

Perfil Clínico e Funcional da Distrofia Muscular de Duchenne: Atuação da Enfermagem no Tratamento e Diagnóstico Precoce

Clinical and Functional Profile of Duchenne Muscular Dystrophy: Practice of Nursing in Treatment and Early Diagnosis

Marina Bianco Wiski^a, Mariana Castro Souza^{b*}

^aCentro Universitário Anhanguera. Programa de Pós-Graduação. Especialização em Urgência e Emergência. SP, Brasil.

^bCentro Universitário Anhanguera. Curso de Enfermagem. SP, Brasil.

*E-mail: mcastro.mari@gmail.com

Resumo

A Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença neuromuscular de caráter hereditário, degenerativo e progressivo da estrutura muscular. A doença tende a apresentar os sintomas por volta dos primeiros anos de vida, quando se inicia o processo de deambulação, com isso quedas frequentes. O diagnóstico precoce consegue desacelerar as perdas e proporcionar uma melhor qualidade de vida o mais próximo do normal. O objetivo da pesquisa é descrever a doença e apresentar a atuação do enfermeiro e intervenções para o tratamento e diagnóstico precoce. Trata-se de uma revisão de literatura, em que foram utilizados 14 artigos delimitados no período de 2000 a 2014. Diante da ausência do conhecimento da atuação da enfermagem e da equipe multidisciplinar, faz necessária a realização de medidas educativas com divulgação para o reconhecimento, para garantir uma qualidade de vida aos pacientes.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne. Enfermagem. Ligação Genética. Hereditariedade.

Abstract

The Duchenne Muscular Dystrophy is a neuromuscular disease, hereditary, degenerative and progressive of muscle structure. The disease tends to show symptoms around the first years of life when starting the walking process, with frequently falls. Early diagnosis can slow the losses and provide better quality of life. The objective of the research is to describe the disease and present the nursing work and interventions for the treatment and early diagnosis. This is a literature review, using 14 articles delimited from 2000 to 2014. There is lack of knowledge of nursing practices, and a multidisciplinary team is necessary to carry out educational measures to ensure quality of life to the patients.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy. Nursing. Diagnosis. Genetic Link. Heredity.

1 Introdução

Conforme Fabris (2004), a Distrofia Muscular de Duchenne - DMD foi estudada inicialmente por um neurologista Francês chamado Guillaume Benjamin Amand Duchenne (1806-1875) em 1868, quando passa a ser conhecida por Distrofia pseudo-hipertrófica ou distrofia muscular de Duchenne. Foi anteriormente pesquisado pelo cirurgião escocês Charles Bell e pelo médico inglês Edward Meryon, época em que eram dados os primeiros passos na direção de compreender as suas causas. Em 1987, como resultado do trabalho em conjunto de pesquisadores, conseguiu-se isolar o gene das distrofias de Duchenne, levando à descoberta de uma proteína chamada distrofina, cuja produção defeituosa gera a doença.

Em 1868, Guillaume- Benjamin- Armand Duchenne, médico francês, fez o seguinte pronunciamento: “Eu pensei que a humanidade já estava infringida de males suficientes [...] e não parabenizo o Senhor pelo novo presente que a humanidade ganhou” E publicou seu estudo com 13 pacientes, delineando as características clínicas e patológicas da doença: início na infância, fraqueza muscular acometendo inicialmente os membros inferiores e musculatura para vertebral, aumento do volume dos músculos afetados e substituição das fibras

musculares por tecido fibroso. Antes de 1870, ele já havia visto mais de 40 casos da doença e observou o prognóstico grave da doença e que a condição era mais frequente em meninos. Em nenhum momento, Duchenne descreveu o caráter familiar da doença (MOREIRA, 2008).

As distrofias musculares são um grupo de doenças que se diferenciam das outras doenças neuromusculares por quatro critérios obrigatórios, são miopatias primárias não neurogênicas, são determinadas geneticamente, são doenças progressivas e compatíveis com uma longevidade normal e outras rapidamente progressivas levando à morte precocemente e, apresentam degeneração da fibra muscular e consequente fraqueza muscular (MOREIRA, 2008).

As manifestações clínicas normalmente começam na infância, nos três primeiros anos de vida. As alterações funcionais iniciam-se com o enfraquecimento muscular, que ocorre gradualmente e de forma ascendente, com início na cintura pélvica e membros inferiores até membros superiores, pescoço e músculos respiratório e cardíaco. A fraqueza muscular torna-se evidente por volta dos cinco anos de idade, quando as crianças apresentam sintomas iniciais, tais como dificuldade de deambular, pular e correr além das quedas frequentes (SANTOS *et al.*, 2006).

No Brasil, existem poucos centros de referência especializados no tratamento das diferentes distrofias musculares e a ausência de estudos envolvendo a prática de enfermagem na DMD levou a não tomada de atitudes por parte dos órgãos públicos, privados, sociedade médica e profissional da saúde, dificultando o diagnóstico e atrasando o início das intervenções dos métodos paliativos e da perspectiva de vida.

