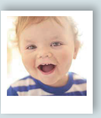
A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD) É UMA DOENÇA PROGRESSIVA QUE SE APRESENTA NA INFÂNCIA, E QUE NECESSITA DE UM DIAGNÓSTICO PRECISO E PRECOCE[1]

- A DMD é uma doença genética rara que causa dano muscular progressivo e degeneração devido a mutações no gene da distrofina[1]
- Quando existe perda de tecido muscular, este não pode ser restaurado.[2,3] Portanto, o diagnóstico precoce é fundamental para obter acesso aos tratamentos e serviços necessários[1,4,5]

RECONHECER OS PRINCIPAIS SINAIS E SINTOMAS

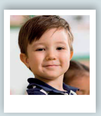
0–6 MESES

- Não controla a cabeça aos 2 meses[6,7]
- Não faz sons aos 4 meses[7]
- Não alcança ou agarra objetos aos 6 meses[6,7]
- Não rebola aos 6 meses[6,7]



6–18 MESES

- Não se senta de forma independente aos 9 meses[5,7]
- Não gatinha aos 9-15 meses[6,8]
- Não diz qualquer palavra aos 12 meses[7]
- Dificuldade em se levantar para ficar em pé aos 18 meses[9,10]
- Não anda bem aos 16-18 meses[1,5,7,9]



2–3 ANOS

- Sinal de Gower aos 2 anos[11]
- Não caminha suavemente aos 2 anos (anda em bicos dos pés)[11]
- Não salta aos 2 anos[6]
- Dificuldade em correr ou escalar aos 3 anos de idade[6,7]
- Não diz frases completas aos 3 anos de idade[7]

Outros sinais e sintomas

- Elevação dos níveis CK ou transaminases séricas[12,13]
- Atraso cognitivo[1]
- Hipertrofia gemelar[1,10]
- Marcha anormal[1]
- Quedas frequentes[1,14]

UM ATRASO NO DESENVOLVIMENTO DEVE DESENCADEAR NUM TESTE CK

- Um teste CK é um teste sanguíneo rápido, simples e barato que faz a triagem de níveis elevados de CK – que refletem danos musculares e são um sinal de certas doenças neuromusculares[4,15-18]

HISTÓRIA FAMILIAR POSITIVA COM SUSPEITA DE FUNÇÃO MUSCULAR ANORMAL[1]

ATRASO NO DESENVOLVIMENTO TAL COMO DIFICULDADE EM LEVANTAR OU NÃO ANDAR BEM AOS 18 MESES[1,5,9,19]

AUMENTOS NÃO EXPLICADOS DAS TRANSAMINASES[1]

REALIZAR UM TESTE CK[1]

NÍVEIS DE CK AUMENTADOS* (>250 U/L)

NÍVEIS DE CK NORMAIS*

ENCAMINHE IMEDIATAMENTE PARA UM ESPECIALISTA NEUROMUSCULAR OU GENETICISTA[1,9,15]

DOENTES QUE FALHAM ETAPAS MOTORAS DEVEM SER ENCAMINHADOS PARA UM ESPECIALISTA NEUROMUSCULAR[9]

Níveis normais ou ligeiramente elevados de CK não excluem doença neuromuscular[9]

* A amplitude normal dos valores de CK é geralmente de até 250 U/L. Os valores absolutos podem diferir entre laboratórios.[9]

DOENTES COM NÍVEIS DE CK ELEVADOS OU COM PROBLEMAS NO DESENVOLVIMENTO DEVEM SER IMEDIATAMENTE ENCAMINHADOS PARA UM ESPECIALISTA NEUROMUSCULAR[1,15]

Referências

1. Birnkrant DJ, *et al. Lancet Neurol.* 2018;17:251–267. **2.** Blake DJ, *et al. Physiol Rev.* 2002;82:291–329. **3.** Laing NG, *et al. Clin Biochem Rev.* 2011;32:129–134. **4.** van Ruiten HJ, *et al. Arch Dis Child.* 2014;99:1074–1077. **5.** Lurio JG, *et al. Am Fam Physician.* 2015;91:38–44. **6.** Noritz GH, *et al. Pediatrics.* 2013;131:e2016–e2027. **7.** Centers for Disease Control and Prevention. Developmental milestones. Available at: https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all_checklists.pdf [Accessed April 2019]. **8.** van Dommelen P, *et al. Dev Med Child Neurol.* 2020; doi: 10.1111/dmcn.14423. **9.** National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Child muscle weakness. 2019. Available at: childmuscleweakness.org [Accessed January 2020]. **10.** Ciafaloni E, *et al. J Pediatr.* 2009;155:380–385. **11.** Parsons EP, *et al. Eur J Paediatr Neurol.* 2004;8:145–153. **12.** Adıçlı D, *et al. Neuropediatrics.* 2019;50:41–45. **13.** Counterman KJ, *et al. Muscle Nerve.* 2020;61:36–43. **14.** Aartsma-Rus A, *et al. J Pediatr.* 2019;2014:305–313.e14. **15.** National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Guide for primary care providers. Available at: https://childmuscleweakness.org/wp-content/uploads/2019/05/ PrimaryCareProviderPacket.pdf [Accessed June 2020]. **16.** Essex C, *et al. BMJ.* 2001;323:37–38. **17.** McDonald CM. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012;23:495–563. **18.** Chakrabarty T, *et al. Arch Dis Child Educ Pract Ed.* 2020;105(3):157–163. **19.** WHO Multicentre Growth Reference Study Group. *Acta Paediatr Suppl.* 2006;450:86–95.

Este material foi desenvolvido e financiado pela PTC Therapeutics. Destina-se apenas a profissionais de saúde.

Data de preparação: Maio 2021 | PT-PTC-2021-012

PTC THERAPEUTICS™