



A RELEVÂNCIA DA ENFERMAGEM NO DIAGNÓSTICO PRECOCE E TRATAMENTO DA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

The relevance of nursing in the early diagnosis and treatment of Duchenne Muscular Dystrophy: an integrative review

Lavinia Petter Roriz¹, Renata Ferreira Guimarães², Amamda Bandeira Calixto³, Filipe Martinuzo Filetti⁴, Cristiani Spadeto⁵

¹Acadêmica de Enfermagem, Faculdade FAVENI, Venda Nova do Imigrante, Espírito Santo, Brasil, e-mail; lavinia.roriz@soufaveni.com.br

²Acadêmica de Enfermagem, Faculdade FAVENI, Venda Nova do Imigrante, Espírito Santo, Brasil, e-mail; renata.guimaraes@soufaveni.com.br

³Acadêmica de Enfermagem, Faculdade FAVENI, Venda Nova do Imigrante, Espírito Santo, Brasil, e-mail; amamda.calixto@soufaveni.com.br

⁴Docente de Enfermagem, Faculdade FAVENI, Venda Nova do Imigrante, Espírito Santo, Brasil, e-mail; felipe.filetti@professorfaculdedefaveni.com.br

⁵Docente de Enfermagem, Faculdade FAVENI, Venda Nova do Imigrante, Espírito Santo, Brasil, e-mail; cristiani.spadeto@professorfaculdedefaveni.com.br

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma condição patológica de caráter genético e herança recessiva ligada ao cromossomo X. Ela é resultado de mutações ocasionadas no braço curto desse cromossomo, as quais alteram a produção de distrofina, uma proteína subsarcolêmica essencial no correto funcionamento da musculatura, a qual atua entre o citoesqueleto e a membrana sarcoplasmática, proporcionando estabilidade estrutural ao músculo (Ortez, *et al.*, 2019).

A DMD se caracteriza principalmente por afetar indivíduos do sexo masculino, uma vez que a falha no cromossomo X já é suficiente para manifestar a doença, enquanto nas mulheres, a presença do segundo X não defeituoso faz com que o sexo feminino seja, em sua maioria, apenas portador da distrofia, mas não a manifeste. Epidemiologicamente, a ocorrência de DMD sucede em uma proporção calculada por volta de 1 caso para cada 3000 homens nascidos vivos (Teixeira *et al.*, 2020). Com base nessa prevalência, calcula-se que no Brasil, ocorram por ano cerca de 700 novos casos (Freitas *et al.*, 2013).

A distrofia geralmente é diagnosticada nos primeiros anos de vida e o óbito ocorre ainda na juventude devido a complicações provenientes da síndrome. Os sintomas iniciais se apresentam entre os três e cinco anos de idade, os quais a criança manifesta atrasos na fala e sintomas como dificuldades em correr, subir escadas e se levantar. Fraqueza nas pernas e na cintura contribuem para a manifestação do sinal de Gowers, o qual o paciente escala o próprio corpo para se levantar do chão (Teixeira *et al.*, 2020). Durante o avanço da doença, o paciente torna-se progressivamente mais frágil, levando ao uso de cadeiras de rodas por volta dos 12



anos de idade. Comprometimentos cardíacos e respiratórios desenvolvidos pelos pacientes da distrofia durante a progressão da doença são a causa do óbito, o qual ocorre por volta da segunda década de vida (Lima *et al.*, 2022). Atualmente, não há cura para o transtorno, o tratamento é paliativo, visando aliviar a dor e proporcionar melhor qualidade de vida aos pacientes.

Nesse contexto, a enfermagem desempenha um papel fundamental na vida dos pacientes diagnosticados com a síndrome de Duchenne. Uma vez que o enfermeiro é o profissional que irá acompanhar esses enfermos em todo o processo da doença, se fazendo presente desde a unidade básica de saúde até hospitais e clínicas de tratamento. Outrossim, a profissão tem se tornado cada vez mais abrangente e ganha visibilidade em diversos ramos da saúde, sendo essencial na atenção primária e presente em todas as etapas da vida do indivíduo, desde o acompanhamento pré-natal até o final da vida (Almeida; Lopes, 2019). Portanto, enfermeiros bem informados sobre as particularidades genéticas podem oferecer cuidados adequados aos pacientes com DMD, impactando positivamente sua qualidade de vida.