Este estudo tem como objetivo descrever o perfil clínico e funcional da doença e apresentar a atuação do enfermeiro no diagnóstico precoce e no tratamento da DMD. A sistematização da enfermagem, como plano individual de cuidado é fundamental e de extrema importância para o acolhimento destes pacientes e de seus pais, tanto na forma psicológica, como no diagnóstico por exame clínico e físico. Identificado com a pesquisa, que a maior dificuldade é a falta de divulgação, conhecimento e aconselhamento genético da DMD.

A pesquisa foi desenvolvida a partir de levantamento bibliográfico de caráter descritivo, com o uso de artigos pertinentes ao assunto pesquisados nas bases de dados científicas Bireme e Lilacs. O critério de inclusão envolveu referências publicadas nos últimos 13 anos, sendo o período compreendido de 2000 a 2014.

2 Desenvolvimento

2.1 Metodologia

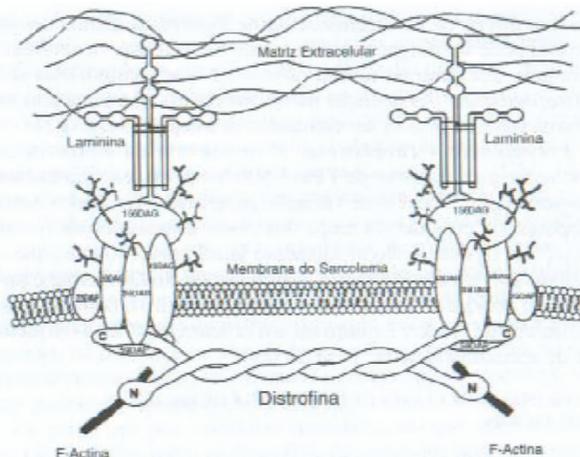
Foram selecionados estudos que alcançassem os objetivos desta pesquisa, resultando em 14 artigos, selecionados a partir da leitura dos resumos.

2.2 Perfil clínico e Fisiopatologia

A Distrofia Muscular de Duchenne - DMD, é a forma mais severa de distrofia muscular, ocorrendo em 1 a cada 3500 nascidos vivos do sexo masculino, sendo de desordem recessiva, fatal, ligada ao cromossomo X. Ela é causada por mutações patogênicas no maior gene descrito no genoma humano localizado na região Xp21, que codifica a distrofina (SARLO, 2009).

A distrofina é uma grande proteína estrutural cuja função é conectar o citoesqueleto interno da fibra esquelética com as proteínas de matriz extracelular, estabilizando a contração muscular. Na DMD, a proteína está ausente ou não funcionando, resultando, assim em um desequilíbrio na integridade da camada lipídica da membrana, com influxo de cálcio e necrose celular, provocando uma paresia progressiva até a perda da marcha e evoluindo com fibrose das fibras musculares cardíacas, resultando em cardiopatias dilatadas, distúrbios do ritmo e condução após os 10 anos de idade. Nesta idade, também foi observado o desenvolvimento de distúrbios respiratórios. A escoliose está presente em praticamente todos os pacientes e se acentua após a perda da deambulação, contribuindo para a redução da capacidade respiratória vital. As fraturas de ossos longos ocorrem geralmente devidas às quedas, em 44% dos meninos (NARDES; ARAUJO; RIBEIRO, 2012).

Figura 1: Ilustração da função estrutural da distrofina, ligando as moléculas de actina as glicoproteínas transmembrana do sarcolema



Fonte: <https://www.yumpu.com/pt/document/view/14540729/distrofia-muscular-de-duchenne-um-enfoque-unama>

Conforme Gomes *et al.* (2011), aceita-se que a ausência da distrofina pode romper o mecanismo normal da liberação controlada de cálcio, que é indispensável para a contração da fibra muscular, como já foi citado acima, ou a sua ausência enfraquecendo as membranas dos miócitos, tornando tais células susceptíveis a ruptura do sarcolema durante a contração do músculo, permitindo a entrada em excesso de cálcio e a ativação inadequada de proteases e fosfolipase com consequente dano na fibra.

As fibras necróticas são ingeridas por macrofagose e à medida que são destruídas, são substituídas por tecido fibroadiposo que será capaz de ocupar um volume igual ou até maior que aquele ocupado pelas fibras que estão sendo substituídas, caracterizando uma pseudo-hipertrofia das musculaturas envolvidas (GOMES *et al.* 2011).

Em decorrência da fraqueza muscular, os pacientes com DMD desenvolvem escoliose e alteração da caixa torácica, levando ao comprometimento da biomecânica respiratória e, associado à fraqueza dos músculos inspiratórios e expiratórios, ocorre diminuição das capacidades e volume pulmonares e ineficiência no mecanismo de tosse (CAROMANO *et al.*, 2010).

