Isto deve ser feito com o seu médico de família.

**TABELA 2. EFEITOS SECUNDÁRIOS DOS ESTEROIDES**

Efeitos secundários dos esteroides	Informação adicional	Contacte/fale com seu ENM (Especialista Neuromuscular)
<b>Aumento de peso e obesidade</b>	Deves ser alertado para o facto de os esteroides poderem aumentar o apetite. Deverá ser fornecido um aconselhamento nutricional antes de iniciar a toma de esteroides.	É importante que toda a família coma de forma equilibrada para evitar o aumento de peso. Os planos de alimentação saudável podem ser concebidos em conjunto com um nutricionista e a sua equipa médica.
<b>Características Cushingóides ("face de lua")</b>	A plenitude do rosto e das bochechas podem tornar-se mais visíveis ao longo do tempo.	Monitorizar cuidadosamente a dieta, minimizando a ingestão de açúcar e de sal, ajudará a controlar o aumento de peso e poderá ajudar a minimizar as características cushingóides.
<b>Crescimento excessivo de pelos no corpo (hirsutismo)</b>	Os esteroides provocam normalmente um crescimento excessivo de pelos no corpo.	Normalmente não é suficientemente grave para justificar uma mudança de medicação.
<b>Acne, infecções fúngicas da pele (tinea), verrugas</b>	Isto pode ser mais visível nos adolescentes	Utilizar tratamentos específicos (prescrição tópica) e não se precipitar a alterar o regime de esteroides, a menos que haja uma perturbação emocional.
<b>Estatura baixa</b>	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 fazer o encaminhamento para um especialista endócrino.
<b>Atraso na puberdade</b>	A puberdade deve ser verificada em cada consulta a partir dos 9 anos de idade. Informe o seu médico de família sobre qualquer historial familiar de atraso na maturação sexual.  A terapia de substituição de testosterona é geralmente recomendada para rapazes que não tenham iniciado a puberdade até aos 14 anos.	Se estiver preocupado com um atraso no desenvolvimento pubertário, ou se a puberdade não tiver começado aos 14 anos, poderá ser necessário o encaminhamento para um especialista endócrino para avaliação.



**TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE**

Efeitos secundários dos esteroides	Informação adicional	Contacte/fale com o seu ENM (Especialista Neuromuscular)
<p><b>Alterações de comportamento adversas</b> <i>(para mais informações sobre comportamento, consulte a seção 10)</i></p>	<p>Informe o seu ENM sobre quaisquer questões/problemas de humor, temperamento e de PHDA - Perturbação de Hiperatividade com Déficit de Atenção.</p> <p>Tenha em atenção que, muitas vezes, estes problemas pioram temporariamente nas primeiras seis semanas de terapia com esteroides</p>	<p>Os problemas comportamentais de base devem ser tratados antes de iniciar a administração de esteroides, por exemplo, com aconselhamento ou prescrição para PHDA.</p> <p>Pode ser útil alterar o horário da medicação com esteroides para uma hora mais tardia do dia. Discuta esta questão com o seu ENM, que pode também considerar uma consulta de saúde comportamental.</p>
<p><b>Imunossupressão</b></p>	<p>A administração de esteroides pode reduzir a imunidade (capacidade de combater infeções). Esteja ciente do risco de infeção grave e da necessidade de tratar prontamente as infeções menores.</p>	<p>Procure vacinar-se contra a varicela antes de iniciar a terapia com esteroides, caso contrário, procure aconselhamento médico se estiver em contacto com a varicela.</p> <p>Se houver um problema local de tuberculose, pode ser necessário efetuar uma vigilância específica.</p>
<p><b>Pressão Arterial elevada (Hipertensão)</b></p>	<p>Deverá verificar a sua pressão arterial (PA) em cada consulta clínica.</p>	<p>Se a PA estiver elevada, a redução da ingestão de sal e a redução do peso podem ser os primeiros passos a dar.</p> <p>Caso não seja eficaz, o seu prestador de cuidados primários pode considerar medicação adicional.</p>

**TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE**

Efeitos secundários dos esteroides	Informação adicional	Contacte/fale com o seu ENM (Especialista Neuromuscular)
<p><b>Supressão das glândulas suprarrenais</b></p>	<p>Informe todos os profissionais de saúde de que está a tomar esteroides e leve consigo um cartão com informação sobre esteroides.</p> <p>É muito importante que as doses de esteroides não sejam esquecidas por mais de 24 horas, pois isso pode causar uma crise suprarrenal.</p> <p>Saiba quando deve ser administrada uma dose de stress de esteroides (doença grave, traumatismo grave ou cirurgia) para evitar uma crise suprarrenal.</p> <p>Conheça os sinais e sintomas da crise suprarrenal (dor de estômago, vômitos, letargia).</p> <p>Tenha uma prescrição para uma injeção intramuscular de hidrocortisona em casa (pode ser necessário saber como administrar em caso de crise suprarrenal).</p> <p>Nunca pare de tomar esteroides de forma abrupta.</p>	<p>Peça ao seu ENM um plano de esteroides para doses de stress que explique:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- O que fazer no caso de uma dose de esteroides não administrada há mais de 24 horas (devido a jejum, doença ou indisponibilidade de receita)</li> <li>- Quando administrar esteroides em dose de esforço, que dose e de que forma (por via oral, por injeção intramuscular ou por via intravenosa); consulte o Protocolo de esteroides PJ Nicholoff para obter um exemplo de plano: <a href="http://www.ParentProjectMD.org/PJ">www.ParentProjectMD.org/PJ</a></li> <li>- Se vai deixar de tomar medicamentos esteroides, peça ao seu ENM um plano de redução gradual. Ele pode consultar o PPMD PJ Nicholoff Steroid Protocol para obter um exemplo de plano: <a href="http://www.ParentProjectMD.org/PJ">www.ParentProjectMD.org/PJ</a></li> </ul>

**TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE**

Efeitos secundários dos esteroides	Informação adicional	Contacte/fale com o seu ENM (Especialista Neuromuscular)
<b>Intolerância à glicose</b>	A sua urina deve ser analisada para deteção de glicose (açúcar) com um teste de vareta nas consultas clínicas. Informe o seu ENM sobre o aumento da quantidade de urina ou de sede. As análises ao sangue devem ser efetuadas uma vez por ano para monitorizar o desenvolvimento de diabetes tipo II e outras complicações relacionadas com o aumento de peso induzido por esteroides.	Podem ser necessárias mais análises ao sangue para detetar a diabetes tipo II, no caso de as análises à urina ou os sintomas serem positivos para a presença de glicose.
<b>Gastrite/refluxo gastroesofágico (DRGE)</b>	Os esteroides podem causar sintomas de refluxo (azia). Informe o seu médico se apresentar estes sintomas.	Evite anti-inflamatórios não esteroides (AINEs), como aspirina, ibuprofeno, naproxeno. Podem ser utilizados antiácidos para os sintomas.
<b>Úlcera Péptica</b>	Comunique os sintomas de dor de estômago, pois podem ser um sinal de danos no revestimento do estômago. Se estiver anémico ou se houver suspeita de hemorragia no intestino, pode ser verificada a presença de sangue nas fezes.	Evite AINEs (aspirina, ibuprofeno, naproxeno). Podem ser utilizados medicamentos sujeitos a receita médica e antiácidos se estiver a ter sintomas. Poderá ser necessário consultar um gastroenterologista para avaliação e tratamento.
<b>Cataratas</b>	Os esteroides podem causar cataratas benignas; é necessário fazer uma avaliação através de um exame oftalmológico anual.	Considere mudar o tratamento de deflazacorte para prednisona se surgirem cataratas que afetem a visão (o deflazacorte demonstrou ter um risco mais elevado de desenvolvimento de cataratas). Se existirem cataratas, poderá ser necessário efetuar uma consulta de oftalmologia. As cataratas só terão de ser tratadas se interferirem com a visão.

**TABELA 2. EFEITOS COLATERAIS DE CORTICOESTEROIDE**

Efeitos secundários dos esteroides	Informação adicional	Contacte/fale com o seu ENM (Especialista Neuromuscular)
<b>Osteoporose</b>	<p>Informe o seu ENM sobre a existência de fraturas e dores nas costas em cada consulta.</p> <p>Devem ser efetuadas radiografias da coluna vertebral a cada 1–2 anos para controlar as fraturas por compressão vertebral.</p> <p>Realizar o DEXA (exame), a cada 2–3 anos para controlar a densidade óssea.</p> <p>Os níveis sanguíneos de vitamina D devem ser verificados anualmente utilizando um teste de vitamina D25OH (idealmente no final do inverno em climas sazonais): podem ser necessários suplementos de vitamina D com vitamina D3 se os níveis forem baixos.</p> <p>A sua dieta deve ser avaliada todos os anos para garantir que está a ingerir as quantidades de cálcio adequadas.</p>	<p>Podem ser necessários suplementos de vitamina D, dependendo do nível do sangue.</p> <p>Verifique anualmente os níveis de vitamina D25OH, tome suplementos se necessário.</p> <p>Certifique-se de que a quantidade de cálcio ingerida na sua alimentação cumpre as recomendações para a sua idade.</p> <p>Poderão ser necessários suplementos de cálcio se a sua dieta não incluir quantidades adequadas de cálcio.</p> <p>As actividades que impliquem carregar peso (estar de pé) podem ser úteis para a saúde dos ossos.</p> <p>Fale com o seu ENM/PT antes de iniciar um programa de exercício/carga de peso.</p>
<b>Mioglobinúria</b> (A urina tem uma coloração castanho-avermelhada porque contém produtos de degradação de proteínas musculares. É necessário fazer análises num laboratório hospitalar)	<p>Comunique qualquer ocorrência de urina castanha-avermelhada ao seu ENM.</p> <p>A urina pode ser analisada para detetar a presença de mioglobina.</p> <p>A urina também deve ser analisada para detetar infeções.</p>	<p>Evite o exercício físico intenso e excêntrico, como correr em descidas ou andar de trampolim.</p> <p>É importante manter uma boa ingestão de líquidos.</p> <p>Se o problema persistir, é necessário efetuar exames aos rins.</p>



## 7. GESTÃO ENDÓCRINA

### *Monitorização do crescimento, da adolescência e adrenal*

Diversas hormonas podem ser afetadas negativamente pelos esteróides utilizados para tratar a Duchenne. Mais frequentemente, estas incluem a hormona do crescimento (que afeta o crescimento, levando à baixa estatura) e a testosterona (a hormona sexual masculina, levando a um atraso na puberdade). É possível que o teu ENM recomende que consultes um endocrinologista pediátrico (médico das hormonas) se houver alguma preocupação com o crescimento, a puberdade ou a supressão adrenal.

### **CRESCIMENTO E PUBERDADE**

A estatura baixa e o atraso na puberdade podem ser angustiantes e deve sentir-se à vontade para falar sobre estes assuntos com o seu ENM. A estatura baixa pode ser um sinal de outros problemas médicos e a deficiência de testosterona pode piorar a saúde óssea, pelo que é importante que a sua equipa neuromuscular acompanhe de perto o seu crescimento e desenvolvimento pubertário (Figura 5).

### **TERAPIA DE HORMONAS DO CRESCIMENTO**

- Poderá ser-lhe prescrita a hormona do crescimento para a estatura baixa se for detetado um défice da hormona do crescimento.
- Não existe evidência ou literatura que avalie a segurança ou eficácia da hormona do crescimento em pessoas que vivem com Duchenne e que não tenham carência dessa hormona.
- Pode haver potenciais riscos associados ao uso da hormona do crescimento, incluindo dores de cabeça, hipertensão intracraniana idiopática (pressão elevada no cérebro e nos olhos), epífises femorais maiúsculas deslizantes (uma doença da anca que pode causar dor e pode necessitar de cirurgia para ser corrigida), agravamento da escoliose e aumento do risco de desenvolver diabetes.
- Antes de decidir se deve utilizar a hormona do crescimento, o endocrinologista deve discutir consigo os potenciais riscos e benefícios 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 com doses baixas e aumentada lentamente para imitar a puberdade normal.
- A testosterona apresenta-se sob várias formas, nomeadamente injeções intramusculares, géis e adesivos.
- O endocrinologista deve conversar sobre os efeitos esperados do tratamento antes de iniciar a testosterona, que provavelmente incluirão: desenvolvimento de odor corporal, pelos faciais, acne, aumento do crescimento, fecho das placas de crescimento e aumento da libido (interesse por sexo).
- Os potenciais efeitos secundários incluem: infeção no local da injeção, reação alérgica, alterações de humor e aumento da quantidade de glóbulos vermelhos
- É necessário efetuar colheitas de sangue regularmente enquanto estiver a tomar testosterona para monitorizar a resposta do seu organismo ao tratamento.

### **CRISE ADRENAL**

As glândulas suprarrenais, situadas junto aos rins, produzem uma hormona (cortisol) que ajuda o corpo a lidar com o stress (ou seja, doença ou lesão grave). Quando se tomam esteróides, as glândulas suprarrenais deixam de produzir cortisol ("supressão suprarrenal"). Quando os esteróides são interrompidos, pode demorar semanas ou meses até o corpo começar a produzir cortisol novamente. Sem cortisol, o corpo é incapaz de lidar com o stress, resultando numa crise suprarrenal que pode ser fatal.