Este estudo teve como objetivo explorar os principais aspectos clínicos e genéticos da DMD e examinar o papel do enfermeiro no cuidado aos pacientes afetados pela doença, desde o aconselhamento genético durante o pré-natal até o manejo das complicações progressivas nos sistemas respiratório e cardiovascular. Através da análise de estudos da literatura, buscou-se destacar a importância da atuação interdisciplinar e do diagnóstico precoce, além de identificar práticas de enfermagem que promovam o autocuidado, o suporte emocional e a melhoria da qualidade de vida dos pacientes e suas famílias.

MATERIAL E MÉTODOS

Este estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura. A presente revisão tem como objetivo responder o seguinte questionamento: “Quais os principais sinais e sintomas apresentados pela criança com DMD e como o enfermeiro pode atuar dentro deste contexto?” Para responder a essa indagação, a revisão bibliográfica foi realizada nas seguintes bases de dados: SciELO, LILACS e MEDLINE via BVS. Para as buscas de dados utilizou-se os seguintes descritores: Síndrome de Duchenne; Distrofia Muscular; Assistência de Enfermagem e Acompanhamento Genético. As buscas foram feitas em outubro de 2024.

Inicialmente foram encontrados 24 estudos, os quais passaram pelos seguintes critérios de inclusão e exclusão. Foram incluídos artigos publicados em português ou espanhol, nos últimos 10 anos e com o texto completo e disponível na íntegra, e foram excluídas teses e dissertações. Por fim, foi realizada a leitura dos resumos, seguida pela leitura do texto completo e aqueles que respondiam à pergunta norteadora foram selecionados para compor a revisão.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram analisados dez estudos sobre a sintomatologia da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) e o papel do enfermeiro no cuidado aos portadores da doença demonstrou a relevância do diagnóstico precoce e do acompanhamento interdisciplinar no tratamento da DMD. A revisão da literatura evidenciou que os cuidados de enfermagem são essenciais para retardar a progressão da doença. Nesse contexto, o enfermeiro desempenha um papel crucial ao oferecer suporte no autocuidado e nas atividades da vida diária do paciente, além de prestar apoio emocional durante o curso da enfermidade.



No decorrer do período pré-natal não é possível realizar um diagnóstico preciso da DMD. Porém, um enfermeiro bem capacitado acerca dos conhecimentos gênicos pode realizar um aconselhamento genético durante a gestação. Ademais, uma significativa parcela das mulheres portadoras do gene da DMD não apresenta manifestações clínicas da doença, mas pode transmiti-la a seus descendentes. Assim, metade dos descendentes do sexo masculino nasce afetada pela condição e a manifesta anos após o nascimento, enquanto metade das descendentes do sexo feminino torna-se portadora do gene mutado, que será transmitido a suas futuras gerações (Bianco *et al.*, 2017).

Diante disto, descobertas de possíveis casos de DMD a partir do heredograma familiar permitem que o enfermeiro adote uma postura mais atenta durante o pré-natal, informando a família sobre a probabilidade de nascimento de um filho com a condição hereditária. Então, é possível elaborar um plano de cuidados que considere demandas pré-estabelecidas, tais como considerações sobre futuras gestações, testes genéticos e acompanhamento de uma equipe multidisciplinar, além de fornecer informações necessárias após o nascimento da criança, caso ela manifeste os sintomas da síndrome nos primeiros anos de vida (Bianco *et al.*, 2017; Nascimento; Silva, 2023).

Após o nascimento, as primeiras manifestações da DMD começam a surgir por volta dos três anos de idade. Observa-se um enfraquecimento da musculatura dos membros inferiores, que posteriormente se estende ao tronco, se tornando mais visível a partir do quinto ano de vida, os quais a criança apresenta dificuldade de locomoção, quedas frequentes e complexidade em realizar atividades como correr e pular (Kruk; Raskin; Ferrari, 2015; Teixeira *et al.*, 2020). Assim, um profissional de enfermagem bem informado sobre doenças hereditárias terá um olhar mais criterioso sobre os sintomas durante a anamnese, colaborando para um diagnóstico mais específico.

Um relato de caso evidenciou que uma criança do sexo masculino de dois anos de idade apresentou atraso na evolução da fala e quedas frequentes, também houve retardo nos marcos do desenvolvimento relacionados ao controle do tronco e ao início da caminhada. Após consulta com uma equipe multidisciplinar e exames laboratoriais foi constatado o diagnóstico precoce de DMD, que ocorreu de forma antecipada e fora dos parâmetros epidemiológicos da doença (Bijotti *et al.*, 2020). Sendo assim, este relato de caso evidencia a prática de uma consulta interdisciplinar completa, a qual enfatiza a queixa principal do paciente e corrobora para a elaboração do diagnóstico antecipado. Dado que a DMD não tem cura, o diagnóstico precoce é de extrema relevância para o início do tratamento e a mitigação da progressão da doença (Wiski; Souza, 2015).