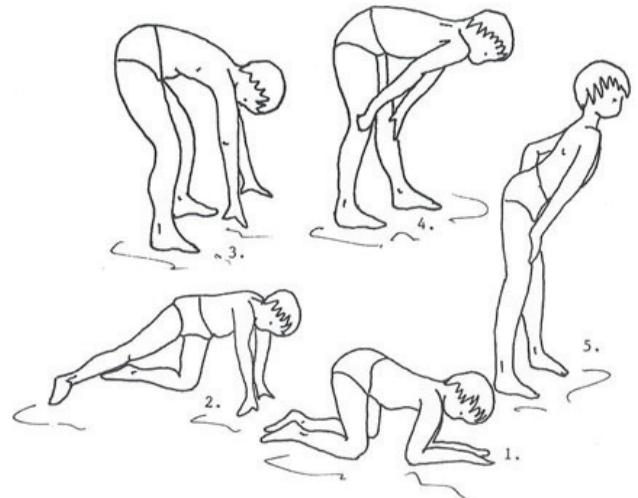
Figura 2: Ilustração de pseudo-hipertrofia.



Fonte: <https://www.sci.unal.com-revistamed>.

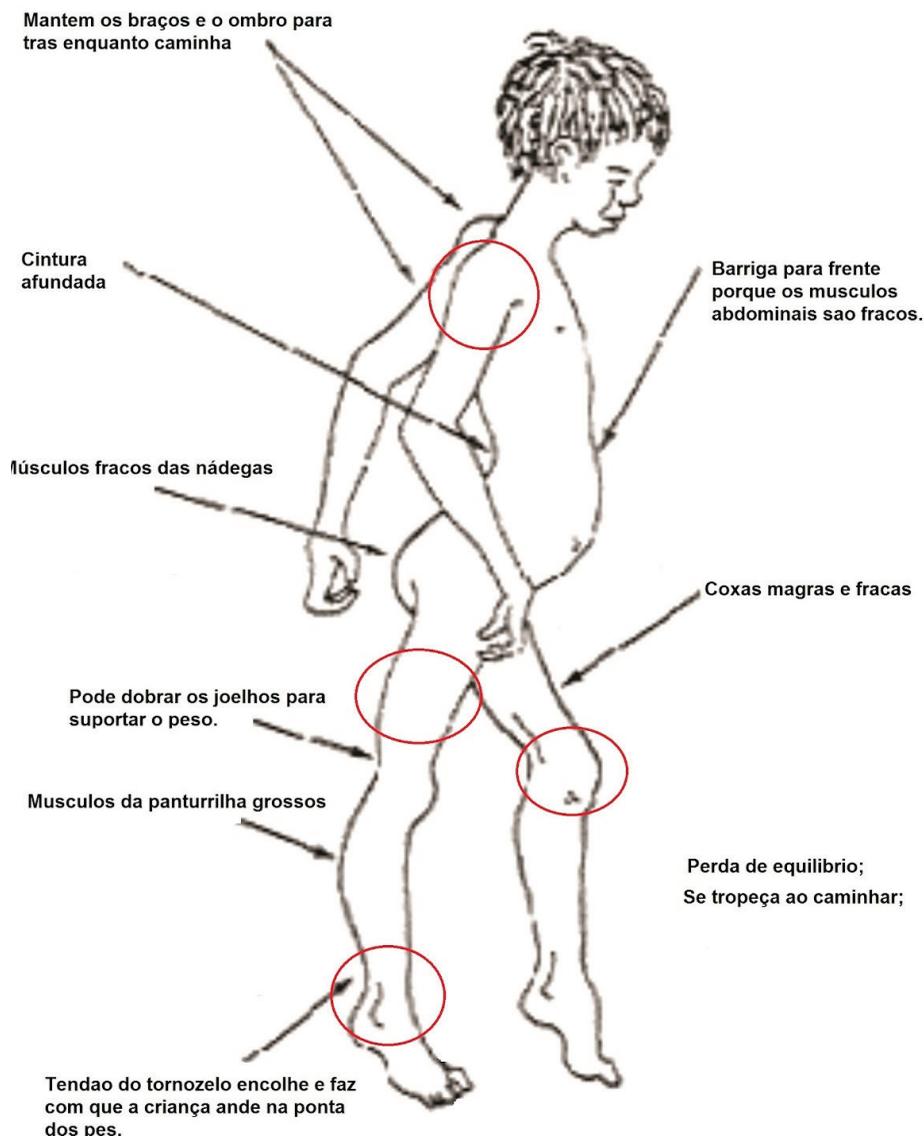
A DMD leva o sistema muscular a uma piora progressiva caracterizada por fraqueza e paralisia muscular, insuficiência cardiorrespiratória e óbito de adolescentes e adultos jovens. As mulheres podem ser assintomáticas ou sintomáticas em diferentes graus, podendo desenvolver cardiomiopatia, hipertrofia de panturrilhas ou miopatias leves. Os sinais clínicos estão presentes desde o nascimento, porém são mais evidentes entre os 3 e 5 anos de idade. Inicialmente, as crianças com DMD têm dificuldade em sentar-se, e as quedas são frequentes. Devido à fraqueza muscular, é desencadeado o sinal de *Gowers*, que se caracteriza pelo fato da criança estar agachada, e se levantar escalando o próprio corpo com os membros superiores. Com o tempo ela não consegue mais subir escadas, correr e saltar. A pseudo-hipertrofia do músculo gastrocnêmio também é considerada um dos achados no estágio inicial da doença (CARBONERO, ZAGO, CAMPOS, 2012).

