

CARTILHA SOBRE DISTROFIA MUSCULAR

Sumário

Apresentação	2
Capítulo I: Aspectos Neurológicos.....	3
Capítulo II: Aspectos Genéticos.....	8
Capítulo III: Aspectos Fisiátricos.....	13
Capítulo IV: Aspectos Psicológicos.....	24
Bibliografia:.....	28
Serviços:.....	29
Autores:.....	30
Informações sobre os Autores*.....	31

Apresentação

Um dos objetivos da ACADIM, talvez o principal, é o de divulgar e informar as pessoas sobre a distrofia muscular. A população, na sua maioria sabe muito pouco, ou nunca ouviu falar sobre o tema. Isto não causa tanto espanto quando estamos falando de pessoas leigas. Entretanto, nossa experiência vem demonstrando que, mesmo dentro do universo dos profissionais da área de saúde, poucos possuem um nível mínimo de conhecimento sobre a patologia. Em algumas especialidades, tais como neurologia, fisioterapia e ortopedia, este conhecimento é fundamental. Em outras, como clínica e pediatria, que na maioria das vezes os profissionais terão o primeiro contato com o portador de distrofia, este conhecimento pode acelerar o diagnóstico correto e o início do tratamento, o que é fundamental, por se tratar de uma doença degenerativa. É importante destacar que um procedimento equivocado de um profissional pode causar sérios problemas à saúde do portador. Profissionais de fisioterapia, enfermagem, terapia ocupacional, entre outros, podem redirecionar os pacientes na busca do diagnóstico correto e, conseqüentemente, na prática terapêutica adequada.

A distrofia não é uma doença tão rara, como se pressupunha até bem pouco tempo. Estima-se que no Brasil existam cerca de 80 mil portadores distribuídos nos mais de 30 tipos identificados na literatura médica. A forma de maior incidência é também a mais grave e de progressão dos sintomas mais acelerado. Trata-se da Distrofia de Duchenne, que atinge meninos, levando-os ao uso de cadeira de rodas no início da adolescência. Nestes casos, o diagnóstico precoce é decisivo para evitar seqüelas e procurar adiar ao máximo a progressão da doença. É de senso comum que quanto maior for o nível de educação da população, melhores serão seus indicadores de saúde. No caso da distrofia não é diferente. O portador bem informado, assim como seus familiares e amigos a respeito da distrofia, terão maiores chances de ter uma boa qualidade de vida, que se traduz pela minimização dos problemas físicos, emocionais, educacionais e sociais.

Esta cartilha dirige-se, portanto, aos portadores de distrofia, familiares, amigos, profissionais de saúde e à população em geral, com o objetivo de aumentar o nível de informação sobre a distrofia muscular, traduzindo-se em benefícios para os portadores. Nossa cartilha é mais uma contribuição neste sentido.

Pedro Pacheco de Queiróz Filho
Vice Presidente da ACADIM

Capítulo I: Aspectos Neurológicos.

1. O que é distrofia muscular?

As doenças chamadas de distrofia muscular afetam o músculo e causam fraqueza. O músculo dá sustentação ao esqueleto, permite que as articulações se movimentem e que possamos fazer os movimentos do nosso corpo. As pessoas com distrofia muscular não conseguem movimentar adequadamente os braços, as pernas, o rosto enfim todas as partes do corpo. As distrofias musculares são doenças genéticas, nas quais o músculo sofre destruição (degeneração).

2. Esta é uma doença comum?

Sim. Das doenças genéticas, as distrofias musculares estão entre as mais freqüentes. De cada 3000 pessoas nascidas 1 tem distrofia muscular.

3. Existe só um tipo de distrofia muscular?

Não. Existem diferentes tipos de distrofia muscular. Classificam-se as distrofias de acordo com a forma pela qual são herdadas e pela parte do corpo que acometem. Algumas começam na infância e outras na idade adulta. Existe uma grande diferença na gravidade dentre as distrofias.

4. A distrofia muscular ocorre apenas em crianças? Apenas em meninos?

Não. Existem distrofias musculares que ocorrem em crianças e outras que ocorrem em adultos. Algumas formas ocorrem em ambos os sexos, porém a mais comum de todas ocorre em crianças do sexo masculino e é chamada de distrofia muscular de Duchenne.

5. Quais são as mais freqüentes?

As distrofias musculares mais freqüentes são a distrofia muscular de Duchenne, a distrofia muscular de Becker, a distrofia das cinturas (também chamada de Erb), a distrofia miotônica (ou de Steinert), a distrofia fascio-escapulo-humeral (ou de Landouzy-Dejerine).

6. Como elas são diferentes?

A distrofia muscular de Duchenne ocorre em meninos. Os primeiros sinais de fraqueza muscular aparecem logo após o início do andar até os 3 anos de idade. A fraqueza inicialmente é das pernas (dos músculos que movimentam a coxa), fazendo com que estes meninos caiam com frequência, não consigam correr tão bem quanto os amigos de mesma idade, tenham dificuldade para subir escadas, e se levantem do chão com dificuldade. Costumam também andar nas pontas dos pés.

A distrofia muscular de Becker também ocorre em meninos, é parecida com a de Duchenne, só que começa mais tarde, em geral entre 5 e 25 anos de idade.

A distrofia das cinturas ocorre em ambos os sexos. Pode começar em crianças, em adolescentes ou em adultos. Pode dar mais fraqueza nos músculos das pernas ou nos músculos dos braços.

A distrofia muscular miotônica acontece em adultos mais frequentemente, mas pode acontecer também em bebês, filhos de mães com esta distrofia. Ocorre em ambos os sexos. Os músculos da face e os das mãos são os principais envolvidos nos adultos que também apresentam dificuldade de relaxamento dos músculos como se fossem câimbras. Esta forma de distrofia não se limita ao músculo, é uma doença que também provoca catarata em pessoa jovem e defeitos do ritmo do coração (arritmias). Nos bebês com distrofia miotônica ela é uma doença mais grave que nos adultos.

A distrofia fascio-escapulo-humeral começa pela face. A pessoa tem uma mímica facial pouco expressiva e apenas anos mais tarde aparece fraqueza nos braços. Esta distrofia ocorre em ambos os sexos e começa em geral no final da infância (após os 7 anos) ou na adolescência. Estas distrofias também são diferentes entre si pelo defeito genético e conseqüente defeito no músculo e da forma como são herdadas.