A supressão/crise adrenal são complicações potencialmente mortais decorrentes da utilização prolongada de esteroides (ver Figura 5). É importante saber que pode correr o risco de uma crise adrenal se os esteroides forem interrompidos subitamente ou se as doses não forem administradas por motivo de doença ou outras razões durante mais de 24 horas. Todos os doentes que tomam esteroides crónicos diários devem ter um plano que descreva o que fazer em caso de falta de doses ou durante períodos de doença grave ou traumatismo grave, quando podem ser necessárias doses extra ou "doses de stress" de esteroides. As informações sobre a prevenção, o reconhecimento e a gestão da insuficiência suprarrenal, bem como sobre quando e como utilizar doses de stress de esteroides, estão incluídas no Protocolo de esteroides PJ Nicholoff, que pode ser consultado aqui: [www.parentprojectmd.org/pj](http://www.parentprojectmd.org/pj).

### SINTOMAS DE UMA CRISE SUPRARRENAL

Deve receber informações sobre os sinais e sintomas de uma crise suprarrenal:

- Fadiga grave
- Dor de cabeça
- Náuseas/vómitos
- Baixo nível de açúcar no sangue
- Tensão arterial baixa
- Desmaio

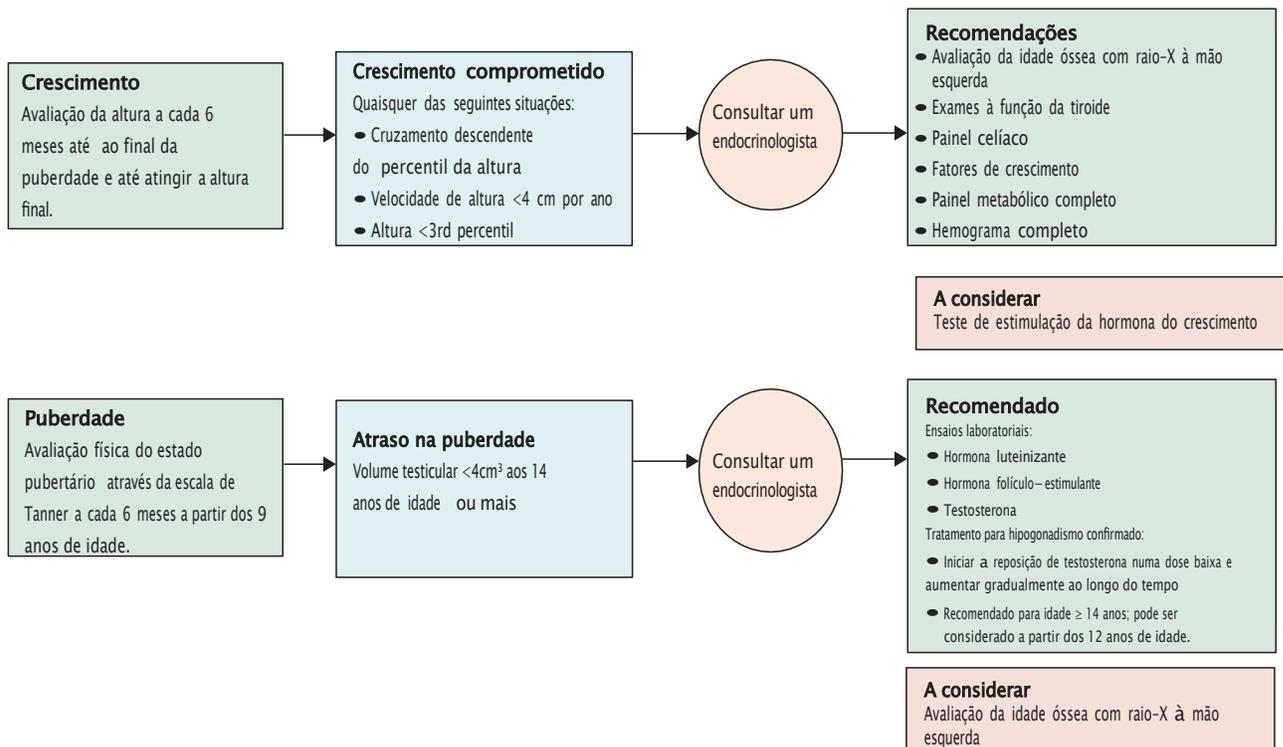


Figura 5. Avaliação e gestão do crescimento e da puberdade enquanto durante o tratamento com esteroides

## 8. GESTÃO DA SAÚDE ÓSSEA (OSTEOPOROSE) (Figura 6)

### *Monitorização e tratamento de ossos frágeis*

A saúde dos ossos é importante tanto na fase de deambulação como na fase de não deambulação de Duchenne. As pessoas que vivem com Duchenne em todas as idades têm ossos fracos, especialmente se estiverem a tomar esteroides. Os esteroides fazem com que os ossos tenham uma densidade mineral óssea mais baixa, aumentando o risco de fraturas (ossos partidos) em comparação com a população em geral. A fraqueza muscular e a diminuição da mobilidade são também fatores de risco para ossos fracos.

A absorção de raios X de dupla energia (DEXA/densitometria óssea) é um exame não invasivo que mede a densidade mineral óssea dos ossos longos (normalmente da perna ou do braço). Os ossos mais finos são menos saudáveis e são mais suscetíveis a fraturas. Medir a densidade mineral óssea é importante para monitorizar a saúde geral dos ossos. Recomenda-se a realização de exames DEXA pelo menos a cada 2 a 3 anos.

As pessoas que vivem com Duchenne, especialmente as que tomam esteroides, correm o risco de sofrer fraturas de compressão vertebral. As fraturas por compressão vertebral ocorrem quando as vértebras (os ossos da coluna vertebral) sofrem pequenas fraturas, o que faz com que fiquem deformadas e colapsem umas sobre as outras. Estas fraturas, e o conseqüente colapso vertebral, podem causar dor. As fraturas por compressão vertebral podem ser observadas numa radiografia lateral (vista de lado) da coluna vertebral, mesmo sem dor nas costas. As fraturas vertebrais podem ser tratadas com bifosfonatos, especialmente se houver dor. Recomenda-se a realização de radiografias laterais da coluna vertebral a cada 1 a 2 anos ou mais frequentemente se tiver dores nas costas.





## 9. GESTÃO ORTOPÉDICA *(Figura 7)*

### *Monitorização da escoliose e fraturas*

Os principais objetivos dos cuidados ortopédicos são manter a marcha e/ou a função motora durante o máximo de tempo possível e minimizar as contraturas articulares. A capacidade de andar ou de se manter de pé ajudá-lo-á a manter a coluna vertebral direita e a promover a saúde dos ossos.

#### **CONTRATURAS**

À medida que os músculos se tornam mais fracos e o movimento das articulações se revela mais difícil, as articulações correm o risco de ficarem bloqueadas numa posição, o que se designa por contratura. Uma postura correta pode ajudar a prevenir contraturas nas costas, nos pés e nos tornozelos enquanto se caminha. Quando se está sentado, é importante certificar-se de que a postura está bem alinhada, com o peso a ser suportado uniformemente por ambos os lados do corpo. Os pés e as pernas devem estar corretamente alinhados, com um bom posicionamento e um apoio adequado. É crucial um sistema de assento adequado na cadeira de rodas, que apoie a simetria da coluna vertebral e da pelve e a extensão da coluna vertebral. Podem existir opções cirúrgicas para ajudar a manter o alinhamento dos pés e das pernas, se tal for adequado para si.

#### **ESCOLIOSE**

As pessoas que vivem com Duchenne e que não são tratadas com esteroides têm 90 por cento de hipóteses de desenvolver escoliose progressiva (uma curvatura lateral da coluna vertebral que piora com o tempo). Foi demonstrado que o tratamento diário com esteroides reduz o risco de escoliose ou atrasa significativamente o seu aparecimento. É fundamental prestar atenção à sua postura e posicionamento para prevenir a escoliose. É essencial uma avaliação contínua da sua coluna vertebral ao longo da sua vida.

#### **FRATURAS DE OSSOS LONGOS**

Uma perna partida pode constituir uma ameaça significativa para a capacidade de continuar a andar. Se partir ou fraturar a perna, pergunte se deve ser considerado o tratamento com cirurgia. A correção cirúrgica pode muitas vezes permitir que as pessoas que vivem com Duchenne voltem a andar o mais rapidamente possível. Se tiver uma fratura, certifique-se de que a sua equipa neuromuscular é notificada antes de tomar qualquer decisão de tratamento. A sua equipa neuromuscular ajudá-lo-á a orientar os cuidados a ter com a sua fratura, bem como a sua terapia pós-fratura.

A **síndrome da embolia gorda (SAF)** é um risco na doença de Duchenne e constitui uma emergência médica.

Uma embolia gorda é causada pela libertação de um pequeno pedaço de gordura na corrente sanguínea após um osso ter sido partido ou ter sofrido um choque significativo.

Este pedaço de gordura (chamado " embolismo ") pode viajar através do sangue até aos pulmões, impedindo o corpo de obter oxigénio suficiente. Os sintomas de uma embolia gorda podem incluir confusão, desorientação, "não agir como se fosse você mesmo", respiração e ritmo cardíaco acelerados e/ou falta de ar. **Se tiver sofrido um choque, uma queda e/ou uma fratura e apresentar algum dos sinais de embolia gorda, dirija-se a um centro de urgência o mais rapidamente possível. Informe a equipa médica que suspeita ter uma embolia gorda. Trata-se de uma emergência médica.**



ORTOPEDIA		
Fase de Deambulação	Fase de não deambulação inicial	Fase de não deambulação tardia
<b>Avaliações</b>		
Avaliar a amplitude de movimento pelo menos de seis em seis meses.		
Realizar uma inspeção visual da coluna vertebral.	Realizar uma inspeção visual da coluna vertebral a cada seis meses.	
Fazer uma inspeção visual anual da coluna vertebral; Realizar uma avaliação radiográfica se a curva observada ou a inspeção visual for difícil.	Realizar uma radiografia da coluna vertebral quando os doentes se tornarem não ambulatorios; se existir uma curva, realizar uma radiografia de 6 em 6 meses a 1 ano, dependendo da maturidade do esqueleto; consultar um ortopedista se a curva for > a 20°.	Fazer radiografias anuais da coluna vertebral em ântero-posterior e vertical em doentes com escoliose progressiva conhecida.
<b>Intervenções</b>		
Implementar, com a orientação da fisioterapia, um programa de alongamentos em casa, centrado nos tornozelos, joelhos e ancas.	Dar continuidade ao programa de alongamentos, com ênfase nas extremidades superiores. Para isso procure estar sob orientação de um terapeuta ocupacional.	
Quando a dorsiflexão passiva é < a 10°, utilizar órteses noturnas moldadas à medida para o tornozelo e o pé, colocadas em posição neutra.	Utilizar órteses personalizadas (tornozelo-pé) durante o dia para retardar o agravamento da contratura equinovariana.	Continuar a utilizar aparelhos para as extremidades inferiores; pode ser adequado o fabrico de talas personalizadas para pulso e para a mão.
Não recomendar a intervenção cirúrgica na fase de deambulação inicial para aqueles que poderão ter mais benefícios na fase de deambulação média.	Iniciar um programa de permanência em pé, utilizando um dispositivo de permanência em pé ou um a cadeira de rodas com posicionamento vertical.	Os programas de permanência em pé deverão ser usados com precaução.
Remeter para cirurgia ao pé e ao tendão de Aquiles para melhorar a marcha se houver contratura substancial do tornozelo com boa força dos quadríceps e dos extensores da anca.	Encaminhar o paciente para intervenção cirúrgica do pé e do tornozelo para melhorar o posicionamento do pé, apenas se for esse o seu desejo.	
A cirurgia aos joelhos e quadris não é recomendada.		
A utilização de órteses da coluna vertebral não é recomendada.		
Fornecer orientações de prevenção de fraturas antecipada às famílias.		
Consultar cardiologistas e pneumologistas antes de qualquer intervenção cirúrgica.		
Encaminhar para fisioterapia após a cirurgia.	Encaminhar para instrumentalização posterior da coluna vertebral e fusão se a curva for > a 20-30° em pacientes que não tenham atingido a puberdade e não estejam a tomar esteroides; fornecer avaliação pré-operatória e pós-operatória com fisioterapia.	Encaminhar para instrumentalização posterior da coluna vertebral e fusão se a curva for progressiva.

Assegurar que a família e a equipa médica têm conhecimento da síndrome da embolia gorda.

**Figura. 7**

## 10. GESTÃO DE REABILITAÇÃO

*Fisioterapia, terapia ocupacional e terapia da fala.*

As pessoas que vivem com Duchenne precisam de ter acesso a diferentes tipos de gestão de reabilitação ao longo das suas vidas. A equipa de reabilitação pode incluir médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, terapeutas da fala e da linguagem, dietistas, ortopedistas e fornecedores de equipamentos médicos/especialistas em ortóteses.

A equipa de reabilitação deve ter em conta os objetivos e o estilo de vida do doente, de modo a proporcionar-lhe cuidados preventivos consistentes, minimizar o impacto da Duchenne na sua vida e nas suas actividades e otimizar a sua qualidade de vida. A reabilitação pode ser feita em ambulatório e em contexto escolar e deve continuar ao longo da vida. O doente deve ser avaliado por um especialista em reabilitação pelo menos a cada 4 a 6 meses.