Figura 3: Sinal de Gowers



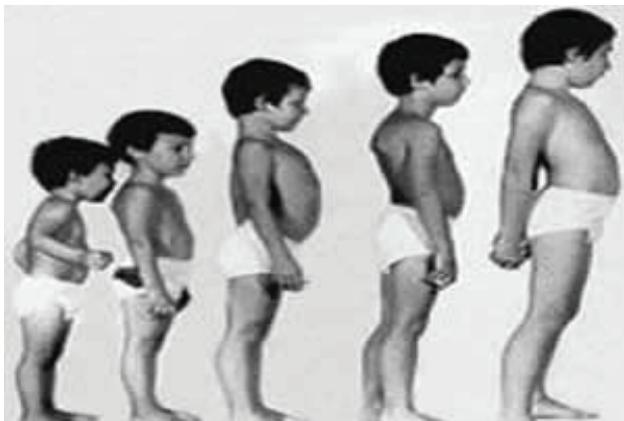
Fonte: <http://oficinadafisioterapia.blogspot.com.br/2011/08/distrofia-muscular-de-duchenne.html>

Figura 4: Ilustração para identificar a deambulação de pacientes com DMD



Fonte: <http://terapiadoesporte.blogspot.com>

Figura 5: Ilustração para identificar a postura de pacientes com DMD



Fonte: <http://corrieresanita.eu/2013/02/24/xi-conferencia-distrofia-di-duchenne-alla-2a-giornata/>

Após a perda da marcha, surgem deformidades em coluna e membros inferiores, que interferem na independência funcional e autoestima. Ao contrário dos adolescentes normais, os adolescentes com DMD tornam-se mais dependentes dos familiares nesta fase da vida. Cerca de 30 a 50% destes pacientes apresentam algum grau de déficit cognitivo. Apesar da recente elucidação da base genética da DMD, a doença permanece incurável, com o óbito ocorrendo no final da adolescência. É crescente o número de pacientes com DMD nos centros de reabilitação, em busca de recursos para minimizar os aspectos incapacitantes da doença. Para isso devem-se avaliar individualmente as necessidades e expectativas dos pacientes e de seus familiares (MELO; VALDÉS; PINTO, 2005).

Além do atraso motor, observa-se também atraso na linguagem. O retardo mental (RM) é um aspecto bastante frequente entre meninos com DMD, assim como disfunção cognitiva, transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (NARDES, ARAUJO, RIBEIRO, 2012).

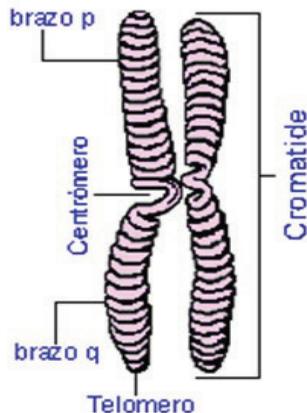
Diante da impossibilidade do autocuidado, as crianças realizam suas atividades com o auxílio das mães, que proporcionam uma melhor qualidade de vida, facilitando a adaptação da relação familiar com o cuidado à criança com DMD. Nesse momento, a enfermagem objetiva estimular o autocuidado, onde o paciente e a família necessitam de informações e instruções sobre o distúrbio, sua evolução prevista e as estratégias de cuidado e tratamento que aperfeiçoarão o crescimento, desenvolvimento e estado físico e psicológico do paciente (FREITAS *et al.* 2013).

2.3 Aspectos genéticos

O gene da DMD está localizado no braço curto do cromossomo X, numa região denominada Xp21. Como na mulher existem dois cromossomos X, se um deles tiver o gene defeituoso, o outro cromossomo X garantirá o bom funcionamento dos músculos. Assim, a mulher pode ser portadora do gene da DMD, mas ela não tem a doença,

portanto a afecção afeta apenas o sexo masculino em 99% dos casos por nele só haver um cromossomo X. Estudos recentes revelaram que em 1/3 dos casos ocorre uma mutação nova na criança com distrofia, sem que o gene tenha sido herdado. Nestes casos, não há risco de recorrências para futuros filhos (Associação Brasileira de Distrofia Muscular – ABDIM 2002).

Figura 6: Ilustração para identificar braço curto do gene



Braço Curto p
Braço Longo q
Onde apresenta um estrangulamento Centrômetro

Fonte: <http://slideplayer.com.br/slide/294021/>

Cerca de 1/3 dos casos de DMD são causados por mutações novas e os restantes são herdados de mães portadoras. A maioria (mais de 90%) das mulheres portadoras de mutações no gene da distrofina é assintomática, tendo assim um risco de 50% do gene defeituoso passa para a sua descendência, isto é, metade dos filhos pode ser afetada e metade das filhas portadoras, porém clinicamente normais. Outro aspecto importante (observado por pesquisadores na Holanda) é o mosaicismismo gonadal. Isto é, aproximadamente 10% das mães de casos isolados de DMD, nas quais não foi detectada mutação no sangue periférico, podem ser portadoras da mutação na linhagem germinativa, com risco de vir a ter filhos afetados pela DMD (ZATZ, 2002).