7. O que causa uma distrofia muscular?

As distrofias musculares acontecem por um defeito genético, que por sua vez ocasiona um defeito no músculo. Por causa do defeito no músculo este não se contrai e relaxa normalmente, por isso ocorre a fraqueza. A maioria destes defeitos faz com que o músculo sofra um processo de destruição, chamado de degeneração muscular.

8. Como aparecem os primeiros problemas nas pessoas que tem distrofia muscular?

Em geral, as pessoas procuram os médicos quando não conseguem andar direito. A fraqueza nas pernas faz com que as pessoas tenham dificuldade para correr, pular, subir escadas, se levantar do chão, ou andem de forma diferente. A fraqueza dos músculos do braço dificulta tarefas como lavar ou pentear os cabelos, colocar coisas em prateleiras elevadas, tudo que obrigue os braços a se elevarem acima da cabeça. A fraqueza das mãos dificulta uso de lápis ou caneta, as pessoas perdem a firmeza para manipular objetos com as mãos. A fraqueza dos músculos da face que costuma ser dos dois lados do rosto, dificulta o ato de assobiar, chupar canudos e podem passar despercebidos.

O fenômeno miotônico deixa a pessoa com dificuldade de relaxar um músculo que está contraído. É como se fosse uma câimbra indolor, o músculo fica duro e demora a relaxar. As mãos fechadas segurando firmemente um objeto demoram a se abrir por exemplo. Isto ocorre mais no frio. O fenômeno miotônico é encontrado nos adultos com distrofia miotônica.

9. Existe tratamento para distrofia muscular?

Toda doença tem tratamento. Algumas doenças como as amigdalites (inflamação da garganta) causadas por bactérias são curadas com remédios, dizemos que o tratamento é curativo. Outras doenças como a hipertensão arterial (pressão alta) e a diabetes (açúcar alto no sangue) têm controle, o tratamento não é curativo. Nas distrofias musculares o tratamento também é de controle da doença e não curativo. O tratamento faz com que a doença não progrida (não piore), o que ocorreria se não fosse feito nenhum tratamento, melhorando as condições de vida das pessoas com distrofia.

10. Como se descobre que alguém tem distrofia?

O médico mais indicado para examinar pessoas com fraqueza muscular é o neurologista. Pelo exame clínico ele verifica não só que a fraqueza está presente, observa onde está ocorrendo fraqueza, e se existem outros sinais que indiquem que a fraqueza é ou não por doença do músculo. A fraqueza muscular também pode acontecer por problemas nos nervos ou na espinha e o exame clínico nestes casos é diferente.

Suspeitando de doença do músculo, o médico pedirá um exame de sangue que mede a quantidade de enzimas musculares, principalmente a enzima chamada de

creatino cinase (CK). A CPK está presente dentro dos nossos músculos e é liberada em maior quantidade para o sangue toda vez que o músculo se “rompe”, e isto ocorre no processo de destruição muscular.

O exame de eletroneuromiografia testa se os nervos estão funcionando bem e se o músculo reage corretamente. Pela biópsia muscular é possível ver no microscópio se o músculo tem o aspecto normal ou se ele está sofrendo uma degeneração. Também na biópsia muscular observa-se normalidade ou anormalidade de diferentes componentes do músculo.

Alguns exames genéticos existem para o diagnóstico de algumas distrofias.

11. Pode-se descobrir a doença logo após o nascimento?

Logo após o nascimento raramente as distrofias musculares modificam o comportamento e funcionamento dos músculos das crianças (exceção para as distrofias congênitas e a distrofia miotônica forma neonatal, do bebê). No entanto exames de sangue como o da CPK ou os exames genéticos já podem mostrar a doença.

12. Como se confirma a doença? Quais os exames ou testes necessários?

As distrofias musculares são confirmadas quando um exame genético é positivo, ou quando a biópsia muscular mostrar que existe degeneração. Neste último caso, para saber qual o tipo de distrofia, tem que fazer testes especiais de imunohistoquímica no material biopsiado. Através destes testes se comprova qual o defeito deste músculo (que substância normal não está adequadamente presente). No caso da distrofia muscular de Duchenne ou Becker esta substância é a distrofina.

13. Outras pessoas da família devem ser examinadas?

Para ajudar o diagnóstico genético, a forma de herança da doença, ajuda se o neurologista puder examinar outros casos suspeitos na família. Existem situações em que o exame da pessoa é normal mas ela pode, em exames de sangue, mostrar que carrega parte do defeito genético (portador). Nos casos de portadores de distrofia de Duchenne o exame da CPK está alterado na maioria. Isto significa que se der positivo confirma a pessoa como portadora do defeito; se der negativo não diz nada (a pessoa pode ser portadora e ter este exame normal). A confirmação de ser portador depende de exames genéticos. (ver perguntas 23 e 24)

14. Existem remédios que ajudem a pessoa com distrofia muscular?

Existem alguns remédios que podem ser usados na dependência do tipo de distrofia muscular. A indicação e o acompanhamento de pessoas com distrofia muscular em uso de medicações deve ser feito por médicos com experiência nestas doenças e com o uso dos respectivos remédios.

15. Pessoas com distrofia muscular precisam apenas do neurologista como médico?

Todos nós deveríamos ter um clínico ou um pediatra, na dependência da idade, que nos conhecesse e que pudesse gerenciar a necessidade de outros médicos, de acordo com cada circunstância da vida. No caso de pessoas com distrofia muscular isto não é diferente. Já vimos que o neurologista é importante para auxiliar no diagnóstico e para acompanhamento. O geneticista para ajudar no diagnóstico genético e no aconselhamento. O fisiatra para traçar o melhor plano de tratamento fisioterápico. Dependendo da situação poderão ser necessários em algum momento da vida: ortopedista, nutrólogo, cardiologista, pneumologista e os profissionais da área de reabilitação tais como: Fisioterapeuta, Fonoaudiólogo, Psicólogo, Terapeuta Ocupacional, Técnico de órteses, Enfermagem de reabilitação, Serviço Social e outros.

16. Pessoas com distrofia muscular devem tomar vacinas?

Todos devemos seguir as recomendações gerais de vacinação, para estarmos protegidos das doenças que podem ser prevenidas pelo uso das vacinas. Pessoas com maior risco de infecções respiratórias, como é o caso das que tem distrofia muscular, se beneficiam do uso de vacinas não rotineiras como a vacina contra gripe e contra o pneumococo. O corticóide, um dos remédios empregados em casos de distrofia, deve ser interrompido sob supervisão médica para o uso de determinadas vacinas.