### **AMPLITUDE DE MOVIMENTOS, EXERCÍCIO E ALONGAMENTOS (FIGURA 8)**

- Existem muitos fatores na doença de Duchenne que contribuem para que as articulações tendam a ficar rígidas ou "contraídas", incluindo: os músculos tornam-se menos elásticos devido ao uso limitado e os músculos à volta das articulações ficam desequilibrados (uns mais fortes do que outros).
- Manter uma boa amplitude de movimento e simetria nas diferentes articulações ajuda a manter uma função o mais funcional possível, prevenindo o desenvolvimento de contraturas e evitando problemas de pressão na pele.
- Recomenda-se a prática de exercício ou atividade aeróbica. A natação é um excelente exemplo de exercício seguro. Alguns exercícios (como saltar num trampolim ou num castelo insuflável) podem ser prejudiciais para os músculos. Por conseguinte, todos os exercícios devem ser monitorizados e orientados pelo seu fisioterapeuta
- Os alongamentos serão monitorizados pelo seu fisioterapeuta, mas devem fazer parte da sua rotina diária.
- O objetivo dos alongamentos e dos apoios, a partir do diagnóstico, é preservar a função e manter o conforto



REABILITAÇÃO*		
Fase de Deambulação	Fase de não deambulação inicial	Fase de não deambulação tardia
<b>Avaliações</b>		
Avaliação multidisciplinar de reabilitação a cada 6 meses ou mais frequentemente, conforme desencadeada pela preocupação, mudança de status ou necessidades específicas.		
Avaliação: medidas sobre o nível de incapacidade, avaliações funcionais, monitorização da atividade e da saúde, resultados comunicados pelo doente, avaliação da intervenção ortopédica e tecnologia de assistência.		
Avaliação e minimização dos riscos de queda em todos os ambientes.		
<b>Intervenções</b>		
Programas implementados por terapeutas ocupacionais e adaptados conforme as necessidades individuais, a fase da doença, a resposta à terapia e à tolerância.		
Alongamentos preventivos diário em casa, entre 4 a 6 vezes por semana; alongamentos regulares dos tornozelos, joelhos, quadril, pulsos, mãos e pescoço, de acordo com a avaliação. Alongamento recomendado para estruturas com risco de contratura e deformidade.		
Utilização de órteses para repousar ou alongar o pé e o tornozelo durante a noite; pode ser mais bem tolerada se for iniciada preventivamente numa idade precoce.		Órteses do tornozelo e do pé para alongamento/posicionamento
	Dispositivo de apoio passivo ou elétrico para doentes sem contraturas ou com contraturas ligeiras da anca, joelho ou tornozelo.	
	Órteses do pé, tornozelo e joelho com articulação do joelho bloqueada para fases tardias de deambulação e não deambulação.	
Apoio do fisioterapeuta ortopédico na gestão rápida, em equipa, das fraturas de ossos longos e na prestação da reabilitação associada para manter a deambulação e/ou a capacidade de se manter de pé com apoio e evitar o desenvolvimento acelerado de contraturas.		
As recomendações de exercícios são: (1) atividade/exercício aeróbico submáximo regular (por exemplo, natação, ciclismo); (2) controlar o esforço excessivo; e (3) respeitar a necessidade de descanso.		
Cuidado na prescrição de exercícios para indivíduos que parecem ter uma capacidade de exercício reduzida, mesmo que tenham uma boa função em aspectos clínicos.		
Planeamento e educação sobre tecnologia de assistência e equipamento adaptável.		

\* As áreas de risco de contratura e deformidade incluem (1) hipoextensibilidade nos flexores da anca, bandas iliotibiais, isquiotibiais, flexores plantares, fásia plantar, pronadores do antebraço, flexores e extensores longos do pulso e dos dedos, lumbricais, extensores cervicais; (2) contratura isolada da articulação da anca e do joelho em flexão varo plantar; (3) escoliose; e (4) diminuição da mobilidade da parede torácica.

Figura. 8



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

- Enquanto caminha, pode utilizar uma scooter de mobilidade ou uma cadeira de rodas manual ou elétrica para percorrer longas distâncias, de modo a conservar a sua força;
- Quando começar a necessitar de utilizar uma cadeira de rodas durante períodos mais longos, é importante que utilize uma cadeira que mantenha a sua postura corretamente alinhada e que proporcione um bom apoio a todas as partes do seu corpo;
- À medida que a dificuldade em andar aumenta, recomenda-se que uma cadeira de rodas elétrica seja fornecida mais cedo do que mais tarde. Para além disso, recomenda-se a utilização de uma cadeira de pé elétrica, se possível;
- Os fisioterapeutas e os terapeutas ocupacionais serão úteis na recomendação de dispositivos de assistência para ajudar a manter a sua independência e promover a segurança
- É melhor pensar antecipadamente no tipo de equipamento que continuará a apoiar a sua independência e participação nas actividades de que gosta e planear em conformidade.

### QUADRO 4. GESTÃO DA DOR

É importante informar o seu ENM se a dor for um problema, para que possa ser abordada e tratada corretamente. Isto deve ser revisto em cada consulta neuromuscular. Infelizmente, atualmente sabe-se muito pouco sobre a dor na doença de Duchenne. É necessária mais investigação. Se tiveres dores, tens de falar com o teu ENM e explicar que isso é um problema.

- Para um controlo eficaz da dor, é importante determinar a razão da dor para que a equipa neuromuscular possa efetuar as intervenções adequadas.
- A dor pode resultar de problemas de postura e de dificuldades em ficar confortável. As intervenções podem incluir ortóteses (aparelhos) adequadas e individualizadas, assentos, roupa de cama e mobilidade, bem como abordagens de tratamento com medicamentos padrão (por exemplo, relaxantes musculares, medicamentos anti-inflamatórios). Devem ser consideradas as interações com outros medicamentos (por exemplo, esteroides e anti-inflamatórios não esteroides) e os efeitos secundários associados, especialmente os que podem afetar a função cardíaca ou respiratória.
- Ocasionalmente, a intervenção cirúrgica ortopédica pode ser indicada para a dor que não pode ser tratada de outra forma. A dor nas costas, especialmente em pessoas que utilizam esteroides, pode ser um sinal de fraturas de compressão vertebral, que respondem bem ao tratamento com bifosfonatos.
- Os analgésicos narcóticos (Tramadol, Codeína e Morfina) devem ser utilizados com extremo cuidado, especialmente se houver disfunção pulmonar. Os estupefacientes podem provocar uma respiração mais superficial ou fazer com que a respiração pare;
- Poderá necessitar de adaptações adicionais para o ajudar a subir escadas, a deslocar-se, a comer e a beber, a virar-se na cama, a ir à casa de banho e a tomar banho;
- Dispositivos simples, como tabuleiros de colo elevados e palhinhas adaptáveis, podem otimizar a função;
- As tecnologias avançadas, como a robótica, o Bluetooth e os controlos ambientais por infravermelhos, podem ser úteis;
- As tecnologias informáticas de assistência avançadas, como os dispositivos de automatização doméstica Tecla e Dragon Naturally Speaking, e os dispositivos de reconhecimento de voz, como o Google Home e o Amazon Echo, podem ajudar a controlar o seu ambiente e auxiliar nas tarefas diárias.

É muito importante que faça tudo, dentro e fora de casa, para se manter em segurança. Seguem-se algumas sugestões para o ajudar a evitar acidentes e possíveis ossos partidos!

<b>AVALIAÇÃO/EDUCAÇÃO</b>	
<p>Recomenda-se a avaliação e educação por terapeutas ocupacionais e/ou fisioterapeutas para:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Minimizar os riscos de queda em todos os ambientes, incluindo a consideração da superfície de caminhada, do terreno e dos obstáculos.</li> <li>• Fornecer formação aos doentes e às famílias sobre a segurança das cadeiras de rodas e apoiar transferências seguras de/para cadeiras de rodas em todos os ambientes.</li> </ul>	
<b>CONSIDERAÇÕES COMUNS/ALTERAÇÕES POSSÍVEIS</b>	
<p style="text-align: center;"><b>OBSTÁCULOS</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Tapetes decorativos</li> <li>- Brinquedos</li> <li>- Fios</li> <li>- Desarrumação</li> </ul>	<p style="text-align: center;"><b>QUANDO ESTIVER NA CADEIRA DE RODAS/ DISPOSITIVO DE MOBILIDADE</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• As quedas da cadeira de rodas são uma causa comum de lesões;</li> <li>• Usar o sempre o cinto de segurança;</li> <li>• Usar dispositivos anti-quedas nas cadeiras de rodas.</li> </ul>
<p style="text-align: center;"><b>SUPERFÍCIES IRREGULARES/ESCORREGADIAS</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tenha especial cuidado ao ar livre devido a superfícies irregulares.</li> <li>• Use sapatos de piscina para proteção contra quedas quando andar em superfícies escorregadias à volta das piscinas.</li> <li>• Sapatos antiderrapantes para ajudar a diminuir o risco de quedas ao caminhar de pé para a casa de banho.</li> </ul>	<p style="text-align: center;"><b>TRANSFERÊNCIA DE E PARA A CADEIRA DE RODAS</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Treinar o fisioterapeuta no elevação e transferência seguras de e para a cadeira de rodas e várias superfícies.</li> <li>• Considerar antecipadamente o equipamento adaptativo e os sistemas de elevação de doentes para utilização em todos os contextos, a fim de proporcionar um apoio seguro e minimizar as lesões causadas por quedas durante as transferências, a utilização das instalações sanitárias e o banho/duche.</li> </ul>
<b>POTENCIAIS MODIFICAÇÕES PARA A CASA</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tapetes antiderrapantes no duche ou na banheira</li> <li>• Pavimento antiderrapante para degraus de madeira.</li> <li>• Corrimões em ambos os lados das escadas.</li> <li>• Assento de banho ou outro equipamento de adaptação para o banho.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Barras de apoio para o duche ou a banheira.</li> </ul>

Figura. 9



# 11. GESTÃO PULMONAR

## *Monitorização dos músculos respiratórios*

As pessoas com Duchenne normalmente não têm problemas para respirar ou tossir enquanto estão a andar. À medida que envelhecem e os músculos da tosse enfraquecem, correm o risco de contrair infeções no peito devido a uma tosse ineficaz. Mais tarde, os músculos que suportam a respiração também podem enfraquecer e podem surgir problemas de respiração durante o sono. É importante informar a sua equipa neuromuscular se tiver dores de cabeça ou fadiga matinal, pois podem ser sinais de respiração demasiado superficial durante o sono e indicar a necessidade de um estudo do sono.

Se a sua tosse estiver a enfraquecer, é extremamente importante utilizar dispositivos para tornar a sua tosse mais eficaz, especialmente se estiver doente. Um estudo do sono avalia se a sua respiração está a funcionar bem enquanto dorme. Se se verificar que os seus níveis de oxigénio são demasiado baixos durante o sono, terá de utilizar pressão positiva bi-nível nas vias respiratórias (BI-PAP) para ajudar a melhorar a sua respiração durante o sono. À medida que envelhece, pode descobrir que também precisa de ajuda para respirar durante o dia.

É necessária uma abordagem planeada e proactiva dos cuidados respiratórios, que se deve basear numa monitorização atenta, na prevenção de problemas e na intervenção precoce, quando indicada. A sua equipa pulmonar deve incluir um médico (pneumologista) e um terapeuta respiratório com experiência na avaliação da respiração em pessoas com Duchenne. Os seus objetivos de tratamento incluem normalmente a implementação de técnicas que expandam os pulmões e mantenham os músculos da parede torácica flexíveis (recrutamento do volume pulmonar), que ajudem manual e mecanicamente a tosse para uma desobstrução eficaz das vias respiratórias e que forneçam suporte ventilatório noturno e diurno, não invasivo ou invasivo.

### **MONITORIZAÇÃO E PREVENÇÃO (FIGURA 10)**

- Deve começar a consultar um pneumologista anualmente a partir do diagnóstico e iniciar os testes de função pulmonar o mais cedo possível após o diagnóstico. Os testes devem incluir a medição da capacidade vital forçada (ou "CVF" – a maior respiração que uma pessoa consegue expirar completa e vigorosamente). O início precoce destes testes permitirá que as crianças se familiarizem com o equipamento e com a equipa e que avaliem a função respiratória de base.
- Quando não for possível andar sem apoio, deve ser efetuada uma avaliação pulmonar programada pelo menos de seis em seis meses. A avaliação deve incluir testes de função pulmonar com medições da CVF, dos níveis máximos de pressão inspiratória (P<sub>Imáx</sub> – a força com que se inspira) e expiratória (P<sub>Emáx</sub> – a força com que se expira) e do pico de fluxo da tosse (PFT – a força da tosse). Estes valores serão acompanhados ao longo do tempo pela sua equipa pulmonar.
- Além disso, a avaliação deve incluir a oximetria do pulso (SpO<sub>2</sub> – mede o oxigénio no sangue enquanto está acordado) e, quando disponível, a medição dos níveis de dióxido de carbono no sangue (PetCO<sub>2</sub>/PtcCO<sub>2</sub> – mede os níveis de dióxido de carbono no sangue enquanto está acordado).
- Pode ser necessário efetuar um estudo do sono se houver sinais de sono agitado, dores de cabeça matinais ou cansaço extremo durante o dia. Este estudo avalia a respiração e mede os níveis de oxigénio e de dióxido de carbono no sangue enquanto dorme.
- A vacinação pneumocócica (para prevenir a pneumonia) e a vacinação anual contra a gripe (injeções contra a gripe; evitar o spray nasal de vírus vivo da gripe) ajudam a prevenir episódios de gripe grave e pneumonia.