Figura 7: Ilustração para identificar traços de Mosaicismismo Gonadal



Fonte: <http://cienciascodes.wordpress.com/>

2.4 Estimativa de risco

De acordo com Zatz (2002), existem estimativas de riscos genéticos para identificação da afecção:

1º O paciente é um caso isolado e tem deleção no gene da distrofina

a) Se a mãe (e/ou irmã do afetado) for portadora da

deleção confirma-se que é (são) heterozigota (s). Neste caso há risco de 50% de vir a ter filhos afetados e filhas portadoras. É possível realizar diagnósticos pré-natal de certeza, através da análise de DNA extraído de vilosidades coriônicas, ao redor de 10 semanas de gestação.

b) Se a mãe não tiver deleção em sangue periférico, existe ainda um risco de mosaicismo gonadal que varia de acordo com o sítio da deleção. Se for no início do gene, o risco para um feto de sexo masculino é de cerca de 15%; se for na região central do gene, o risco para um feto de sexo masculino é de cerca de 2%.

c) Se uma irmã de afetado não tiver deleção em sangue periférico, o risco de que seja portadora é desprezível.

2º O paciente é caso isolado e não tem relação no gene da distrofina

Nestes casos, compara-se o cromossomo X (através de marcadores polimórficos de DNA ao longo do gene da distrofina) do afetado com outros indivíduos de genealogia. As pessoas a serem analisadas e a estimativa de risco genético dependem da estrutura da família.

3º Existe história familiar compatível com herança ligada ao X

Nesta situação todas as mães de afetados são portadoras certas do gene (risco de 50% para descendentes de sexo masculino) e todas as irmãs têm risco de 50% de serem portadoras. O exame de DNA a ser realizado vai depender da presença ou não de deleção no afetado.

2.5 Atuação da enfermagem no diagnóstico precoce

O diagnóstico precoce da doença é a única forma de garantir às famílias um planejamento de vida mais realístico e permitir o aconselhamento genético. Porém, ainda há demora na descoberta da doença, devido a pouca importância dada aos sinais clínicos, e/ou a dificuldade de acesso aos locais onde o mesmo poderia ser feito, levando o portador da doença a uma diminuição progressiva de sua qualidade de vida (QV) (CARBONERO, ZAGO, CAMPOS, 2012).

A prática de enfermagem se destaca como a identificação de um conjunto de diagnósticos e intervenções de enfermagem utilizada pelos enfermeiros em sua prática cotidiana, o que pode auxiliar na construção de um corpo de conhecimento, baseado em evidências sobre o diagnóstico, elaboração de protocolos, na fundamentação do ensino e olhar clínico para a qualificação dos serviços de Enfermagem (FREITAS *et al.* 2013).

Pode-se realizar o diagnóstico da DMD através do exame clínico e também por exames complementares, como a eletroneuromiografia (EMG), essenciais para a identificação dos distúrbios neurogênicos ou miopáticos (SILVA, COSTA, CRUZ, 2003).

Podemos incluir exame clínico, dosagem sérica das enzimas creatinoquinase (CK), e piruvatoquinase (PK), creatina fosfoquinase sérica (CPK), aspartato aminotransferase (ST), alanina aminotransferase (ALY), desidrogenase

lática (LDH), enolase e anidrase carbônica III, transaminase glutâmica pirúvica (TGP), entre outras. Também são realizados eletrocardiograma (ECG), exames de DNA e biopsia muscular (GOMES *et al.* 2011).

A CPK é uma enzima muscular que se encontra muito elevada nos casos de DMD. A CPK pode aumentar até 300 vezes, sendo detectada já ao nascimento e com um pico entre 1 e 2 anos de idade; com a progressão da doença os níveis desta enzima tendem a diminuir. É um exame simples, de fácil realização, acessível e de baixo custo, portanto pode e deve ser solicitado pelo pediatra antes do encaminhamento ao especialista (MOREIRA, 2008).

Segundo Santos *et al.* (2006), as crianças com DMD são tardiamente encaminhadas para os serviços que prestam assistência multidisciplinar, atrasando o diagnóstico e o início da intervenção. Quando na idade adulta, sabe-se que pacientes com DMD possuem sobrevida em torno dos 18 aos 25 anos e vão a óbito por comprometimento cardíaco ou insuficiência respiratória.

Os casais em risco que desejam ter seus próprios filhos podem se submeter ao diagnóstico pré-natal (DPN). Este permite diagnosticar ao redor da décima semana de gestação se o feto herdou o gene mutado. Ao contrário do que se imagina, a nossa experiência tem mostrado que o DPN de certeza tem salvado muitas vidas normais no caso de casais que optaram por interromper uma gestação no caso de dúvida. Por outro lado, se for descoberto que o feto é portador de uma mutação responsável por uma doença grave e irreversível, incompatível com a vida normal, é justo condená-lo a nascer para uma vida de sofrimento? Devemos nos conformar ou batalhar para que nossa legislação acompanhe os avanços científicos, isto é, apoie a interrupção médica da gestação em casos de fetos com doenças genéticas graves e irreversíveis, desde que este seja o desejo dos pais (ZATZ, 2002).