17. Existe algum risco para o uso de anestesia em casos de distrofia muscular?

Algumas doenças do músculo se acompanham de um risco maior de uma reação causada por anestésicos gerais chamada de hipertermia maligna. É importante que se diga ao anestesista antes de uma cirurgia que se tem distrofia muscular. O anestesista junto com o seu neurologista saberão orientar para que você possa fazer as cirurgias necessárias sem maiores riscos.

Capítulo II: Aspectos Genéticos.

18. O que é um gene?

É um segmento de DNA (ácido desoxirribonucleico) que contém a informação biológica, responsável pelas características de um organismo. O genoma humano contém cerca de 35-40 mil genes responsáveis pela produção de várias proteínas que controlam todos os aspectos da embriogênese, do desenvolvimento, do crescimento, da reprodução e do metabolismo do ser humano. São eles as moléculas que determinam nossas características, como cor da pele, dos olhos e comandam a formação e o funcionamento de todos os nossos órgãos. Em decorrência da informação genética contida nos genes, existe uma estreita relação entre eles e o estado de saúde ou de doença.

19. O que é um cromossomo?

É uma estrutura composta por proteínas e por uma molécula de DNA, ao longo da qual se dispõem os genes. Os cromossomos localizam-se no núcleo das células e em determinadas fases da divisão celular se mostram mais condensados podendo ser vistos no microscópio através do uso de técnicas de cultivo celular (cromo = corados somos = corpos).

O ser humano possui 46 cromossomos (23 de origem materna e 23 de origem paterna) em cada uma de suas células, com exceção de seus gametas (óvulos e espermatozoides) que possuem somente 23 cromossomos. Os cromossomos humanos são classificados em autossomos, presentes igualmente em homens e mulheres, e cromossomos sexuais (X e Y). O sexo feminino possui 22 pares de autossomos e 2 cromossomos sexuais X; o sexo masculino possui 22 pares de autossomos, 1 cromossomo X e 1 cromossomo Y.

20. O que é um gene defeituoso?

É aquele que sofreu uma alteração em sua estrutura que o impede de exercer sua função normal na célula, resultando em doenças e estas doenças poderão ser transmitidas às gerações.

21. Como a doença aparece? O que é uma mutação?

A doença aparece devido ao funcionamento inadequado de determinadas células (tecidos) ou grupo de células (órgãos) em consequência de um gene defeituoso.

Mutação refere-se a qualquer alteração que ocorre na seqüência da molécula de DNA durante a duplicação do material genético quando a célula se divide. Desta forma, as mutações podem originar genes defeituosos. Se o gene “mutado” for transmitido aos descendentes poderá causar uma doença. As mutações podem surgir naturalmente por interações do organismo com o meio em que ele vive (mutações espontâneas) ou podem ser induzidas (como exemplo, nos casos de exposição a grandes doses de radiação). As diferentes formas de distrofias musculares são causadas por diferentes tipos de mutações. Nos pacientes DMD/DMB, 60-70% dos casos são decorrentes de deleções, ou seja, perda de segmentos do gene; 6-8% dos casos são devidos a duplicações (ganho de segmentos) e o restante dos casos são causados por alterações em um único ponto do gene. Na distrofia miotônica, o gene defeituoso origina-se pela expansão de seqüências que se repetem lado a lado dentro do gene. De maneira oposta, na forma fâscio-escápulo-humeral, o defeito no gene é decorrente da perda de seqüências repetidas.

22. Como a doença passa na família?

A doença pode passar na família de diversas formas. O tipo de mutação sofrida no gene é que vai determinar como esta doença vai atingir outros familiares, ou seja, a partir do mecanismo de herança desta doença.

Existem mutações que, ao afetar um único gene de um par, produzem doenças que vão se transmitir para outras gerações de forma dominante. As doenças dominantes podem ser transmitidas pelo pai (se este apresentar a mutação) ou pela mãe (se esta apresentar a mutação), com um risco de ocorrência de 50% para cada filho ou filha que venha a ser gerado.

A distrofia fâscio-escápulo-humeral (DFSH) apresenta este padrão de herança como também 5 formas (até o momento) de distrofias tipo cinturas. A distrofia miotônica também apresenta herança autossômica dominante, porém se observa um aparente aumento na gravidade ou no início das manifestações clínicas em gerações sucessivas, determinado pelo número de repetições de uma seqüência do gene mutado.

Há outros tipos de mutações que, para produzirem algum distúrbio ou doença, necessitam que ocorram no par de genes (um gene mutado vindo da mãe e o outro gene mutado vindo do pai), determinando um padrão de herança recessivo. Neste caso, os pais não apresentam a doença e a cada gestação há um risco de 25 % de transmissão da doença para seus filhos. Até o momento, foram descritas 8 formas de Distrofias tipo Cinturas que apresentam este padrão de herança. Infelizmente, na ausência de história familiar, o diagnóstico e, especialmente, medidas preventivas, somente poderão ser realizadas quando nasce um primeiro indivíduo afetado na família.

E, por fim, há mutações que ocorrem unicamente em genes do cromossomo X, produzindo doenças definidas como ligadas ao cromossomo X. Como exemplos citamos as distrofias musculares Duchenne (DMD) e Becker (DMB). Cerca de 2/3 dos casos de DMD são herdados de mães portadoras e os 1/3 restantes são decorrentes de mutações novas. Entende-se como mutação nova aquela que pode ocorrer somente no filho ou filha sem que os pais apresentem a mutação e conseqüentemente a doença, e somente o indivíduo com a mutação é que vai transmitir a doença para os seus filhos. Os pais, neste caso, apresentam um risco de transmissão para outros filhos considerado baixo.

A maioria das mulheres portadoras de mutações no gene da distrofina são assintomáticas. Entretanto têm um risco de 50% de passar o gene defeituoso para a sua descendência, isto é, metade dos filhos poderão ser afetados e metade das filhas serão portadoras, porém clinicamente normais.

Deve-se atentar para o fato de que na DMB, pela sua manifestação menos agressiva, muitos pacientes alcançam a idade adulta e vêm a se casar, gerando filhas e filhos normais. Isto pode criar a falsa impressão de que não há mais risco de ocorrência desta doença neste grupo familiar. Entretanto, deve-se ter em mente que todas as suas filhas são portadoras obrigatórias do gene e, portanto, poderão vir a ter meninos (netos do indivíduo com DMB) doentes em 50% dos casos.