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

- Sofrer de uma doença prolongada com apenas pequenas infecções das vias respiratórias superiores;
- Estiver mais cansado do que o habitual ou com sono sem razão aparente durante o dia;
- Tiver falta de ar, parecer que não consegue recuperar o fôlego ou tiver dificuldade em terminar frases;
- Tiver dores de cabeça na maioria das manhãs ou a toda a hora;
- Tiver dificuldade em dormir, acordar muito, dificuldade em acordar ou tiver pesadelos;
- Acordar a tentar recuperar o fôlego ou a sentir o coração a bater forte;
- Tiver dificuldade em prestar atenção durante o dia em casa ou na escola.

GESTÃO PULMONAR		
Fase Deambulatória	Fase de não deambulação inicial	Fase de não deambulação tardia
<b>Avaliações</b>		
Uma vez por ano: CVF.	Duas vezes por ano: CVF, Plmáx/PEmáx, PFT, SpO2, PetCO2/PtcCO2.	
Estudo do sono com capnografia* para detetar sinais e sintomas de apneia obstrutiva do sono ou distúrbios respiratórios do sono.		
<b>Intervenções</b>		
Vacinas pneumocócicas e vacina anual contra a gripe.	Recrutamento do volume pulmonar quando a CVF é < ou igual a 60% do previsto.	
		Tosse assistida quando a CVF é < ou igual a 50% do previsto, a PFT é de 270 L/min, PE máx é de 60 cm H2O.
		Ventilação assistida noturna com frequência respiratória alternada (de preferência não invasiva) quando existem sinais ou sintomas de hipoventilação ou outros distúrbios respiratórios do sono**, estudo anormal do sono*, CVF < ou igual a 50%, Plmáx < 60 cm H2O ou SpO2 de linha de base acordado < 95% ou pCO2 > 45 mmHg
		Ventilação assistida durante o dia quando, apesar da ventilação noturna: SpO2 diurna < 95%; pCO2 > 45 mmHg ou dispneia acordada***

\* Veja o texto para definições.

\*\* Fadiga, dispneia, dores de cabeça matinais ou contínuas, despertares noturnos frequentes, hipersonolência, dificuldade de concentração, despertares com dispneia e taquicardia, pesadelos frequentes.

\*\*\* Apoiamos vivamente a utilização de métodos não invasivos de ventilação assistida em vez da traqueostomia para otimizar a qualidade de vida do doente. As indicações para a traqueostomia incluem a preferência do doente, a incapacidade do doente para utilizar com êxito a ventilação não invasiva, três tentativas de extubação falhadas durante uma doença crítica, apesar da utilização otimizada da ventilação não invasiva e da tosse mecanicamente assistida ou a incapacidade dos métodos não invasivos de assistência à tosse para evitar a aspiração de secreções para os pulmões devido ao enfraquecimento dos músculos bulbares.

Figura. 10



## INTERVENÇÕES (FIGURA 10)

---

### **Existem formas de ajudar os pulmões a funcionarem tão bem quanto possível, durante muito tempo.**

- Pode ser útil utilizar formas de aumentar a quantidade de ar que pode entrar nos pulmões, esticando os músculos respiratórios através da respiração profunda ("recrutamento do volume pulmonar", insuflação pulmonar ou técnicas de empilhamento da respiração).
- Se a tosse se tornar fraca, as técnicas de tosse manual ou mecanicamente assistida ("cough assist") são úteis para desobstruir as vias respiratórias e manter o muco e os germes fora dos pulmões. Isto reduz o risco de pneumonia.
- Com o tempo, será necessário apoio para respirar inicialmente durante a noite (ventilação assistida não invasiva noturna através de pressão bi-nível nas vias aéreas, ou Bi-PAP) e mais tarde durante o dia (ventilação assistida não invasiva diurna), à medida que os sintomas referidos na secção de vigilância se desenvolvem.
- A transição para a ventilação assistida pode ser difícil de se habituar. Existem muitos tipos diferentes de "interfaces" (máscaras e bocais) que pode utilizar. É importante encontrar uma interface que seja adequada para si. A sua equipa pulmonar pode oferecer vários tipos diferentes de interfaces até encontrarem o tipo mais confortável para si
- 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. Isto é conhecido como suporte ventilatório invasivo. Não existem diretrizes sobre o momento em que pode ser necessária uma traqueostomia. Trata-se frequentemente de uma decisão pessoal entre si e o seu especialista respiratório.
- As intervenções acima referidas podem ajudar a manter a respiração mais fácil e a evitar doenças respiratórias agudas.
- É essencial manter o calendário de vacinação em dia, incluindo a vacina pneumocócica e a vacina anual contra a gripe. As pessoas que vivem com a Duchenne devem optar sempre pela injeção contra a gripe, em vez do spray nasal de vírus vivo.
- É necessário prestar especial atenção à respiração na altura de uma cirurgia planeada (ver Secção 15)
- Se tiveres uma infeção respiratória, pede antibióticos para além da utilização da tosse manual ou mecanicamente assistida.
- Tenha sempre cuidado se for necessário oxigénio suplementar; certifique-se de que os profissionais de saúde sabem que devem utilizar simultaneamente ventilação não invasiva com pressão positiva de dois níveis nas vias respiratórias e monitorizar de perto os seus níveis de dióxido de carbono (CO<sub>2</sub>).

## 12. GESTÃO CARDÍACA (Figura 11)

### *Monitorização do coração*

O coração é um músculo e também é afetado na Duchenne. A doença do músculo cardíaco é chamada de "cardiomiopatia". Na doença de Duchenne, a cardiomiopatia é o resultado da falta de distrofina no músculo cardíaco. A cardiomiopatia provoca uma diminuição da função do coração ou, com o tempo, uma insuficiência cardíaca. Existem muitos níveis de insuficiência cardíaca e as pessoas podem viver com insuficiência cardíaca controlada durante muitos anos com a utilização de medicação e visitas regulares a um cardiologista (médico do coração). O objetivo da gestão cardíaca na Duchenne é a deteção precoce e o tratamento das alterações do músculo cardíaco. Infelizmente, os problemas cardíacos podem muitas vezes ser silenciosos e os sintomas podem não se fazer sentir. Por esta razão, é extremamente importante envolver um cardiologista como membro da sua equipa de cuidados desde o momento do diagnóstico.

### **MONITORIZAÇÃO**

- Deve consultar o seu cardiologista pelo menos uma vez por ano a partir do diagnóstico, ou mais frequentemente, 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 da função do coração) ou uma ressonância magnética cardíaca (dá imagens exatas da estrutura e da função do coração e mostra se há fibrose ou cicatrizes no músculo cardíaco).
- As mulheres portadoras de Duchenne precisam de fazer exames ao coração de 3 em 3 ou de 5 em 5 anos, se o seu coração estiver 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 ao primeiro sinal de fibrose cardíaca (formação de tecido cicatricial no músculo cardíaco, observada na ressonância magnética), diminuição da função cardíaca (observada pela diminuição da fração de ejeção ou de encurtamento na ressonância magnética ou no ecocardiograma) ou até aos 10 anos de idade, mesmo que todos os seus testes sejam normais, uma vez que isto ajudará a proteger o seu coração
- Inibidores da enzima de conversão da angiotensina (IECA–lisinopril, captopril, enalapril, etc.) ou bloqueadores dos recetores da angiotensina (ARB–losartan) devem ser considerados como terapêutica de primeira linha. Estes medicamentos abrem os vasos sanguíneos que saem do coração, pelo que o coração não precisa de se esforçar tanto para bombear o sangue para o corpo.
- Outros medicamentos, como os beta bloqueadores, abrandam o ritmo cardíaco para que o coração possa encher e bombear o sangue eficazmente. Os diuréticos ("comprimidos de água" que fazem com que o corpo se livre de fluidos, reduzindo o volume do sangue, permitindo que o coração não bombeie com tanta rapidez e força) também podem ser prescritos com a progressão da insuficiência cardíaca.
- Os ritmos cardíacos anómalos detetados num ECG devem ser imediatamente investigados e tratados. É aconselhável ter sempre à mão uma cópia do ECG de base.
- Um monitor Holter avalia a frequência cardíaca e o ritmo cardíaco durante 24 ou 48 horas; este procedimento é efetuado se houver suspeita de alterações na frequência cardíaca ou no ritmo cardíaco e se for necessária uma avaliação

mais aprofundada.

- Um ritmo cardíaco acelerado e/ou palpitações (batimentos cardíacos anormais ocasionais) são comuns em pessoas que vivem com a Duchenne e, normalmente, não são prejudiciais. No entanto, também podem estar associados a problemas cardíacos mais graves e precisam de ser investigados por um cardiologista.
- Se sentir dores graves e persistentes no peito, isto pode ser um sinal de lesão cardíaca e deve ser avaliado imediatamente num serviço de urgência.
- As pessoas que tomam esteroides devem ser monitorizadas quanto a potenciais efeitos secundários cardíacos, tais como hipertensão (pressão arterial elevada) e hipercolesterolemia (colesterol elevado); a dose de esteroides pode necessitar de ser ajustada ou pode ser necessário adicionar outro tratamento (ver tabela 2).

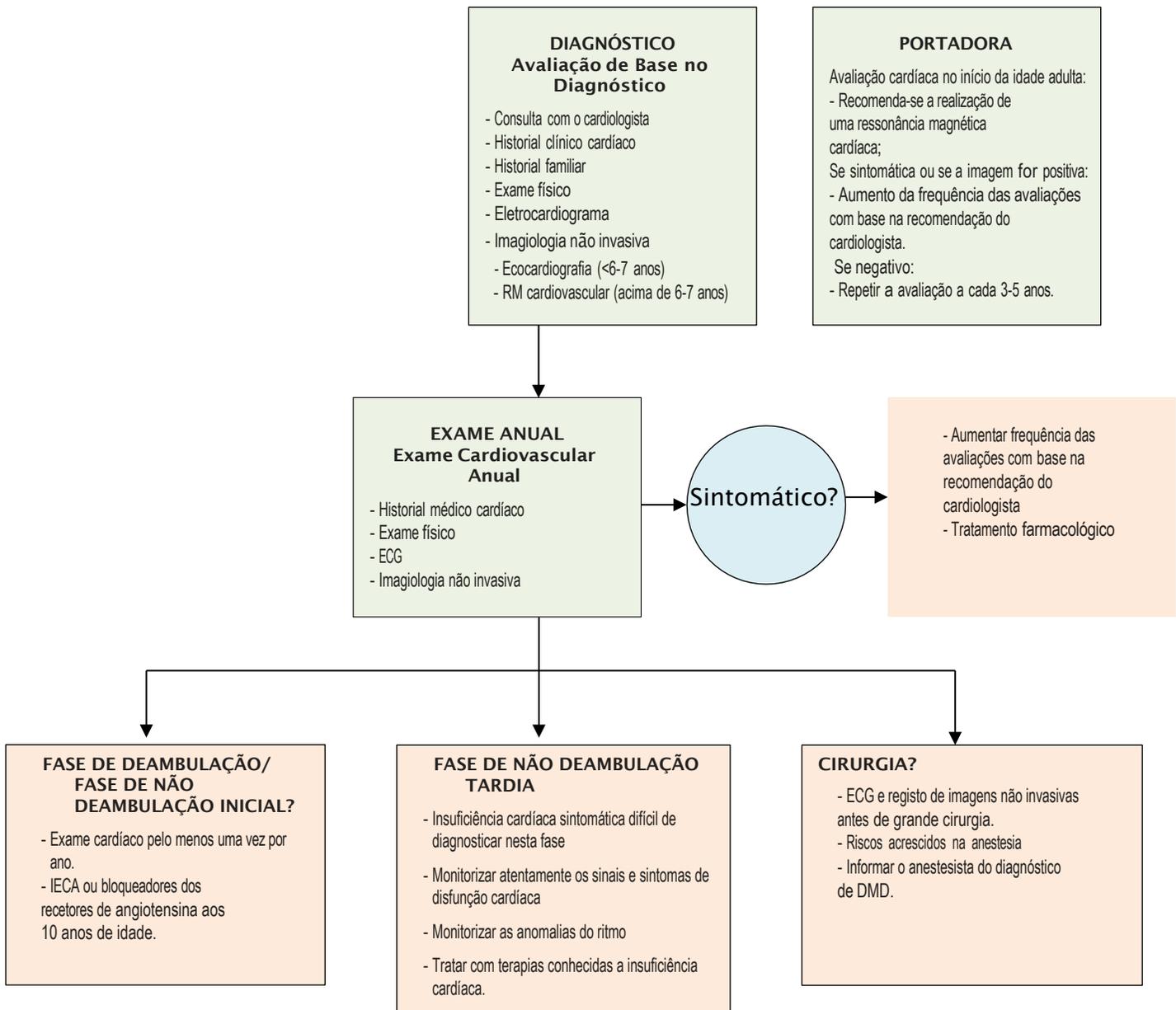


Figura. 11

## 13. GESTÃO GASTROINTESTINAL

### *Nutrição, deglutição e outras questões gastrointestinais*

Poderás precisar de consultar os seguintes especialistas em diferentes idades: um nutricionista, um fisioterapeuta, um terapeuta da fala e da língua e um gastroenterologista. As preocupações gastrointestinais das pessoas que vivem com Duchenne incluem: excesso ou falta de peso, obstipação crónica e dificuldade em engolir (disfagia).