De acordo com Zatz (2002), o teste genético não muda com o tempo e seu impacto pode influenciar o futuro de uma pessoa ou de toda uma família, portanto essas questões têm que ser discutidas com toda a sociedade.

Existem técnicas mais modernas para o diagnóstico desse tipo de doença, como por exemplo: a biopsia embrionária, realizada nos primeiros estágios de desenvolvimento, após o ciclo de fecundação *in vitro*, que consiste na retirada de uma ou duas células do embrião com auxílio de micro manipulador, onde são analisados alguns cromossomos dos núcleos desta células, com o objetivo de impedir que embriões geneticamente anormais sejam transferidas e possam resultar em má formação ou aborto (SILVA, COSTA, CRUZ 2003).

Não existem razões estabelecidas na literatura para uma demora no diagnóstico definitivo de DMD. O que existe são apenas especulações, tais como a falta de valorização de sinais precoces da doença, tanto pela família quanto pelo profissional de saúde, encaminhamentos equivocados e tardios ao especialista, dificuldade de acesso a exames de triagem e

dificuldade de acesso a centros terciários capazes de realizar o diagnóstico definitivo (MOREIRA, 2008).

Os fatores alegados pelos responsáveis como relacionados à demora do diagnóstico definitivo de DMD, foram descritos na Tabela 1.

Tabela 1: Fatores relacionados à demora no diagnóstico

Fatores	N	Percentual
Médicos não reconhecem a doença	16	66,7%
Demora nos exames	2	8,3%
Desconhecimento da família	2	8,3%
Não levaram ao médico	2	8,3%
Não sabiam informar	2	8,3%
Total	24	100%

Fonte: <http://www.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/Ink&base=LILACSg=p>

O óbito geralmente acontece na segunda década de vida, por volta dos 18 aos 25 anos de idade. Porém, o avanço da doença pode ser retardado com o uso de técnicas e recursos oferecidos pela equipe multidisciplinar. A família deve ser orientada quanto aos cuidados necessários com os portadores de DMD (CARBONERO, ZAGO, CAMPOS, 2012).

2.6 Aconselhamento genético e diagnóstico molecular

O aconselhamento genético - AG, em famílias de afetados é complexo, pois a confirmação do diagnóstico, principalmente em pacientes assintomáticos ou pouco afetados é dificilmente aceita e o apoio psicológico é muitas vezes necessário. Por outro lado, o diagnóstico precoce é importante para prevenir as complicações cardíacas que são frequentemente observadas nos afetados. Além disso, é importante alertar as mulheres portadoras do alelo mutado em relação ao maior risco de ter descendentes com a forma congênita grave (ZATZ, 2002).

O AG deve ser desenvolvido nas unidades de saúde como um atendimento médico multiprofissional e interdisciplinar. A maioria da população brasileira não tem acesso a esses serviços. Os grupos, centros e serviços de AG existem no Brasil podem, em curto espaço de tempo, preparar profissionais para atender a rede do Sistema Único de Saúde - SUS. O Ministério da Saúde tem os instrumentos necessários para viabilizar esta estratégia. Medidas que visem incrementar o ensino da genética médica nos cursos de graduação e em cursos de especialização/aproveitamento podem ser efetivas. O envolvimento da população, de pacientes e famílias no conhecimento dos fatores que agravam a saúde é desejável e pode ser alcançado por ações de genética comunitária como tem sido recomendado pela Organização Mundial da Saúde (BRUNONI, 2002).

Segundo Sarlo (2009), a confirmação da DMD é mediante testes moleculares para a ausência de distrofina na biopsia muscular ou a presença de mutações no gene da DMD, que apresentam um aumento significativo de até 2000 vezes os valores normais de creatina quinase no soro sanguíneo que é liberada do músculo distrófico, antes mesmo do aparecimento dos sintomas.

Quando os músculos estão funcionando corretamente, o nível de creatina quinase no sangue é relativamente baixo, mas quando há algum problema com os músculos, as células musculares se abrem, causando o derramamento da creatina na corrente sanguínea, aumentando sua taxa no sangue, o que causa ainda maiores danos ao músculo. O período que decorre desde o aparecimento dos primeiros sintomas até o diagnóstico definitivo muitas vezes é extenso, o que prejudica o tratamento (SARLO; SILVA; ACOSTA, 2009).

2.7 Atuação da enfermagem no tratamento

Atualmente ainda não existe tratamento curativo para a doença. Os esteroides vêm sendo usados como modificadores do curso natural. Vários estudos demonstram que eles aumentam a massa muscular e retardam a progressão da DMD. Também houve prolongamento da deambulação independente, diminuição da velocidade da degeneração muscular e melhora da função cardíaca e respiratória. Apesar disso os efeitos adversos são importantes e por isso o uso de esteroides deve ser monitorado (MORAES, FERNANDES, ACOSTA, 2011).

A base do tratamento é a orientação dos familiares e dos pacientes (quando em faixa etária maiores) sobre a doença, incluindo prognóstico e principalmente sobre a necessidade do tratamento clínico e fisioterapêutico preventivo, pois somente pessoas conhecedoras do seu corpo e de sua doença podem conduzir o tratamento de forma adequada, o que permite superar as crises e desânimos e vencer as adversidades (MORAES; FERNANDES; ACOSTA, 2011).