23. O que é um portador?

É um indivíduo que tem uma cópia de um gene defeituoso (que causa uma doença), porém não manifesta a doença. O termo é, geralmente, usado para indicar heterozigotos para um gene recessivo de doença. Apesar de clinicamente normal, o portador possui risco de passar o gene defeituoso para sua descendência, que poderá ou não manifestar a doença. No caso da distrofia muscular Duchenne/Becker, cujo gene está localizado no cromossomo X, quem transmite a doença na família são as mulheres, embora elas próprias não

manifestem a doença, por isso são denominadas “portadoras”.

24. Como se descobre um portador?

No caso de algumas doenças é possível se detectar o (s) portador (es) nas famílias através de técnicas laboratoriais adequadas. Atualmente, através do desenvolvimento de testes biológicos precisos (muitos deles, moleculares), é possível não só detectar o gene defeituoso no paciente e, portanto, firmar o diagnóstico, como também identificar em suas famílias os portadores assintomáticos, que são os transmissores em potencial do gene defeituoso.

25. O que é o aconselhamento genético?

Podemos definir aconselhamento genético como um conjunto de procedimentos que tem por objetivo informar e orientar indivíduos que apresentam problemas relacionados com a ocorrência ou o risco de ocorrência de uma doença genética em sua família. Fazem parte desses procedimentos o estabelecimento do diagnóstico e suas implicações em termos de evolução da doença e tratamento (se possível), fornecer dados sobre a causa da doença e os riscos de recorrência da enfermidade na família, bem como, fornecer esclarecimentos que possibilitem aos casais tomar decisões sobre seu futuro reprodutivo, auxiliando-os a reduzir a ansiedade e o sentimento de culpa. O aconselhamento genético tem como finalidade última o bem-estar de indivíduos e de suas famílias, ajudando-os a resolver problemas de natureza genética, tentando esclarecer-lhes dúvidas e diminuindo ou evitando sofrimentos e preocupações.

26. Como é feito um aconselhamento genético?

O aconselhamento genético deve ser feito, de preferência, por uma equipe multidisciplinar. Em linhas gerais, ele deve abranger: a natureza e a evolução da doença, os tipos de tratamento, orientações aos familiares quanto ao risco de serem transmissores, o uso de métodos anticoncepcionais que podem auxiliar no planejamento familiar e as possibilidades de diagnóstico pré-natal. Na prática, ele inicia-se com uma entrevista com o paciente e/ou genitores ou outros familiares para a obtenção dos dados familiares (antecedentes paternos e maternos) e realização do exame clínico no paciente. O levantamento do histórico familiar é de grande importância na investigação de desordens de origem genética, pois além de auxiliar no diagnóstico, esclarece o padrão de transmissão da doença. Exames laboratoriais serão solicitados sempre que necessário. O passo crucial de qualquer aconselhamento genético é a determinação do diagnóstico. Para fornecer um aconselhamento genético preciso, é necessário estabelecer um diagnóstico correto da doença ou anomalia para a qual o casal ou a família está sob risco. Na etapa final, são avaliados os riscos de recorrência da doença e todas as informações são

comunicadas e discutidas com a família, que deverá ser continuamente acompanhada.

27. Pode-se descobrir a doença na gravidez?

É possível o diagnóstico pré-natal para algumas formas de distrofias musculares. Este diagnóstico é feito através da análise de DNA extraído de vilosidades coriônicas, por volta da 10ª semana de gestação, no entanto, é importante lembrar que :

É voltado para as formas que apresentem métodos de diagnóstico molecular disponíveis a partir da clonagem do gene/determinação da mutação.

Deve-se, para que o diagnóstico pré-natal de uma determinada distrofia muscular seja corretamente realizado, ter certeza de qual mutação foi responsável pela doença no indivíduo afetado e também do diagnóstico de portador na mãe deste indivíduo afetado. Por exemplo, o paciente apresenta a deleção no gene da distrofina, confirmando-se o diagnóstico para DMD ou DMB. Se a mãe e/ou irmã afetada forem portadoras da deleção, confirmou-se que são heterozigotas e portanto sob risco de 50% de ter filhos afetados e filhas portadoras. Neste caso, vai se investigar, numa futura gestação da mãe deste indivíduo afetado, se o feto é portador desta deleção (gene da distrofina).

Certamente, o diagnóstico molecular de uma distrofia muscular bem como o aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal devem ser conduzidos por equipe multidisciplinar, sob orientação de um geneticista.

Capítulo III: Aspectos Fisiátricos.

28. Como é feito o tratamento de uma Distrofia Muscular?

Na área da Medicina Física e de Reabilitação a meta é preservar a capacidade do paciente de andar de forma independente, e prolongar e melhorar a qualidade de vida. Consideram-se três etapas distintas da incapacidade física provocada pela miopatia:

- 1ª fase ou inicial: de incapacidade física mínima ou moderada;
- 2ª fase ou intermediária: na qual a incapacidade física se manifesta pelas dificuldades do paciente nas atividades de vida diária (AVD) tais como levantar-se da cadeira, subir e descer degraus e andar de forma independente;
- 3ª fase: na qual a incapacidade física está configurada pela impossibilidade de andar sem o auxílio da cadeira de rodas e complicações clínicas diversas.

29. Qual o tratamento de fisioterapia recomendado para uma pessoa com distrofia muscular que anda com pouca dificuldade?

Exercícios passivos, utilizados sob a forma de manobras de alongamento, aplicadas aos membros inferiores e superiores, de forma adequada às condições músculo-esqueléticas do paciente. Os principais grupos musculares trabalhados são: os músculos das panturrilhas (músculos da parte posterior da perna), os flexores dos joelhos, os flexores dos quadris e o tensor da fáscia lata, assim como os músculos dos membros superiores.

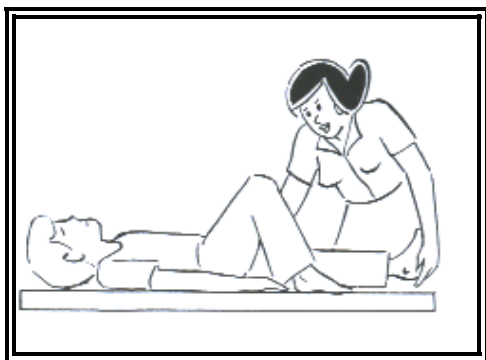
Conselhos:

- Os exercícios de alongamento devem ser realizados em superfície estável, como por exemplo: um colchonete sobre o chão;
- O tempo de execução de cada alongamento deve ser de 20 segundos;

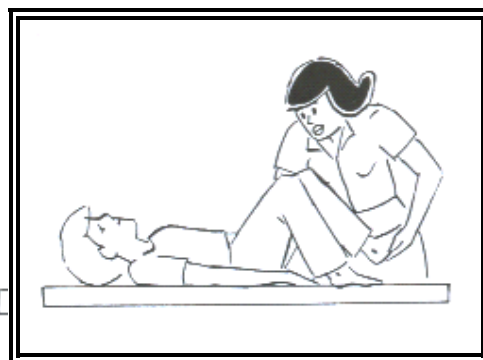
Seria interessante deixar a criança de barriga para baixo, durante o tempo de 15 segundos no mínimo, algumas vezes durante o dia.