#### **GESTÃO NUTRICIONAL (FIGURA 12)**

Um nutricionista certificado pode ajudá-lo a avaliar quantas calorias necessita por dia, calculando o seu gasto energético em repouso (GER), utilizando a sua altura, idade e nível de atividade.

- A manutenção de um correto estado nutricional ajudará a prevenir a subnutrição e o excesso de peso. Isto é essencial desde o diagnóstico ao longo da vida.
- É importante que o seu peso ou índice de massa corporal (IMC) para a idade se mantenha entre o percentil 10 e o percentil 85 das tabelas nacionais de percentil (ver secção de recursos).
- É necessário ter uma dieta saudável e equilibrada, com uma gama completa de tipos de alimentos, para manter um corpo saudável; a informação para toda a família sobre uma dieta equilibrada pode ser encontrada na maior parte das fontes nacionais, incluindo o NHS Live Well (<https://www.nhs.uk/live-well/>), ([www.ChooseMyPlate.gov/Dietary-Guidelines](http://www.ChooseMyPlate.gov/Dietary-Guidelines)) e outros recursos respeitáveis no seu país, no entanto deve ser discutida com um nutricionista especializado.
- 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 e outros recursos respeitáveis em seu país
- Deve prestar especial atenção ao regime alimentar aquando do diagnóstico, do início da administração de esteroides, da perda de mobilidade e do aparecimento de problemas de deglutição.
- A sua dieta também deve ser avaliada anualmente em termos de calorias, proteínas, líquidos, cálcio, vitamina D e outros nutrientes.
- A ingestão adequada de líquidos é necessária para prevenir a desidratação, a obstipação e os problemas renais (dos rins).
- Se houver um aumento excessivo de peso, recomenda-se uma diminuição das calorias e um aumento da atividade física segura.
- A gastroparesia, ou atraso no esvaziamento do estômago, pode ocorrer à medida que se envelhece, causando dor abdominal depois de comer, náuseas, vômitos, perda de apetite e sensação de saciedade rápida.
- Se tiver uma perda de peso inesperada, é importante considerar que pode ser uma complicação de problemas noutros sistemas (por exemplo, cardíaco ou respiratório).
- Os problemas de deglutição também podem afetar a perda de peso. O seu nutricionista deve trabalhar em estreita colaboração com os terapeutas ocupacionais para desenvolver planos alimentares que o ajudem a manter ou a ganhar peso, desenvolver alterações na dieta que possam ser úteis para si durante as refeições e decidir quando pode ser necessário avaliar a sua deglutição

#### **GESTÃO DE DEGLUTIÇÃO (FIGURA 12)**

A fraqueza dos músculos da face, da mandíbula e da garganta pode levar a problemas

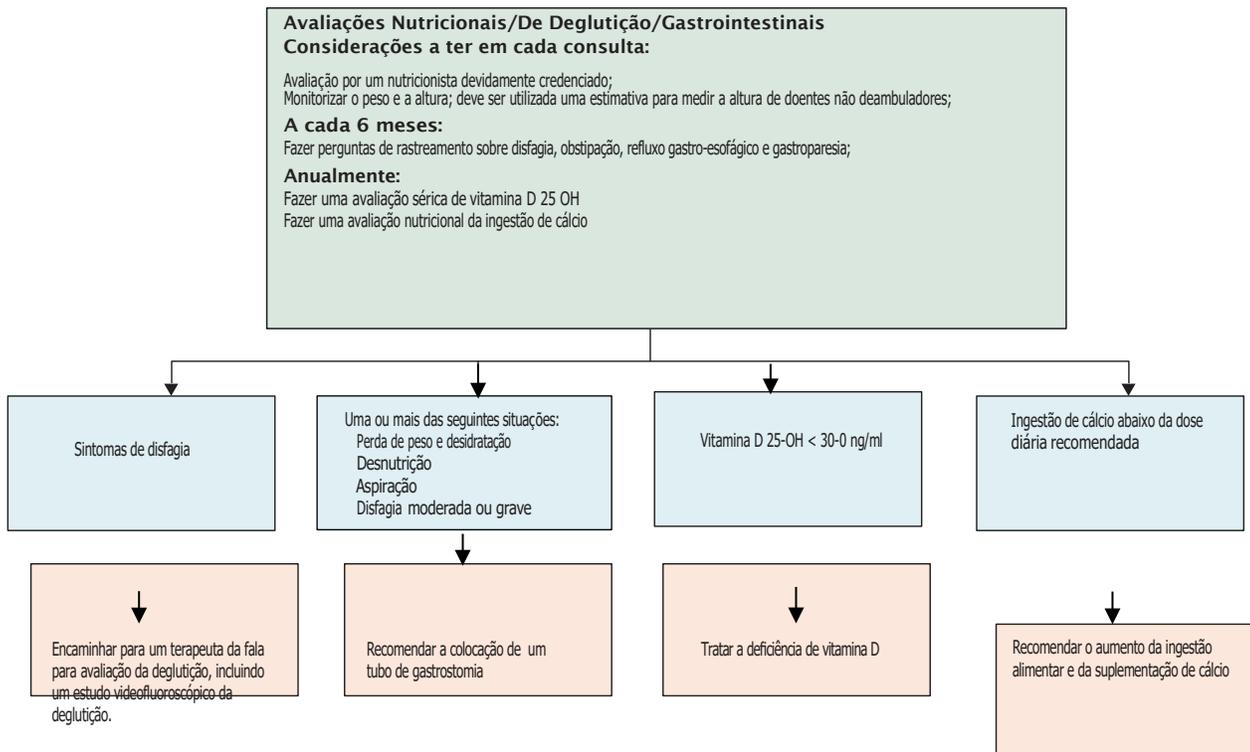
de deglutição (disfagia), acentuando ainda mais os problemas nutricionais. A disfagia pode também causar aspiração (pedaços de alimentos ou líquidos que vão para os pulmões) devido ao fraco movimento dos músculos da deglutição, o que pode aumentar o risco de pneumonia. Muitas vezes, a disfagia pode surgir muito gradualmente, o que significa que pode ser difícil de detetar. Por este motivo, os sintomas da deglutição devem ser analisados em todas as consultas.

#### **SINTOMAS DA DISFAGIA:**

- Pode sentir que há comida "presa na garganta";
- Pode ter uma perda de peso não intencional de 10% ou mais ou um aumento de peso insatisfatório (se ainda estiver a crescer);
- As suas refeições podem ser prolongadas (demorando mais de 30 minutos) e/ou acompanhadas de fadiga, baba, tosse ou asfixia;
- Um declínio inexplicável da função pulmonar ou uma febre de origem desconhecida podem ser sinais de pneumonia por aspiração ou pneumonia causada pela descida de líquido para os pulmões.

#### **INTERVENÇÕES EM CASO DE DISFAGIA:**

- São necessários exames clínicos e radiológicos da deglutição quando estes sintomas são observados
- Em caso de problemas de deglutição, deve ser envolvido um terapeuta da fala e da língua (SALT) para o ajudar a desenvolver um plano de tratamento individualizado com o objetivo de preservar uma boa função de deglutição.
- A colocação de uma sonda gástrica pode ser discutida se os esforços para manter o peso e a ingestão de líquidos por via oral parecerem insuficientes.
- Os potenciais riscos e benefícios da colocação de uma sonda gástrica devem ser discutidos em pormenor.
- A colocação de um tubo de gastrostomia pode ser efetuada de várias formas. Deve discutir os riscos cirúrgicos e anestésicos, bem como a sua preferência pessoal, quando tomar uma decisão.



**Figura 12. Avaliação e gestão nutricional, da deglutição e gastrointestinal**

Uma sonda gástrica fornecida na altura certa pode aliviar a pressão de estar sempre a tentar ingerir alimentos suficientes para manter as suas calorias.

Se os músculos da deglutição forem fortes, o facto de ter um tubo de alimentação NÃO significa que não possa continuar a comer os alimentos que deseja! Apenas elimina o stress de consumir calorias suficientes e os outros nutrientes de que necessita, uma vez que pode complementar a nutrição com o tubo G.

## OBSTIPAÇÃO E DOENÇA DO REFLUXO GASTROESOFÁGICO

A obstipação e o refluxo gastroesofágico (ácido que vem do estômago para a garganta, causando azia) são as duas doenças gastrointestinais mais comuns observadas em pessoas que vivem com a Duchenne. Uma vez que a obstipação é uma queixa frequente e, muitas vezes, não é relatada, é importante discutir os hábitos intestinais com a sua equipa de cuidados. A gestão da obstipação pode ajudar a evitar complicações futuras que afetam o intestino devido a uma obstipação de longa duração.

- Os laxantes e outros medicamentos podem ser úteis. Pergunte ao seu prestador de cuidados primários ou à equipa neuromuscular quais os laxantes mais adequados para si e durante quanto tempo os deve tomar. Os laxantes não são todos iguais.
- É importante que beba líquidos suficientes todos os dias. O aumento da fibra pode agravar os sintomas, especialmente se a quantidade de líquidos não for aumentada. Por isso, certifique-se de que revê a sua dieta e a ingestão de líquidos com um nutricionista em cada consulta, especialmente se estiver a sofrer de obstipação.
- O refluxo gastroesofágico é normalmente tratado com medicamentos que suprimem os ácidos gástricos; estes são normalmente prescritos a pessoas em terapia com esteroides ou bisfosfonatos orais.
- Os cuidados orais são uma área importante para todos, especialmente para os que utilizam bisfosfonatos para a perda óssea. As recomendações dos especialistas para os cuidados orais estão descritas no quadro 5.
- Com a fraqueza dos maxilares, pode haver fadiga na mastigação, o que pode resultar numa diminuição da ingestão calórica.

### QUADRO 5. RECOMENDAÇÕES DE CUIDADOS ORAIS

- As pessoas que vivem com Duchenne devem, desde tenra idade, consultar um dentista com grande experiência e conhecimento pormenorizado sobre a doença. A missão do dentista deve ser lutar por um tratamento de alta qualidade, pela saúde oral e pelo bem-estar e funcionar como um recurso na sua comunidade de origem. Este dentista deve estar ciente das diferenças específicas no desenvolvimento dentário e esquelético das pessoas com Duchenne e colaborar com um ortodontista bem informado e experiente.
- Os cuidados orais e dentários baseiam-se em medidas profiláticas com vista a manter uma boa higiene oral e dentária.
- Ensinar os pais e outras pessoas que prestam cuidados a escovar os dentes de outra pessoa é importante, especialmente no caso da Duchenne, em que a língua é grande e, por vezes, a abertura limitada da boca dificultam essa tarefa.
- Os dispositivos de assistência adaptados individualmente e as ajudas técnicas para a higiene oral são particularmente importantes quando a força muscular das mãos, dos braços, da mandíbula, da boca e do pescoço começa a diminuir ou quando existem contraturas na mandíbula.



## QUADRO 6. GESTÃO DA FALA - OS PORMENORES:

- Existem padrões bem documentados de déficit da fala em pessoas com Duchenne, incluindo problemas no desenvolvimento da fala, na memória verbal a curto prazo e no processamento fonológico, bem como um risco de diminuição do QI e de perturbações específicas da aprendizagem.
- Estes problemas não afetam todas as pessoas que vivem com Duchenne, mas devem ser considerados e as intervenções implementadas se estiverem presentes.
- É necessário encaminhar o doente para um terapeuta da fala para avaliação e tratamento, se houver suspeita de problemas na fala.
- Os exercícios para os músculos envolvidos na fala e na articulação podem ser apropriados e necessários para as crianças com dificuldades na fala, bem como para os indivíduos mais velhos que têm uma força muscular oral enfraquecida e/ou uma inteligibilidade da fala afetada.
- As estratégias de compensação, os exercícios de voz e as amplificações da fala são adequados se for difícil compreender a pessoa que vive com Duchenne devido a problemas com o suporte respiratório.
- A avaliação do *Voice Output Communication Aid* (VOCA) pode ser adequada em qualquer idade, se a produção da fala for limitada.
- Os problemas na fala podem levar a dificuldades na escola, mas podem ser ajudados com uma avaliação e intervenção adequadas.

# 14. GESTÃO PSICOSSOCIAL

## *Comportamento, Aprendizagem e adaptação à vida com DMD*

Percorrer o caminho de viver com Duchenne pode ser complexo, e o apoio psicossocial e emocional é fundamental tanto para a pessoa que vive com Duchenne como para as famílias (quadro 7). As questões psicossociais podem surgir em qualquer altura. É importante que informe a sua equipa neuromuscular se estiver a ter problemas com qualquer um dos aspectos abaixo descritos.