Neste contexto, o tratamento de enfermagem é destinado a garantir a segurança física do cliente, promover o autocuidado, manter a nutrição adequada e assistência aos cuidadores e familiares. O enfermeiro exerce um papel fundamental, empenhando-se em preencher uma importante lacuna no tratamento de doenças crônico-degenerativas (FREITAS *et al.*, 2013).

Uma vez que o tratamento de um paciente com uma doença neuromuscular grave é agressivo e apresenta pequena perspectiva de melhor clínica significativa, é um dilema ético indicar um programa terapêutico. A indicação de um suporte respiratório e a escolha do método de ventilação numa complicação respiratória, por exemplo, podem necessitar de uma equipe multidisciplinar, incluindo a família e o próprio paciente. Como todo o tratamento de um paciente portador de DMD visa melhorar sua qualidade de vida, ultimamente, é o próprio paciente e seus familiares que determinam o que constitui uma aceitável qualidade de vida para eles, e assim, podem optar ou não pelo tratamento proposto (FREITAS *et al.*, 2013).

O cuidado traz consigo a proposta de humanização do processo de desenvolver ações e serviços de saúde. Para tanto, a humanização não é mais uma prática adotada durante o atendimento ao paciente, mas sim uma visão generalista com troca de conhecimentos, experiências e sentimentos, apresentando-se como um ato de respeito e solidariedade (FREITAS *et al.*, 2013).

2.8 Tecnologia assistida na enfermagem

O termo tecnologia assistida - TA é utilizado para identificar todo arsenal de recursos e serviços que contribuem para ampliar as habilidades funcionais de pessoas com deficiência, indispensável para promover a manutenção ou aumento das habilidades funcionais, contribuir para a melhora do aprendizado, do trabalho, da intervenção com a família e os amigos, sendo portanto, essencial na promoção de QV dos portadores de DMD (CARBONERO; ZAGO; CAMPOS, 2012).

A doença neuromuscular e as deformidades associadas podem progredir na adolescência e na vida adulta. Os aparelhos de assistência e autoajuda auxiliam na manutenção de independência máxima. Dispositivos de autoajuda adicionais recomendados tornam-se, com frequência, necessários à medida que mais grupos musculares são afetados. A equipe multidisciplinar pode auxiliar o paciente a adaptar-se com a doença e compreender e abordar as necessidades físicas e psicológicas do paciente e família. A enfermagem propicia um ambiente espaçoso de apoio e estímulos (FREITAS *et al.* 2013).

Além disso, são realizadas avaliações frequentes dos pacientes durante a vigília do sono, associados a sua respiração, com o objetivo de promover a melhora, a força e a resistência da musculatura respiratória e diminuir anormalidades nas trocas gasosas, uma vez que durante a evolução da doença, o tratamento das manifestações respiratórias requer melhora da ventilação, onde terapias para as complicações respiratórias de doenças neuromusculares pediátricas incluem métodos manuais e mecânicos de assistência à tosse assistida, respiração profunda e ventilação mecânica assistida (FREITAS *et al.*, 2013).

Conforme Carbonero *et al.* (2012), abaixo estão descritos os principais recursos que podem ser utilizados em pacientes com DMD.

- I. Órteses podendo ser utilizadas em tornozelo-pé, joelho-tornozelo-pé, quadril-joelho-tornozelo-pé e para membros superiores;
- II. Cadeira de rodas;
- III. Adaptação Escolar e Domiciliar, auxiliando no posicionamento adequado no aluno, adequação do mobiliário na sala de aula, adaptações que favoreçam e melhorem o rendimento escolar da criança.
- IV. Ventilação Mecânica, sendo invasiva e não invasiva com pressão negativa ou positiva, para aumentar a profundidade das respirações do paciente.

A importância da inclusão da TA no tratamento de DMD é de prevenir encurtamentos musculares, ampliar as habilidades funcionais do paciente, tornando-o mais independente, prorrogar o tempo da marcha e adiar o confinamento a cadeira de rodas e óbito precoce por complicações respiratórias (CARBONERO; ZAGO; CAMPOS, 2012).

2.9 Células tronco

De acordo com a Empresa Brasil de Comunicação S/A – EBC no dia 19/11/2011 foi publicado pelo repórter

Vinicius Konchinski e editor Aécio Amado, uma entrevista da Dra. Mayana Zatz a TV Brasil no dia 17/11/2011, sobre o tratamento com células tronco em portadores de DMD.

“...portadores de DMD vão receber, pela primeira vez no país, células-tronco retiradas de outra pessoa. Até hoje, o Brasil só tratava com células-tronco do próprio paciente (pesquisadora da Universidade de São Paulo USP, Mayana Zatz).”