ALONGAMENTO DOS TENDÕES DE AQUILES E DAS PANTURRILHAS:

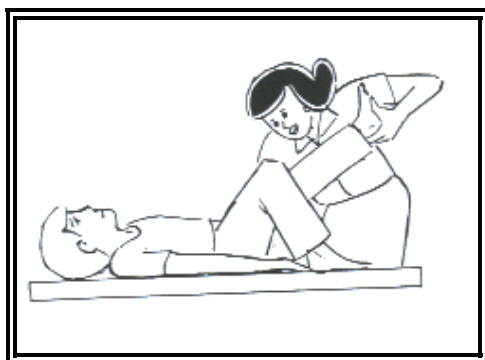
Note-se o cuidado em manter os joelhos em extensão:



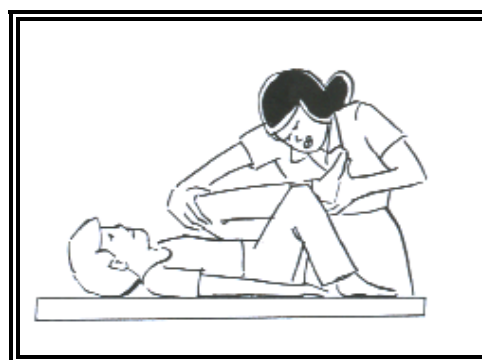
(1)



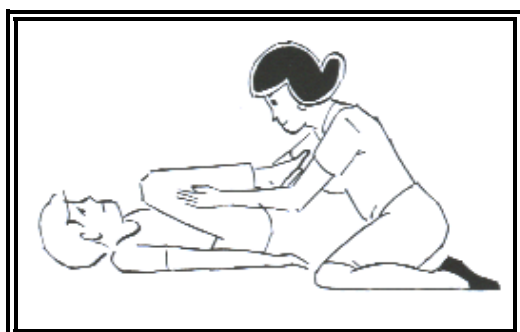
(2)



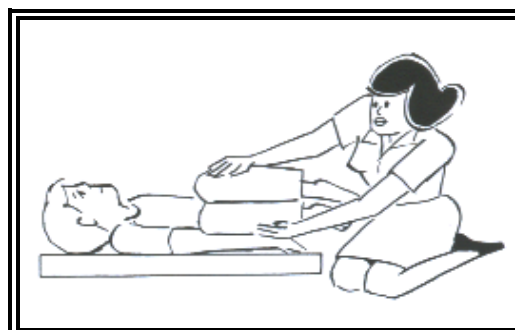
(3)



(4)



(5)



(6)

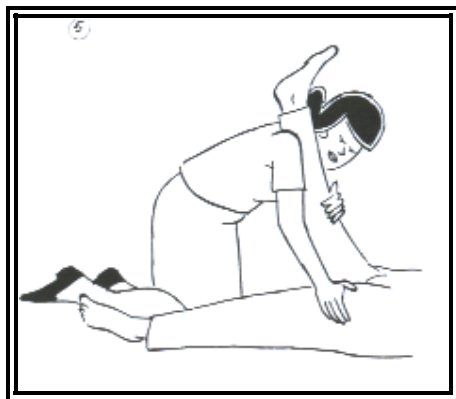
Figs. 1, 2, 3, 4, 5 e 6 - Paciente em decúbito dorsal (deitado de costas)



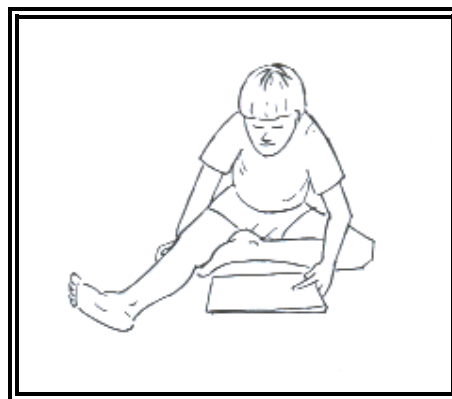
(7)

Fig 7: Paciente de pé, com apoio das mãos, parte anterior de ambos os pés apoiados sobre o meio fio.

ALONGAMENTO DOS MÚSCULOS POSTERIORES DOS MEMBROS INFERIORES:



(8)

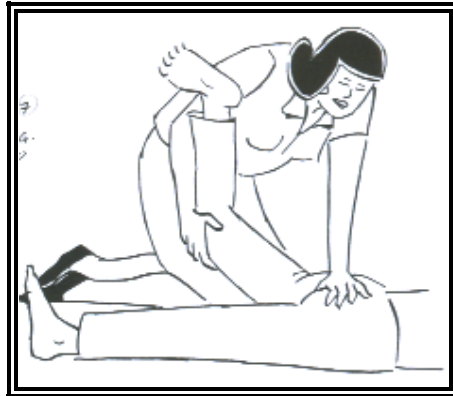


(9)

Fig 8: Paciente em decúbito dorsal (deitado de costas), apoiar o quadril com membro inferior em extensão, enquanto se alonga o membro inferior contralateral.

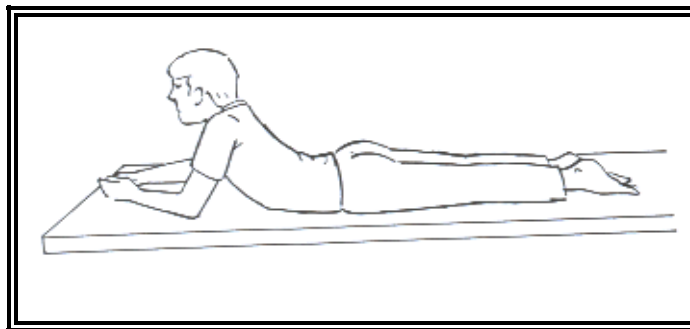
Fig. 9: Paciente sentado, durante atividade de leitura, manter um membro inferior alongado enquanto que o outro mantêm-se fletido com apoio do pé na coxa contralateral.