- Dificuldade em interações sociais e/ou em fazer amigos (ou seja, imaturidade social, competências sociais deficientes, afastamento ou isolamento dos demais);
- Problemas de aprendizagem;
- Ansiedade/preocupação excessiva ou constante;
- Discussões frequentes e explosões comportamentais; dificuldade em controlar a raiva ou a tristeza;
- Maior risco de perturbações neurocomportamentais e ao nível do desenvolvimento neurológico, incluindo perturbações do espectro do autismo, perturbação de déficit de atenção/hiperatividade e transtorno obsessivo-compulsivo (TOC);
- Problemas de adaptação emocional e ansiedade e/ou depressão.

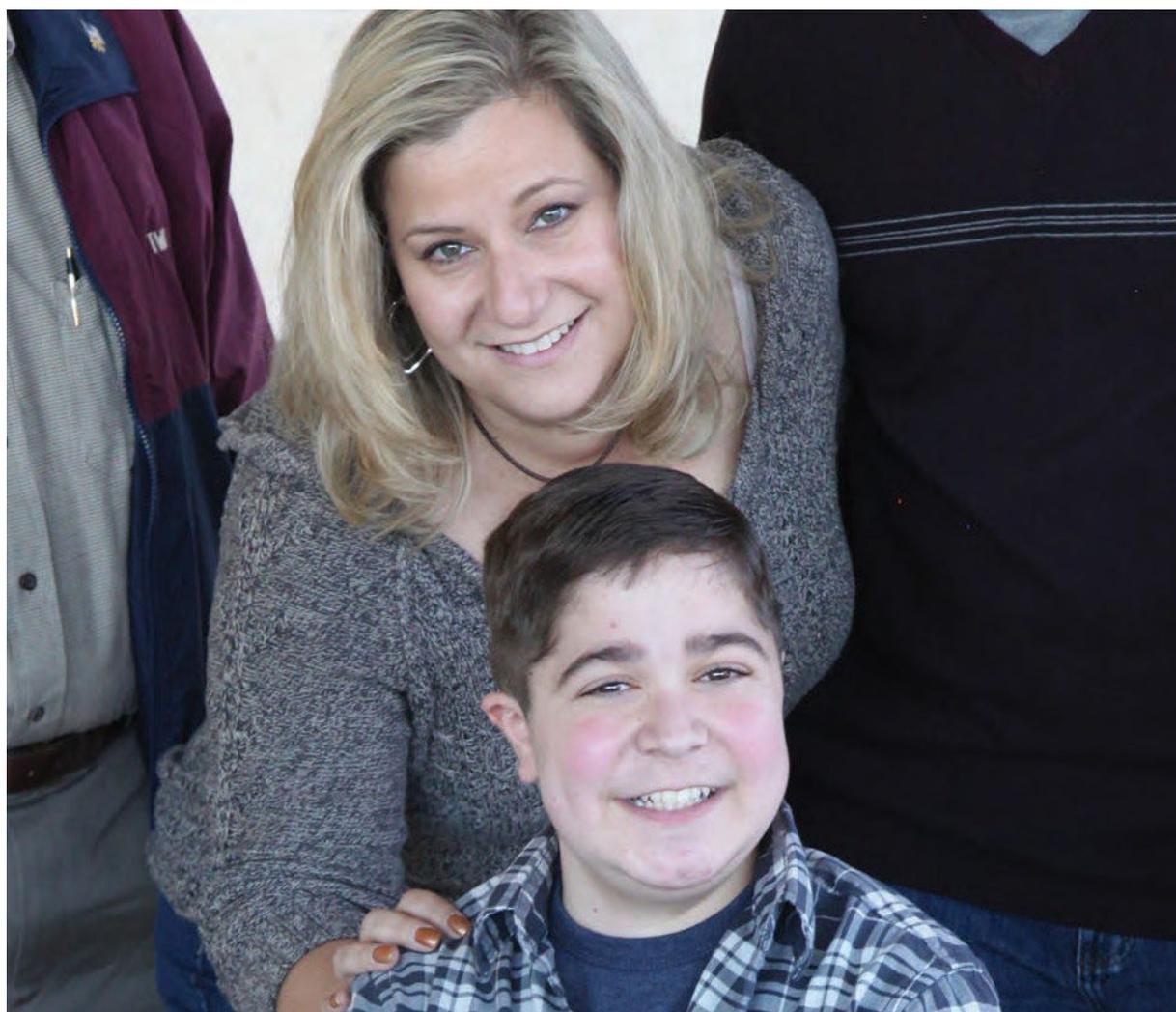
As questões psicossociais e emocionais são uma parte importante da sua saúde e não devem ser ignoradas. Se tiver preocupações, inquietações ou perguntas sobre o seu diagnóstico, ou sobre qualquer outra coisa, é importante obter respostas. Deve questionar ao seu ENM, formal ou informalmente, sobre a ansiedade e a depressão em cada consulta neuromuscular e, se houver problemas, deve ser encaminhado para avaliação e tratamento o mais rapidamente possível.

## QUADRO 7. PARA AS FAMÍLIAS

Os pais que estão abertos e dispostos a responder a perguntas facilitarão o processo de inquirição das crianças. É importante responder às perguntas abertamente, mas de uma forma adequada à idade, e responder apenas à pergunta que está a ser feita (sem entrar em pormenores). Compreendemos que esta pode ser uma conversa muito difícil de ter com o seu filho. Todos os profissionais, cada um na sua área, têm a possibilidade de responder às perguntas e podem oferecer ajuda com informações, orientação e recursos. A equipa neuromuscular deve saber que as crianças estão a tentar obter apoio e que este seria apreciado. Esta equipa pode ajudar a colocar as famílias em contacto com um prestador de cuidados médicos mais adequado para ajudar em conversas delicadas.

Embora seja importante que o portador de Duchenne receba apoio psicossocial e emocional, este diagnóstico afeta toda a família. Os pais e irmãos também podem estar em risco de isolamento social e depressão. É importante que diga aos profissionais da equipa neuromuscular como está a sua família em cada consulta e, se achar que pode beneficiar de aconselhamento, não se esqueça de obter referências.

Existem várias intervenções bem conhecidas que ajudam em vários domínios da psicoterapia. Estas incluem formação para os pais na tentativa de lidar com comportamentos e conflitos, terapia individual ou familiar e intervenções comportamentais. A análise comportamental aplicada pode ajudar com certos comportamentos relacionados com o autismo.





## AVALIAÇÕES (FIGURA 13)

A sua avaliação psicossocial anual deve abranger o desenvolvimento cognitivo e linguístico, o ajustamento emocional, a regulação do comportamento, as competências sociais e todas as outras áreas de preocupação. Embora nem todas as clínicas tenham acesso direto a todas as avaliações e intervenções enumeradas, estas recomendações podem servir de guia para os seus cuidados psicossociais.

	Fase de deambulação ou infância	Fase de não deambulação inicial/ Adolescência/ jovem adulto	Fase de não deambulação tardia/ Idade adulta
Avaliações	<p>Considerar uma avaliação de base durante o primeiro ano de diagnóstico;</p> <p>Providenciar uma avaliação do desenvolvimento (&lt;4 anos) ou neuropsicológica (&lt;5 anos) quando existirem preocupações sociais ou emocionais ou atrasos cognitivos.</p>	<p>Efetuar uma avaliação neuropsicológica para identificar problemas cognitivos ou de aprendizagem quando existem preocupações sobre o desempenho escolar.</p> <p>Fornecer uma avaliação neuropsicológica aquando da transição para a idade adulta para avaliar se é necessário receber assistência por parte do Estado.</p>	<p>Providenciar uma avaliação neuropsicológica quando existirem preocupações quanto a alterações no funcionamento ou na capacidade de gerir as actividades quotidianas.</p>
	<p>Providenciar uma avaliação por um terapeuta da fala para crianças com suspeitas de atrasos no desenvolvimento da fala.</p> <p>Providenciar uma avaliação por um assistente social, aquando do diagnóstico e, posteriormente, sempre que necessário.</p>	<p>Avaliar as necessidades do doente e da família pelo assistente social.</p>	<p>Providenciar uma avaliação por um terapeuta da fala para pacientes com perda ou perturbação da capacidade de comunicação funcional, dificuldades de mastigação ou disfagia.</p>
Intervenções	<p>Encaminhar para psicoterapia ou psicofarmacologia, ou ambas, quando forem identificados problemas de saúde mental do doente ou da família.</p>		
	<p>Implementar adaptações formais na escola para a saúde, segurança e acessibilidade; planejar as ausências relacionadas com a saúde.</p>		<p>Auxiliar na educação contínua, formação profissional e educação transitória alargada com programas de educação individuais até aos 22 anos de idade.</p>
	<p>Estabelecer objetivos para a educação e a vocação futuras.</p>		<p>Ajudar a efetuar adaptações para atender às necessidades do trabalho.</p>
	<p>Fornecer aos pais recursos para orientar os professores, psicólogos e outros funcionários da escola.</p>		
	<p>Fornecer aos pais e aos doentes recursos para ensinarem os seus amigos sobre a DMD.</p>		
	<p>Encaminhar o paciente para um psicólogo para treino de competências sociais, se necessário.</p>		
	<p>Incentivar os doentes e as famílias a manterem-se ativos e empenhados.</p>		
	<p>Promover a auto-advocacia/ auto-defesa e a independência do doente.</p>		<p>Providenciar serviços de cuidados de saúde ao domicílio se a saúde do doente estiver em risco porque não podem ser prestados cuidados suficientes no contexto atual.</p>
	<p>Comunicar aos doentes e às famílias a disponibilidade de cuidados paliativos.</p>		
	<p>Auxiliar na organização de cuidados de repouso para os cuidadores.</p>		<p>Disponibilizar cuidados paliativos para os doentes em fim de vida.</p>

Figura 13. Avaliação e Gestão Psicossocial

## INTERVENÇÕES DE CUIDADOS E APOIO

- Um coordenador de cuidados neuromusculares é um membro fundamental da equipa e pode facilitar o encaminhamento para médicos de saúde comportamental, assistentes sociais, conselheiros e especialistas em cuidados paliativos. Se a tua equipa não incluir um coordenador de cuidados neuromusculares, pergunta com quem deves contactar para questões, preocupações ou emergências entre consultas.
- É importante que ajudes a instruir o pessoal da tua escola sobre a doença de Duchenne, para que eles possam estar informados sobre o teu diagnóstico e ajudar a facilitar o teu acesso a tudo o que precisas para a tua educação, participação social e futura educação e emprego.
- Deve ser elaborado um plano individual de educação, saúde e cuidados para resolver eventuais problemas de aprendizagem que o doente possa ter e para modificar as actividades que, de alguma forma, poderiam ser prejudiciais para os músculos, (como por exemplo, a educação física), reduzir ainda mais a energia ou aumentar a fadiga (por exemplo, caminhar longas distâncias de/para o almoço), prejudicar a segurança (por exemplo, actividades no recreio) e resolver os problemas de acessibilidade.
- Promover a auto-advocacia, a independência e a participação na tomada de decisões (em particular, quando as decisões dizem respeito a cuidados médicos) e habituar-se a assistentes (que não os pais) que lhe prestam cuidados é necessário e de grande importância para promover a autonomia (ver secção 17).
- O desenvolvimento de competências sociais e de aprendizagem facilitar-lhe-á a procura de emprego e a participação na vida quotidiana na idade adulta.
- Para além do tratamento da dor ( Quadro 4), as equipas de cuidados paliativos podem também prestar apoio emocional e espiritual, ajudar a família a organizar apoio domiciliário, se necessário, clarificar os objetivos do tratamento na tomada de decisões médicas difíceis, facilitar a comunicação entre o doente e a sua equipa médica e abordar questões relacionadas com a dor, a perda e o luto.

## PSICOTERAPIA E INTERVENÇÕES MEDICAMENTOSAS

Se tiver problemas relacionados com a ansiedade ou a depressão, pode beneficiar da utilização de antidepressivos prescritos. Estes medicamentos podem ser prescritos e acompanhados de perto quando os problemas para os quais são adequados tiverem sido especificamente diagnosticados.

# 15. CONSIDERAÇÕES SOBRE A CIRURGIA

Haverá uma variedade de situações, tanto relacionadas com a Duchenne (por exemplo, biópsia muscular, cirurgia de contratura articular, cirurgia da coluna vertebral ou gastrostomia) como não relacionadas com a Duchenne (por exemplo, eventos cirúrgicos agudos), em que pode ser necessária uma cirurgia e/ou anestesia geral. Se fores submetido a uma cirurgia, há uma série de questões específicas da doença que devem ser tidas em conta para tua segurança.

A cirurgia deve ser feita num hospital onde os profissionais envolvidos na operação e nos cuidados posteriores estejam familiarizados com Duchenne e dispostos a trabalhar em conjunto para garantir que tudo corre bem. Deve ser considerada a dosagem de stress dos esteroides. As orientações para a dosagem de stress podem ser encontradas no Protocolo de Esteroides PJ Nicholoff em [www.ParentProjectMD.org/PJ](http://www.ParentProjectMD.org/PJ).