O diagnóstico pode ser realizado na identificação da fraqueza muscular progressiva, que eventualmente leva à perda da capacidade de andar (Wiski; Souza, 2015). Esse processo é decorrente da ausência ou disfunção da proteína que causa um desequilíbrio na integridade da camada lipídica da membrana muscular, permitindo a entrada excessiva de cálcio e levando à morte celular. A partir do diagnóstico positivo para a DMD, se inicia o tratamento. Este é feito a partir de métodos paliativos, visando a melhora da qualidade de vida do paciente, tais como alívio das dores, melhora da deambulação e redução das complicações ocasionadas pela doença (Lima *et al.*, 2022).



A fraqueza muscular pode se tornar progressiva ao ponto de tornar o uso de cadeira de rodas inevitável antes da adolescência. Com o tempo, surgem complicações nos sistemas respiratório e cardiovascular. Esses pacientes também enfrentam deformidades na coluna e nos membros inferiores, afetando a independência funcional e impactando a autoestima (Wiski; Souza, 2015). Atualmente, com acompanhamento adequado das complicações e o uso de corticosteroides, a expectativa de vida pode se estender até a terceira ou quarta década (Teixeira *et al.*, 2020).

Dessa forma, a importância da assistência de enfermagem nas complicações respiratórias da DMD é evidente, considerando que estas são responsáveis pela maior parte dos óbitos entre os pacientes afetados pela condição (Lima *et al.*, 2022). Para assegurar intervenções mais precisas e eficazes, é fundamental que essa atuação seja realizada por uma equipe interdisciplinar. A reabilitação da função respiratória pode capacitar o paciente a adotar um padrão respiratório mais adequado, com ênfase na respiração diafragmática, que possibilita uma utilização mais eficiente da energia e proporciona benefícios tanto mecânicos quanto funcionais (Santos *et al.*, 2013). Assim, o cuidado de enfermagem envolve a manutenção da função respiratória e a promoção da qualidade de vida (Nascimento *et al.*, 2015).

Outrossim, complicações associadas a insuficiência cardíaca também estão presentes na vida dos portadores de DMD. A miocardiopatia dilatada (MCD) é uma condição clínica que se caracteriza pela expansão do ventrículo esquerdo ou pela dilatação de ambos os ventrículos, acompanhada por alterações na capacidade de contração do coração, sem que isso possa ser atribuído a problemas valvulares ou a doenças coronárias (López *et al.*, 2022). Tal doença é ocasionada por fatores genéticos, entre as causas, se destacam as complicações relacionadas a DMD. Dessa forma, o tratamento é feito a partir de terapia medicamentosa e acompanhamento clínico, se ajustando conforme as necessidades do enfermo e a progressão da doença.

Assim sendo, a enfermagem se faz necessária no acompanhamento clínico desse paciente e sua família. O enfermeiro, ao oferecer um plano completo e individualizado proporciona ao paciente e seus responsáveis um ambiente humanizado, desenvolvendo uma relação de confiança e apoio mútuo, englobando suporte psicológico, acompanhamento de exames clínicos e o apoio necessário durante o tratamento da enfermidade, além de identificar as reais necessidades dos familiares, o que, por sua vez, facilita o tratamento do paciente (Freitas *et al.*, 2013, Wiski; Souza, 2015).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo evidenciou a importância do enfermeiro no diagnóstico precoce e na assistência aos portadores de DMD e suas famílias. O cuidado de enfermagem adequado contribui para o retardo na progressão da doença e proporciona apoio emocional contínuo, fatores que melhoram a qualidade de vida dos pacientes. Além disso, a capacitação em áreas genômicas revela-se fundamental para que os profissionais de enfermagem possam compreender as bases genéticas da DMD, identificar sinais iniciais e fornecer aconselhamento genético eficaz às famílias, especialmente durante o período pré-natal. Esse conhecimento especializado permite que os enfermeiros promovam um atendimento mais humanizado e integral, possibilitando que orientem os familiares com informações claras e precisas e ajustem os planos de cuidado às necessidades específicas de cada paciente. Dessa forma, destaca-se a



relevância de uma abordagem interdisciplinar e qualificada na enfermagem, essencial para o manejo eficiente da DMD ao longo de todo o curso da doença.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, MC; LOPES, MBL. Atuação do enfermeiro na unidade básica de saúde. **Revista de Saúde Dom Alberto**, v. 4, n. 1, p. 169-186, 15 jun. 2019. Disponível em <https://revista.domalberto.edu.br/revistadesaudedomalberto/article/view/145> Acesso em 03 de outubro de 2024