ALONGAMENTO DOS FLEXORES DOS QUADRIS:



(10)

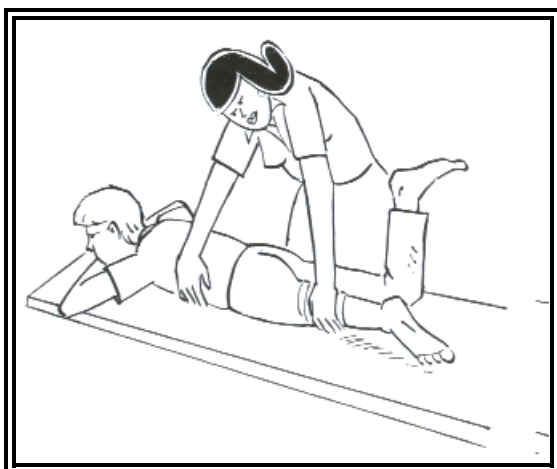
Fig. 10: Paciente em decúbito ventral (de barriga para baixo), apoia-se os quadris com uma das mãos e elevando-se o joelho do membro inferior fletido, enquanto o membro oposto se encontra em extensão (esticado).



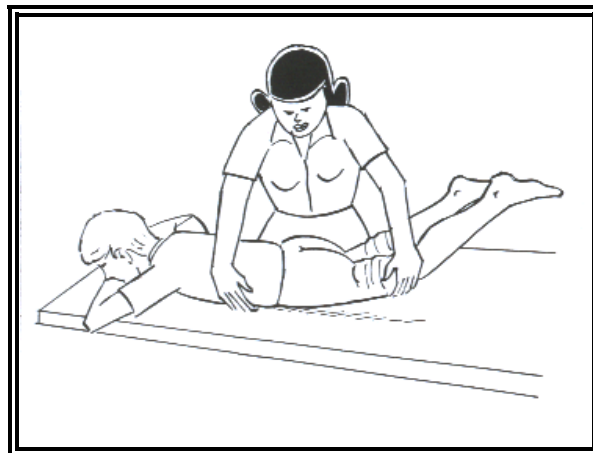
(11)

Fig. 11: Paciente em decúbito ventral (de barriga para baixo), com apoio de ambos os cotovelos, o tronco em extensão, e com os joelhos de preferência para fora da cama, durante atividade de lazer, tais como: vídeo-game ou TV.

ALONGAMENTO DO TENSOR DA FASCIA LATA:



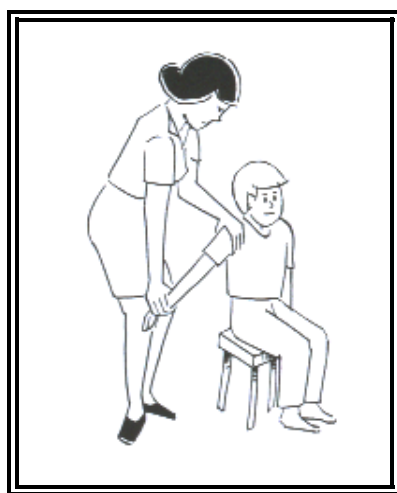
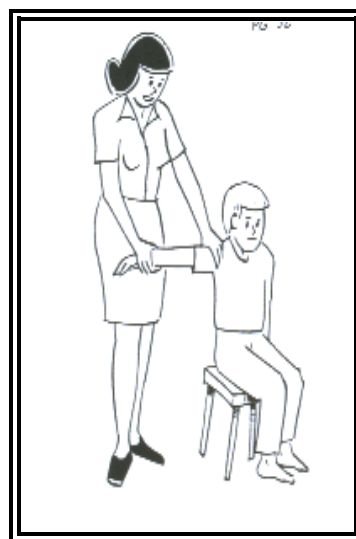
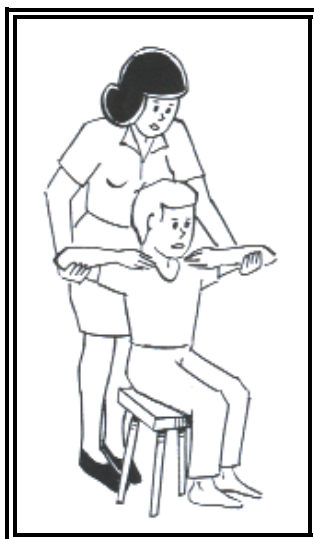
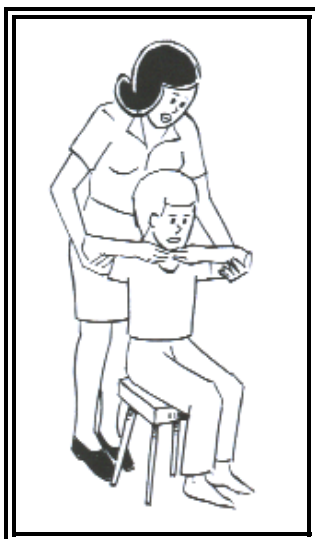
(12 a)



(12 b)

Fig 12: Paciente em decúbito ventral (de barriga para baixo), dá-se apoio ao tronco e aos quadris, ao mesmo tempo em que se eleva a perna e o joelho com o membro inferior contralateral com o joelho em flexão, alternadamente.

ALONGAMENTO DOS MEMBROS SUPERIORES:



- Exercícios físicos e respiratórios - Têm indicação na manutenção das condições físicas dos pacientes.
- Natação e hidroterapia em piscina aquecida, com o intuito de desenvolver a capacidade física e respiratória, associada a exercícios educativos respiratórios, exercícios físicos globais e o nado de costas.

30. Qual o tratamento de uma pessoa com distrofia muscular que tem importantes dificuldades para andar?

Acompanhamento fisiátrico compreende: vigilância quanto a capacidade do paciente andar de forma independente, mediante a prescrição de atividades que lhe exijam andar ou ficar de pé, ao menos três horas por dia, no ritmo e na velocidade que lhe for possível. Com este intuito, efetua-se o monitoramento da fraqueza muscular e das condições neuromotoras do paciente com eventual prescrição de órteses para os membros inferiores, tais como: calhas noturnas para manter o alongamento dos tendões de Aquiles; calçados; tutor curto; tutor longo; parapódio; prancha ortostática. Faz parte deste processo a intervenção ortopédica (cirúrgica) quando surge a retração dos tendões de Aquiles.