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



- **O succinilcolato provoca rabdomiólise e nunca deve ser utilizado;**
- Evitar a anestesia inalada; existe um risco acrescido de rabdomiólise com anestesia inalada;
- Os agentes anestésicos intravenosos são geralmente seguros;
- Ter cuidado ao usar qualquer agente anestésico em doentes com a Duchenne;
- Uma lista de anestésias consideradas seguras e inseguras pode ser encontrada no site do PPMD em [www.ParentProjectMD.org/Surgery](http://www.ParentProjectMD.org/Surgery);
- Lembra a tua equipa médica que o oxigénio deve ser usado com precaução (ver secção 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 mais superficial e lenta.

#### Cuidados cardíacos

Consulte um cardiologista antes de qualquer procedimento cirúrgico.

Os anestesistas devem estar cientes de que os doentes com DMD correm o risco de descompensação cardíaca durante a cirurgia.

Procedimentos cirúrgicos de grande envergadura:

- Os doentes com DMD correm um risco particular de compromisso cardíaco durante procedimentos cirúrgicos de grande escala.
- O Ecocardiograma e o eletrocardiograma devem ser realizados na véspera de qualquer cirurgia planeada.

Procedimentos cirúrgicos menores

- Em doentes com função cardíaca normal, sugere-se uma avaliação cardíaca se a última tiver sido há menos de 1 ano.

#### Cuidados respiratórios

Preparação do pré-operatório e pós-operatório relativamente à utilização de técnicas de tosse assistida.

- As técnicas de tosse são necessárias para doentes com pico de fluxo de tosse basal < 270L/min ou pressão expiratória máxima basal < 60 cm água\*.

Preparação do pré-operatório e uso pós-operatório de ventilação não invasiva.

- A ventilação não invasiva é necessária para pacientes com capacidade vital forçada basal (CVF) < 30% do previsto.
- A ventilação não invasiva é fortemente recomendada para pacientes com CVF < 50% do previsto.

Deve ser evitada a extubação apenas com oxigénio suplementar sem a utilização concomitante de ventilação não invasiva.

- A menos que a CVF basal do paciente exceda os limites e os níveis de CO<sub>2</sub> no sangue e sejam monitorizados para detetar hipoventilação causada por fraqueza ou sedação muscular.

A espirometria de incentivo não está indicada porque é potencialmente ineficaz em doentes com fraqueza muscular respiratória e existem alternativas preferenciais.

#### Anestesia

Recomenda-se vivamente a anestesia intravenosa total.

Os relaxantes musculares despolarizantes, como o cloreto de suxametónio, estão absolutamente contraindicados devido ao risco de reações fatais.

Risco de rabdomiólise e hipercalemia:

- Os doentes com DMD correm o risco de desenvolver rabdomiólise com anestésicos inalatórios ou quando lhes é administrado cloreto de suxametónio.
- As complicações da rabdomiólise são frequentemente confundidas com hipertemia maligna.

#### Perda de sangue

Os anestésicos hipotensores para minimizar a perda de sangue não são recomendados devido ao risco hemodinâmico da cardiomiopatia em doentes com DMD.

A tecnologia de proteção de células (*Cell-saver*), juntamente com a utilização de ácido aminocarpóico ou ácido tenexâmico, pode ser considerada para ajudar a gerir a perda de sangue intraoperatória.

A anticoagulação pós-operatória com heparina ou aspirina não é adequada para doentes com DMD.

As meias de compressão de compressão sequencial podem ser indicadas para a prevenção de trombose venosa profunda

**Figura 14. Considerações cirúrgicas na Duchenne**

## 16. CONSIDERAÇÕES PARA O ATENDIMENTO DE URGÊNCIA

Se precisar de ir ao hospital numa situação urgente, há uma série de fatores que devem ser tidos em conta.

- O seu prestador de cuidados de saúde primários ou o seu médico de família devem telefonar para o hospital antes da sua chegada. Isto permitirá que os funcionários do hospital o recebam e cuidem de si de forma adequada.
- Se se encontrar numa de urgência, não se esqueça de chamar o seu ENM ou a equipa neuromuscular.
- O diagnóstico de Duchenne, a medicação atual, a presença de complicações respiratórias e cardíacas devem ser explicados aos profissionais que constituírem a sua equipa médica, aquando da admissão na unidade hospitalar em situação urgente.
- Uma vez que muitos profissionais de saúde não estão conscientes das potenciais estratégias de tratamento disponíveis para a Duchenne, a atual esperança de vida e a boa qualidade de vida esperada também devem ser explicadas.

### INFORMAÇÕES DE EMERGÊNCIA

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

- Diagnóstico;
- Lista de medicamentos;
- Estado clínico de base, incluindo os resultados de estudos recentes da função pulmonar e cardíaca;
- Eventuais antecedentes de problemas médicos recorrentes (tais como, pneumonia, insuficiência cardíaca, pedras nos rins, gastroparesia [atraso no esvaziamento do estômago]);
- Breve discussão da avaliação inicial e do tratamento.

Também há informações sobre o que fazer durante uma emergência na aplicação móvel PPMD para smartphones

([www.ParentProjectMD.org/App](http://www.ParentProjectMD.org/App)) e, no Reino Unido, na Action Duchenne, em colaboração com outros: <https://duchenneemergency.co.uk/>.

### ESTEROIDES

A utilização crónica de esteroides diários tem de ser esclarecida junto dos prestadores de serviços de urgência. Informe os profissionais de saúde há quanto tempo está a utilizar esteroides diariamente e se falhou alguma dose. Também é importante informar os funcionários do serviço de urgência se já utilizou esteroides no passado, mesmo que não os esteja a tomar agora.

### QUADRO 8. PRINCIPAIS PONTOS DOS CUIDADOS DE EMERGÊNCIA:

1. Leve o seu cartão de informações de emergência ou faça download da aplicação PPMD ([www.parentprojectmd.org/App](http://www.parentprojectmd.org/App)) quando falar com médicos, enfermeiros e administração do hospital;
2. Contacte o seu ENM para discutir a gestão da doença;
3. Informe os profissionais de emergência se estiver a toma esteroides;
4. Se possível, traga cópias dos resultados mais recentes das suas análises cardíacas e pulmonares, como a CVF, e o ECG;
5. Se tiver um dispositivo de assistência à tosse e/ou equipamento de respiração (por exemplo, BiPAP), leve-os consigo para o hospital;
6. Se o seu nível de oxigénio baixar, a equipa deve ter muito cuidado ao administrar oxigénio sem apoio respiratório (ventilador). Isto pode provocar uma situação em que a necessidade de respirar é suprimida; (consulte o quadro 8)
7. Se tiver um osso partido, insista para que falem com seu ENM ou fisioterapeuta. Atenção aos sinais e sintomas da síndrome de embolia gorda (SEG) [Seção 9]



Isto pode ser importante porque:

- Os esteroides podem diminuir a resposta do corpo ao stress, pelo que podem ser necessárias doses extra de esteroides para o stress no serviço de urgência.
- Os esteroides podem aumentar o risco de ulceração do estômago; este facto deve ser considerado pela equipa do Serviço de Urgência
- Raramente, outras complicações relacionadas com os esteroides podem apresentar-se de forma aguda e devem ser consideradas pelo pessoal do Serviço de Urgência.

### **FUNÇÃO CARDÍACA**

- Os resultados de exames recentes sobre a sua função cardíaca podem ser úteis (por exemplo, resultados de ECG, eco ou ressonância magnética); traga-os se puder;
- Lembra aos profissionais de saúde que, nos doentes com Duchenne, o ECG é tipicamente anormal em todas as idades; traz uma cópia do teu ECG contigo.
- Durante uma doença aguda, pode ser necessária uma monitorização cardíaca contínua para garantir que não existe nenhum problema com a frequência ou o ritmo cardíaco.

### **FUNÇÃO RESPIRATÓRIA**

- Os resultados de testes recentes sobre a sua função respiratória podem ser úteis (por exemplo, a capacidade vital forçada, CVF); traga-os se puder
- É importante levar consigo para o hospital qualquer equipamento que utilize (assistência à tosse, BiPAP, etc.), caso não haja equipamento disponível para utilizar. Insista com os funcionários do Serviço de Urgência para que utilizem o seu equipamento para o ajudar nos seus cuidados;
- Se utilizar um ventilador em casa, a equipa de cuidados respiratórios do hospital deve ser acionada o mais rapidamente possível;
- É essencial ter cuidado com a utilização de opiáceos, outros medicamentos sedativos e relaxantes musculares – estes podem afetar o ritmo e a profundidade da respiração, tornando-a mais superficial e lenta (ver secção 15)
- Se for necessária anestesia, deve ser utilizada anestesia intravenosa e deve ser evitada a anestesia inalatória; a succinilcolina é estritamente contraindicada na Duchenne e não deve ser administrada (ver Secção 15)

Os músculos da respiração e da tosse ficam ainda mais enfraquecidos quando se está doente, e o risco destas complicações aumenta drasticamente. Assim, se os seus músculos respiratórios estiverem significativamente fracos:

- Podem ser necessários antibióticos para infeções pulmonares
- É provável que seja necessário suporte respiratório com um ventilador não invasivo ou que este seja necessário mais tempo do que o habitual;
- Se for necessário oxigénio, tenha cuidado (consulte o Quadro 9)
- A utilização contínua de ventilação não invasiva, enquanto está acordado, interrompida sempre que necessário para tosse assistida frequente, deve ser a abordagem habitual das doenças respiratórias em caso de urgência.

### **QUADRO 9. OXIGÉNIO - CUIDADO!**

- Todos nós respiramos para inalar oxigénio (O<sub>2</sub>) e exalar dióxido de carbono (CO<sub>2</sub>)
- Se a função pulmonar estiver reduzida, a administração de oxigénio pode reduzir a capacidade de respiração do organismo e provocar níveis elevados de dióxido de carbono (a chamada "retenção de CO<sub>2</sub>" ou "acidose respiratória");
- Esta situação pode ser perigosa e pode mesmo pôr a vida em risco. A administração de oxigénio suplementar deve ser feita com extrema cautela e o dióxido de carbono deve ser monitorizado;
- Os níveis sanguíneos de dióxido de carbono devem ser verificados se a saturação de oxigénio no sangue (medida por oximetria de pulso) tiver diminuído para <95%. Se o dióxido de carbono no sangue estiver elevado, é necessário recorrer à tosse manual e mecanicamente assistida e ao suporte respiratório não invasivo;
- Se for necessário oxigénio, este deve ser administrado com ventilação não invasiva (ventilação com pressão positiva de dois níveis) e com monitorização cuidadosa do CO<sub>2</sub> no sangue.

### **OSSOS PARTIDOS**

As pessoas que vivem com a doença de Duchenne correm o risco de ter ossos partidos. A fratura de um osso da perna pode dificultar a marcha, especialmente se a marcha estava a ficar mais difícil antes da fratura. Se houver uma fratura, informa a tua equipa neuromuscular, especialmente o teu fisioterapeuta, para que possam falar com os cirurgiões, se necessário.

- A fixação cirúrgica, se for adequada para a sua fratura, é muitas vezes uma melhor opção do que o gesso para uma perna partida, se a pessoa ainda estiver a andar (a carga é muitas vezes mais rápida com a fixação cirúrgica do que com o gesso);
- O contributo de um fisioterapeuta é crucial para garantir que o doente volta a andar o mais rapidamente possível;
- Se o osso partido for uma das vértebras (espinha dorsal) e houver dores nas costas, é necessário o contributo do seu ortopedista ou do endocrinologista para que seja efetuado o tratamento adequado (ver Secção 9).

A síndrome da embolia gorda (FES) é um risco em casos de Duchenne e constitui uma emergência médica (ver secção 9). Avisa imediatamente a equipa de emergência que suspeitas de uma embolia gorda. Os sintomas da FES incluem:

- Confusão e/ou desorientação;
- "Não está a agir como se fosse você mesmo";
- Respiração e ritmo cardíaco acelerados;
- Falta de ar.

## 17. TRANSIÇÃO DE CUIDADOS AO LONGO DA VIDA ADULTA

À medida que se prepara para uma maior independência, as suas necessidades de saúde e de cuidados devem ser tidas em conta. Normalmente, a capacidade de atingir o nível de independência desejado requer um planeamento cuidadoso e contínuo.

### TEMPO DO PLANEAMENTO DE TRANSIÇÃO

É a partir da infância que os profissionais de saúde, educadores e pais devem começar a incluí-lo nos seus cuidados de saúde e no planeamento do futuro. Em muitos casos, a entrada na idade adulta pode exigir a transição de alguns, ou de todos, os seus prestadores de cuidados médicos. Você e a sua família devem começar a considerar planos para a sua transição de cuidados de saúde (de cuidados pediátricos para cuidados neuromusculares para adultos) aos 12 anos, com o início das discussões e planeamento da transição aos 13 ou 14 anos.

- O seu plano deve incluir os serviços que devem ser prestados, quem os prestará e como serão financiados;
- O seu plano de transição deve basear-se nas necessidades, desejos e valores que você e a sua família considerem importantes;
- O seu plano deve incluir os resultados que considera importantes em quatro áreas: emprego/educação (o que quer fazer), vida independente (onde gostaria de viver e com quem), saúde (com base nas suas prioridades pessoais) e inclusão social (como gostaria de se manter ativo com os seus amigos e na sua comunidade);
- O planeamento financeiro deve incluir um plano financeiro a longo prazo;
- O planeamento jurídico para quando tiver mais de 18 anos deve ser incluído. Este planeamento pode variar de país para país e pode ser aconselhado por grupos de apoio locais.