BIANCO, B. *et al.* Diagnóstico genético pré-implantacional associado a síndrome de duchenne. **Einstein**. v.15, n.4, P.489-91- 2013. Disponível em <https://doi.org/10.1590/S1679-45082017RC3994> Acesso em 15 de outubro de 2024

BIJOTTI, KS. *et al.* Relato de caso – Síndrome de duchenne diagnóstico precoce na atenção básica. **Anais do 5º Congresso Internacional Sabará de Saúde Infantil**. v.6, n.4, p.13. Disponível em <https://www.proceedings.blucher.com.br/article-details/relato-de-caso-sndrome-de-duchenne-diagnostico-precoce-na-ateno-bsica-35376> Acesso em 12 de outubro 2024

FREITAS, MM. *et al.* Assistência de enfermagem nas complicações respiratórias da síndrome de duchenne. **Interfaces científicas- saúde e ambiente** v.2, n.1, p. 41-57- 2013. Disponível em <https://doi.org/10.17564/2316-3798.2013v2n1p49-57> Acesso em 15 de outubro de 2024

KRUK, T. *et al.* Distrofia muscular de duchenne: estudo retrospectivo de uma família com diagnóstico confirmado. **Cadernos da Escola de Saúde**. v.2, n.14, p. 132-152-2024. Disponível em <https://portaldeperiodicos.unibrasil.com.br/index.php/cadernossaude/article/view/2447> Acesso em 15 de outubro 2024

LIMA, LL. *et al.* Intervenções de primeira escolha para o tratamento da função respiratória em indivíduos com distrofia muscular de duchenne: revisão de literatura. **Revista contemporânea**. v.3, n.3, p. 1414-1425. Disponível em <https://ojs.revistacontemporanea.com/ojs/index.php/home/article/view/474>. Acesso em 05 de outubro de 2024

LOPEZ, RC. *et al.* Distrofia muscular de Duchenne, una causa infrecuente de miocardiopatía dilatada. **Revista Médica del Maule / Publicación Semestral**. v.37, n.2, p.63-69-2022. Disponível em https://www.revmedmaule.cl/wp-content/uploads/2023/02/VOL37_N2_9.Distrofia-muscular-de-Duchenne-una-causa-infrecuente-de-miocardiopatia-dilatada.pdf Acesso em 30 de outubro de 2024

NASCIMENTO, DM; SILVA, VA. O aconselhamento genético nas práticas assistenciais do enfermeiro. **SAÚDE DINÂMICA**,v.5, n.2, p.1–20-2023. Disponível em <https://revista.faculadedinamica.com.br/index.php/sausedinamica/article/view/200>. Acesso em 07 de outubro de 2024

NASCIMENTO, LP. *et al.* Treinamento muscular respiratório em Distrofia Muscular de Duchenne: série de casos. **Revista Neurociências**, v. 23, n. 1, p. 9–15, 2015. Disponível em <https://doi.org/10.34024/rnc.2015.v23.8047> Acesso em 28 de outubro de 2024



ORTEZ, C. *et al.* Avances en el tratamiento de la distrofia de Duchenne. **Medicina (B. Aires)**, v.79, n.3, p. 77-81-2019. Disponível em https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802019000700017&lng=es&nrm=iso Acesso em 30 de outubro de 2024

TEIXEIRA, MSR. *et al.* Epidemiologia da Distrofia Muscular de Duchenne no Ceará. **Braz. J. of Develop**, v. 6, n. 9, p. 69591-69603-2020. Disponível em <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/view/16802> Acesso em 28 de outubro de 2024

WISKI, MB; SOUZA, MC. Perfil clínico e funcional da Distrofia Muscular de Duchenne: atuação da enfermagem no tratamento e diagnóstico precoce. **Ensaio Scienc., Cienc. Biol. Agrar. Saúde**, v.19, n.2, p. 81-88-2015. Disponível em <https://ensaioeciencia.pgsscogna.com.br/ensaioeciencia/article/view/3186> Acesso em 16 de outubro de 2024