No contexto do que acima se descreveu é interessante mencionar as orientações adotadas por dois grandes centros de atendimento a crianças com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne.

- a) O Rocky Bay Village, da Western Australian Society for Crippled Children, indica a colocação de órteses noturnas nos membros inferiores desde a hora de deitar até o levantar pela manhã, visando manter o comprimento normal dos tendões de Aquiles.
- b) O Hammersmith London Hospital, indica no momento da perda da capacidade de andar, a tenotomia percutânea de Aquiles - seguida do emprego de órteses estabilizadoras dos joelhos e dos tornozelos.

31. Qual o tratamento preconizado para um paciente com distrofia muscular que não consegue andar?

Nesta fase, é necessária grande ênfase aos exercícios respiratórios diafragmáticos e aos exercícios passivos da musculatura torácica. Assim como são executados os exercícios nos membros superiores e inferiores desde a 1ª fase de tratamento, a partir de agora devem ser realizados também exercícios passivos nos músculos torácicos através de um aparelho – denominado “AMBU”. Esta providência é importante tendo em vista que os problemas respiratórios passam a causar maior preocupação e têm por causa os seguintes fatores: a escoliose progressiva, o achatamento ântero-posterior da caixa torácica e uma maior dificuldade respiratória noturna. O conjunto desses fatores reduz a função pulmonar e a sua capacidade de limpeza, permitindo assim a instalação de infecções pulmonares (pneumonias). Por este motivo, o acompanhamento de certos sinais clínicos tais como a redução do volume de voz, bem como o monitoramento da redução da capacidade vital pela espirometria, a identificação de tosse ineficaz e a hipóxia (através de um aparelho portátil: o oxímetro de pulso) devem ser realizados regularmente.

Quanto ao avanço da escoliose progressiva e o comprometimento paralelo da respiração o encaminhamento precoce ao ortopedista torna-se necessário para a realização de cirurgia corretiva da coluna vertebral. Tal recurso impede a instalação de deformidades torácicas e permite o uso de ventilação não-invasiva numa fase mais avançada, minimizando assim os problemas cardio-respiratórios que costumam surgir nesta fase, oferecendo-se qualidade de vida e independência funcional aos pacientes.

Cabe aqui, acentuar que a utilização de coletes rígidos visando à estabilização da coluna vertebral (na posição sentada e de pé) é inútil por não conter a fraqueza muscular e não promover apoio à coluna vertebral. Em contrapartida, quando um paciente não apresenta miopatia/ doença muscular a utilização do colete é válida.

32. Quais as vantagens da correção cirúrgica precoce da coluna vertebral numa fase em que o paciente necessita locomover-se em cadeira de rodas?

- Permite o uso de ventilação não-invasiva numa fase posterior;
- Reduz os comprometimentos cardio-pulmonares associados;
- Permite o equilíbrio na posição sentada sem a necessidade de auxílios para sentar-se como: coletes e coxins;
- Permite que o paciente assuma a posição sentada (sedestação);
- Previne a dor radicular ao longo da coluna vertebral, principalmente as radiculopatias lombares e dos membros inferiores;
- Evita a formação de úlceras de decúbito (escaras ou úlceras de pele) e as dores por compressão óssea.

Capítulo IV: Aspectos Psicológicos.

33. Deve-se tratar a criança com DMP de maneira diferente das outras crianças? Mimá-la mais?

Deve-se tratá-la do mesmo jeito que as outras crianças. O mimo vai torná-la autoritária, com baixa resistência a qualquer contrariedade. Prejudica seu desenvolvimento social.

Ela só deve ser protegida fisicamente, o que deve ser explicado de maneira muito clara.

34. Ela deve freqüentar a escola?

Sim. Toda criança é curiosa, gosta de aprender e participar do convívio em grupos.

Estar na escola é fonte de alegria e inserção social.

35. Como ajudá-la quando entrar na escola?

Explicando à professora e aos funcionários no que exatamente a criança precisa ser ajudada. Pedir que, no mais, a tratem como uma criança comum.

A princípio seria bom uma atenção discreta. Nem sempre as pessoas entendem logo as instruções.

36. Como explicar a ela a sua doença?

Diga-lhe que seus músculos são um pouco mais fracos e tem dificuldades para fazer algumas coisas. Não se deve atemorizar a criança com as explicações dadas.

Fale também de seus talentos. Elogie sem exagero o que ela faz bem. Todos têm alguma aptidão especial que, quando percebida e valorizada pela família, fortalece a auto-estima.

37. Como responder se pessoas fizerem perguntas sobre sua doença?

Diga que a criança tem um problema nos músculos e por isto apresenta algumas dificuldades.

38. Posso enriquecer a educação da criança com DMP? Como?

Sem dúvida. Algum sábio disse que o trabalho da criança é a brincadeira. Brincando adquire patrimônio intelectual, afetivo, imaginativo e criativo. Melhora sua qualidade de vida na infância e na idade adulta.

Dos 3 / 4 aos 6 / 7 anos adora ouvir e contar histórias, desempenhar diferentes papéis nas brincadeiras, pintar, desenhar, cantar, dançar, representar. Seu trabalho consiste em desenvolver a linguagem, a imaginação criadora, distinguir o mundo real do que é fantasia ou sonho.

Dos 6 / 7 até 11 / 12 anos é o período do “homo faber”. O jogo deste período é a construção. O desenho é instrumento importante. Há intensa manipulação de objetos e ferramentas. Através das brincadeiras adquire noções complicadíssimas, como a lógica das classes e relações, das operações matemáticas, do sistema métrico e frações.

Não é preciso preocupar-se em ensinar. Basta estimular a brincadeira.

É gratificante partilhar a infância de uma criança.

39. Ela deve conviver com outras pessoas e crianças?

Sim. Deve ser incentivada a fazer amigos e conviver com outras crianças.

40. Deve-se estimular a independência?

Sim. A criança pode passar a precisar de ajuda onde anteriormente não precisava. A independência será preservada se lhe perguntarem sempre como deseja ser ajudada.

41. Como ajudar o adolescente com distrofia?

A adolescência é um período por si só bastante tumultuado. Caracteriza-se pela construção de um novo espaço pessoal na família e na sociedade. Acontecem conflitos.

Não é só o corpo que sofre modificações. O pensamento adquire a capacidade de raciocínio abstrato. O jovem não precisa de atos concretos e manualização para aprender sobre a vida.