### COORDENAÇÃO DE ASSISTÊNCIA (FIGURA 15)

Um coordenador de cuidados/consultor de cuidados e/ou assistente social pode servir como um recurso central para quaisquer questões que possa ter sobre a gestão da saúde e cuidados relacionados com a Duchenne. Os coordenadores de cuidados ajudam a facilitar a comunicação entre a sua equipa neuromuscular, os prestadores de cuidados primários, a família e a comunidade, e podem ajudar a antecipar as suas necessidades de cuidados de saúde e conectá-lo a recursos para atender a essas necessidades. Muitas vezes, eles podem ajudar a obter benefícios e a adquirir equipamentos e recursos. Sem a coordenação dos cuidados e o envolvimento do serviço social, os cuidados podem tornar-se fragmentados, as recomendações não são ouvidas e as necessidades não são satisfeitas.

## **CUIDADOS DE SAÚDE**

O planeamento da transição deve incluir um plano para a continuidade dos cuidados de saúde com os prestadores de cuidados pediátricos até que sejam estabelecidos os cuidados para adultos. O coordenador da transição deve ajudar a facilitar a auto-gestão dos seus cuidados de saúde, facilitar o encaminhamento para os prestadores de cuidados de saúde adequados para adultos e assegurar a transferência dos registos médicos.

- Desde cedo, o doente deve ser encorajado a participar em debates sobre a sua saúde e, eventualmente (o mais tardar aos 14 anos), a ter tempo a sós com os prestadores de cuidados de saúde;
- Quando começar a mostrar interesse e capacidade para se defender a si próprio em relação aos cuidados e necessidades, está pronto para começar a passar das interações pediátricas centradas na família para as interações centradas no doente adulto;
- Os temas sensíveis são mais comuns na adolescência e na idade adulta jovem e podem incluir desconforto, ansiedade, capacidade de lidar com a situação e perda, devendo esses temas ser avaliados e abordados com os profissionais. Discutir estes tópicos abertamente, com a sua equipa neuromuscular, permitirá à sua equipa trabalhar consigo para aceder a serviços médicos ou de apoio adicionais de que possa necessitar;
- É importante que comunique os seus valores e preferências pessoais sobre a sua saúde à sua equipa neuromuscular. Os pais e os prestadores de cuidados de saúde podem ajudá-lo no planeamento antecipado dos cuidados de saúde, à medida que começa a considerar as opções de cuidados médicos críticos para a vida adulta.

## **EDUCAÇÃO, EMPREGO E VOCAÇÕES**

O planeamento da educação e da vocação após o ensino secundário requer uma atenção especial. Os funcionários da escola, os serviços de aconselhamento vocacional e as clínicas formais de transição podem oferecer-lhe orientação adicional. Nem toda a gente procura formação adicional para além da escola. Os seus pontos fortes e talentos específicos devem ser catalogados para criar um programa de actividades diárias que sejam significativas e gratificantes para si.

- As reuniões de planeamento da educação devem ocorrer pelo menos uma vez por ano, a partir dos 13 anos de idade, e incluir uma avaliação dos seus pontos fortes e interesses pessoais, com enfoque nas suas necessidades e objetivos
- É importante estabelecer um plano que equilibre as suas necessidades médicas e um tempo de descanso com questões práticas que envolvam a frequência escolar e as normas académicas/exigências de trabalho.
- É importante identificar os recursos para aceder ao equipamento e à tecnologia necessários, bem como os meios de transporte.
- É fundamental capacitá-lo para levar uma vida produtiva, gratificante e com significado, em qualquer atividade possível.

## **ALOJAMENTO E ASSISTÊNCIA NAS ATIVIDADES DA VIDA DIÁRIA**

Ao passar da adolescência para a idade adulta, deve explorar os níveis desejados de independência, bem como os recursos e apoios necessários para atingir essa independência. As actividades da vida diária são apoiadas por membros da família quando é mais jovem, mas à medida que amadurece, é mais comum começar a recorrer a prestadores de cuidados exteriores à família. Os assistentes de ensino na escola podem prestar assistência na higiene, nas refeições, nas transferências, bem como nas intervenções de cuidados de saúde. As empresas de prestação de cuidados ao domicílio podem frequentemente prestar serviços credenciados para necessidades de cuidados de saúde mais avançadas. Pergunte à sua equipa neuromuscular que serviços estão disponíveis para os adolescentes/adultos que vivem no seu país.

Como resultado da natureza complexa e muitas vezes fragmentada dos sistemas de benefícios por incapacidade, pode necessitar de aconselhamento financeiro e de uma compreensão que está acima e para além do que é exigido às pessoas sem deficiência. A sua equipa neuromuscular, em particular os assistentes sociais, ajudá-lo-á a informá-lo a si e à sua família sobre os sistemas nacionais de apoio social. As associações de doentes e os conselhos de cidadãos também podem ajudar neste domínio.



### **Se está a pensar em viver de forma independente, existem algumas opções que pode querer considerar:**

- Um ambiente residencial pode incluir viver numa casa de família, viver no campus durante os estudos académicos, numa casa de grupo ou numa instituição organizada, ou numa casa ou apartamento com ou sem colega de quarto
- Podem ser necessárias modificações e adaptações na casa para garantir a acessibilidade (consultar especialistas, conhecer a legislação e os direitos, recursos financeiros, opções de tecnologia de assistência).
- Poderá necessitar de assistência nos cuidados pessoais e nas actividades da vida diária (consultores de cuidados pessoais contratados, prestadores de cuidados familiares, disponibilidade de prestadores de cuidados, recursos financeiros, gestão e formação de prestadores de cuidados).

### **TRANSPORTE**

Os problemas de transporte podem afetar a sua autonomia e independência, as suas oportunidades de emprego e educação e o seu envolvimento em actividades sociais. A sua equipa neuromuscular deve discutir as suas opções para um transporte seguro, incluindo

- Condução independente com modificações no veículo
- Modificações em veículos de propriedade da família
- Transporte público

### **RELAÇÕES PESSOAIS**

- As relações sociais são extremamente importantes para garantir a saúde, o bem-estar e a qualidade de vida;
- Por vezes, as oportunidades de contacto pessoal e de envolvimento social acontecem de forma menos natural e exigem um esforço mais intencional para promover e facilitar as ligações sociais. Existem muitos grupos sociais para adolescentes e adultos com Duchenne e podem ser encontrados através do contacto com as principais organizações de apoio. O seu assistente social pode também ter uma lista de grupos sociais que lhe possam interessar.
- Namoro, intimidade e sexualidade são tópicos de alta prioridade entre algumas pessoas que vivem com Duchenne. Tente iniciar estas discussões sobre relações, encontros, orientação sexual e casamento com um amigo ou familiar de confiança. Eles também poderão falar consigo sobre a resolução de problemas que impedem o desenvolvimento de relações sociais e a participação em eventos sociais. Falar com alguém da sua equipa neuromuscular também pode ser útil;
- Durante os cuidados primários de rotina e as consultas de especialidade, deve ter alguém na sua equipa neuromuscular com quem se sinta à vontade para perguntar sobre masturbação, ter relações sexuais com um parceiro, ser pai ou outros tópicos íntimos. Quando apropriado, pode ser útil obter orientação, juntamente com o seu parceiro, um terapeuta matrimonial ou de relações.

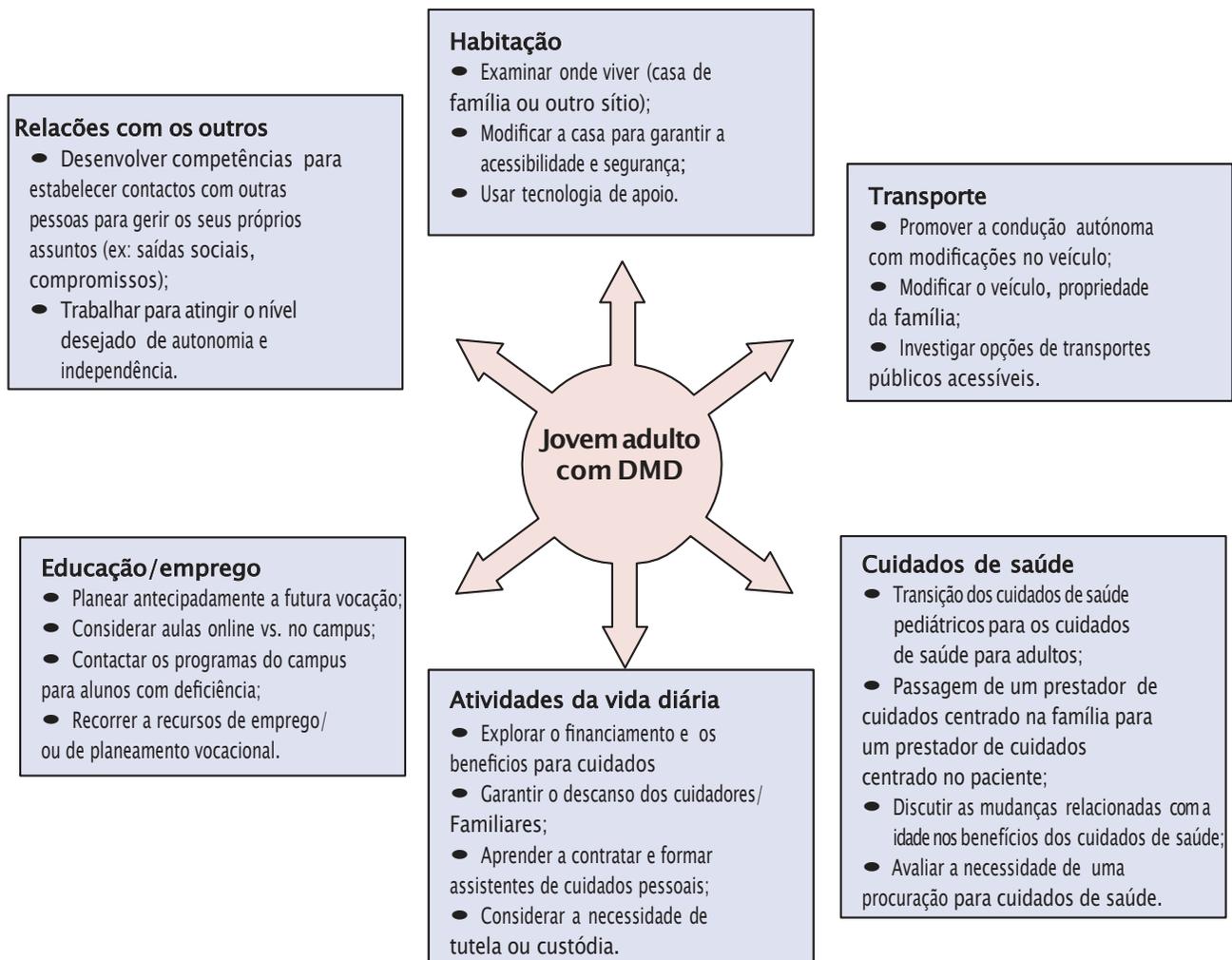


Figura 15. Considerações para adultos que vivem com a Duchenne

## 18. CONCLUSÃO

Esperamos que este guia seja útil à medida que avança na sua jornada de vida com a doença de Duchenne. Lembre-se sempre que existem grupos de defesa, centros e equipas neuromusculares, famílias e amigos que estão aqui para o apoiar em cada passo do caminho. Contactar é sempre o mais difícil, mas é o primeiro passo. Não estás sozinho nesta viagem.

[www.parentprojectmd.org](http://www.parentprojectmd.org)

[www.mda.org](http://www.mda.org)

[www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

[www.worldduchenne.org](http://www.worldduchenne.org)



Esta versão em português do “O diagnóstico e a gestão da distrofia muscular de Duchenne – Um Guia para as Famílias” foi traduzida e adaptado, em 2023, à população portuguesa, do original “*The Diagnosis And Management Of Duchenne Muscular Dystrophy – A Guide for Families*”, de 2018, pelo Dr. João Miguel Alves Ferreira (Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra / ISEIT, Instituto Piaget / Universidade de Lisboa).

*“Espero que, todos os países cuja língua oficial é o português, possam beneficiar com este manual de extrema importância, académica e social. Juntos, somos mais fortes! No seio da união nasce a esperança, a qual vence e ajuda a ultrapassar os piores dos obstáculos. Um bem haja a todos.” João Ferreira*

**Meio de contacto Dr. João Miguel Alves Ferreira**

**Orcid:** <https://orcid.org/0000-0001-9905-0849>

**Facebook:** <https://www.facebook.com/profile.php?id=100094781899152>

**Linkedin:** <https://www.linkedin.com/in/jo%C3%A3o-ferreira-595607213>

**Twitter:** <https://twitter.com/AdsumusResearch?t=gc5ohyi39Q9lfoCG4tNDsA&s=09>

**Tradução e adaptação científica por:**

Dr. João Miguel Alves Ferreira (Data Scientist/ Psicólogo/ Psicólogo Social/ Psicólogo Organizacional/ Candidato a Neurocientista Molecular e Translacional)

**Arte finalista:** Carina Raquel Neves Carvalho

**Revisão Linguística:** João Miguel Alves Ferreira; Carina Raquel Neves Carvalho; Maria Fernanda dos Santos Alves Carvalho.





## 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