Seria bom que o adolescente portador de distrofia chegasse a esta fase com um bom nível de socialização. Seu desenvolvimento necessita que participe de grupos, conheça pessoas com os mais variados pontos de vista sobre diferentes assuntos. Ele estará escolhendo e mapeando seu novo espaço no mundo.

Também é importante que confie bastante em algumas pessoas, para que possa conversar, pedir opinião ou auxílio.

42. Como lidar com a sexualidade na adolescência?

Não negando ou reprimindo. Toda pessoa é singular em sua sexualidade. Na adolescência o jovem busca as nuances da identidade sexual. Nesta busca há experiências, leituras, filmes e muito bate papo. Há sites na Internet em que jovens portadores de distrofia falam de seus namoros. Sempre aprendemos com a experiência alheia. Aprendemos muito mais com a nossa.

43. O que pode facilitar a vida de um adulto distrófico?

Tratar cada problema à medida que surgir. De preferência não antecipá-los, e, caso surjam, tentar resolvê-los.

Pertencer a alguma associação de portadores de distrofia muscular. A força associativa pode conseguir custeio para tratamento e pesquisa. Lá, também, talvez ache pessoas que já encontraram soluções para algumas dificuldades que ele ainda tem.

Praticar alguma técnica de relaxamento, pois o nível de tensão é maior.

Não descuidar do convívio social, do lazer, do cultivo da auto-estima.

Tudo isto é válido para as famílias de crianças portadoras de distrofia.

44. Como lidar com o preconceito?

Hoje em dia o portador de deficiência não fica em casa. Sai e participa da vida na cidade. Isto torna sua imagem familiar e comum.

No nível microssocial o combate ao preconceito se dá com o portador de distrofia desenvolvendo, trocando e partilhando com todas as áreas de sua personalidade. Afetiva, social, profissional e política. Não se deixando imobilizar em um único aspecto.

45. Existe necessidade de tratamento psicoterápico? Em que momentos?

No início, algum apoio psicológico ajuda.

Tratamento psicoterápico propriamente dito seria necessário se forem constatados alguns sinais:

- . Mudança duradoura no humor;
- . Medos exagerados;
- . Modificações na qualidade do sono e apetite;
- . Infecções freqüentes;
- . Afastamento afetivo;
- . Isolamento, solidão;
- . Mudança para pior na dinâmica familiar.

Bibliografia:

Pavanello, Rita: Distrofia Muscular Tipo Duchenne- Hereditária e perigosa. ARS CVRANDI- A revista da clínica médica – setembro de 1993, p. 15 – 40.

Kakulas Byron A.: A Guide to the daily management of Duchenne Muscular Dystrophy. Rocy Bay Village- The Western Australian Society for Crippled Children – Western Australia, 1998.

Araujo Leitão, RE; Araujo leitão , AVN de; Lancelloti, CLP: Distrofias Musculares. In: Lianza, S . Medicina de Reabilitação, 2001, Cap. 26, p. 381-393.

Bach, J. Guide to the Evaluation and Managegement of Neuromuscular Disease. Hanley & Belfus, INC/Philadelphia, 1999.

Hayde S: “Parent`s guide to the physical management of Duchenne muscular dystrophy”. Traduzido pelo Secretariado Nacional para Reabilitação e Integração das Pessoas com Deficiência (Portugal). Adaptado APN – Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares.

Serviços:

Diagnóstico e Tratamento:

UFRJ, para crianças: Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG/UFRJ) - conta com neuropediatras e possibilidade de biópsia muscular e diagnóstico genético de distrofia ligada ao X, não tem eletroneuromiografia

UFRJ, para adultos: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF/UFRJ) - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia e diagnóstico genético de distrofia ligada ao X

UFRJ, para adultos e crianças: Instituto de Neurologia Deolindo Couto (INDC/UFRJ) - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia e diagnóstico genético de distrofia ligada ao X

UFRJ, para adultos e crianças: Hospital Escola São Francisco de Assis (HESFA) conta com médicos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos... (projeto multidisciplinar em andamento)

UFF, para adultos e crianças: Hospital Antônio Pedro - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia UERJ, para adultos e crianças: no Hospital de Clínicas Pedro Ernesto - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia e diagnóstico genético - SERVGEN-UERJ

UFRJ, para adultos e crianças: Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, conta com médicos fisiatras. Instituto Oscar Clark (IOC-PMRJ): para adultos e crianças, oferece terapia ocupacional, saúde mental, fonoaudiologia e assistência social., órteses e próteses.

Instituto Hannemaniano do Brasil (IHB-UNIRIO): para adultos e crianças, oferece tratamento homeopático

Autores:

Alexandra Prufer de Q. C. Araújo,
Ana Valéria Neves de Araújo Leitão,
Márcia Mattos Gonçalves Pimentel,
Raquel Tavares Boy da Silva,
Regina Lúcia Rocha Ouricury.

Ilustrações:

Mauro Ernesto

Apoio:

Prefeitura Municipal do Rio de Janeiro / Subsecretaria de Assuntos Administrativos

Informações sobre os Autores*

Alexandra Prufer de Q. C. Araújo é professora adjunta de neuropediatria na UFRJ e neuropediatra do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira - Pós-doutorada na University College em Dublin (Irlanda) com seu doutorado em Neurologia pela UFF e Mestrado em Pediatria pela UFRJ

Ana Valeria Neves de Araujo Leitão é professora assistente da Faculdade de Medicina da UFRJ e médica fisiatra com mestrado em Clínica Médica da Faculdade de Medicina da UFRJ

Márcia Mattos Gonçalves Pimentel é professora adjunta do Departamento de Biologia Celular e Genética da UERJ, coordenadora do Serviço de Genética Humana da UERJ (SERVGEN) e Bióloga com doutorado em Genética Humana pela UFRJ

Raquel Tavares Boy da Silva é geneticista clínica do SEVGEN-UERJ, médica pediatra, Presidente do Comitê de Genética da SOPERJ e membro do Comitê Nacional de Genética Clínica da Sociedade Brasileira de Pediatria com mestrado em Saúde da Criança pelo IFF/FIOCRUZ

Regina Lúcia Rocha Ouricury é Graduada em Psicologia pela UERJ com Formação Psicanalítica pela SEPLA (Sociedade de Estudos Psicanalíticos Latino Americanos) e Arte Educadora Infantil

* Todos os autores são membros do Conselho Técnico Consultivo da ACADIM Rio de Janeiro.