“ As células retiradas em uma lipoaspiração poderão gerar músculo, declarou que já está realizando em ratos, segundo ela, os animais foram observados por até três anos e não apresentaram nenhum efeito colateral, a possibilidade do desenvolvimento de tumores em pacientes que passam por tratamento com células-tronco é justamente a maior preocupação dos pesquisadores. Na Alemanha uma criança que passou por esse tratamento teve esse efeito colateral, para a pesquisadora, a aprovação pode demorar um tempo, porém dará mais segurança para o prosseguimento da pesquisa (Editor: Aécio Amado) ”

“...Acredito, porém que a técnica desenvolvida no Brasil está pronta para entrar nessa fase. Para que isso aconteça, o projeto de pesquisa sobre o tratamento para distrofia muscular terá de passar pela avaliação de um comitê de ética de pesquisadores (pesquisadora da Universidade de São Paulo USP, Mayana Zatz) ”.

2.10 Atuações da enfermagem na qualidade de vida

Para a Organização Mundial da Saúde (OMS), a qualidade de vida consiste em bem-estar físico, mental social e não somente na ausência de doenças ou enfermidade. A qualidade de vida dos pacientes portadores de distrofias ainda é considerada subjetiva, necessitando de mais pesquisas a respeito do assunto. Pode-se afirmar que a posição social e o conhecimento da patologia por esses indivíduos estão diretamente ligados à qualidade de vida que eles apresentam (FREITAS *et al.*, 2013).

Segundo Melo, Valdés e Pinto (2005), apesar do número crescente de pesquisas envolvendo qualidade de vida relacionada à saúde, em se tratando de doenças crônicas de caráter progressivo como a DMD, as publicações ainda são restritas. É dificultoso estudar a Qualidade de Vida - QV em um grupo de crianças e adolescentes que, ao passar dos anos, vão acumulando perdas progressivas. A avaliação dos problemas em cada caso em particular pode constituir ferramentas importantes para a melhora da QV. O diagnóstico preciso e a realização de avaliações sequenciais possibilitam estruturar propostas de intervenção, assim como avaliar os resultados e interpretação do desempenho do paciente em centros de reabilitação. Na pesquisa foram destacadas as preocupações sobre a saúde física e mobilidade, saúde mental e qualidade de vida. A má QV foi refletida através da depressão, raiva e isolamento social dos pacientes e da família.

Os problemas mais mencionados foram as dificuldades

de transporte, moradia, poucas informações sobre a doença e depressão dos filhos. Os problemas emocionais e comportamentais dos pacientes foram os aspectos negativos mais relatados pelos pais. Algumas mães informaram que seus filhos sentiam vergonha da doença, principalmente quando os amigos implicavam ou quando eram observados por estranhos na rua (MELO; VALDÉS; PINTO, 2005).

Muitas vezes, o paciente com DMD torna-se crítico e perde o contato direto com seus familiares, é destituído temporariamente da sociedade, de suas atividades e rotinas, tendo que se relacionar com desconhecidos e ficar exposto a situações constrangedoras, além de enfrentar fatores que geram medo e angústia e o deixam mais fragilizado e debilitado no seu estado emocional. Desse modo, o cuidado de enfermagem com a família deve ir além de permitir a visita do familiar, devendo incluir o estabelecimento de uma relação de confiança e de ajuda, na qual a equipe de Enfermagem tem a função de identificar as reais necessidades dos familiares, facilitando o tratamento do paciente (FREITAS *et al.*, 2013).

Dessa forma, ao inserir o cuidado de enfermagem no âmbito político e ético, entendemos parte significativa na formação do enfermeiro com o estudo de uma visão holística. A política e o humanismo oferecem suportes para que a Enfermagem reafirme os valores, sentido e existência do cuidado que se preconiza como próprio desta prática profissional e que se legitima na convivência cidadã (FREITAS *et al.*, 2013).

3 Conclusão

A escassez de estudos envolvendo a atuação da enfermagem em patologias neuromusculares hereditárias foi um fator limitante para o desenvolvimento do estudo. Os artigos encontrados evidenciaram que o principal fator de agravo da Distrofia Muscular de Duchenne é a falta do reconhecimento dos primeiros sintomas pelos profissionais da saúde, gerando encaminhamentos desnecessários e orientações inadequadas retardando o diagnóstico, sendo que no Brasil varia de 7 a 11 anos de vida, assim acumulando perdas progressivas irreversíveis.

Há ausência do conhecimento da atuação da enfermagem e da equipe multidisciplinar, fazendo necessária a realização de medidas educativas com divulgação para o reconhecimento prematuro desta afecção, para assim garantir uma qualidade de vida o mais próximo do normal para a criança e sua família. O cuidado de enfermagem ligado à humanização resgata a dignidade, reafirma os valores do portador da DMD, que muitas vezes são abalados pela situação que se encontra no tratamento assim como sua convivência social.

O reconhecimento das características clínicas prematuras permitem aos profissionais iniciar condutas conforme o estágio da doença, envolvendo a enfermagem na orientação do pré-natal, promoção e qualidade de vida, para um planejamento realista, tornando popular o aconselhamento genético no pré-natal a fim de evidenciar precocemente novos casos da

doença. A disseminação desta afecção no meio médico deve ser incentivada, especialmente entre profissionais do meio infantil, a fim de divulgar os sinais clínicos da afecção, promovendo conhecimento crítico para encorajar estudantes e profissionais à pesquisa.

Referências

- BRUNONI, D. Aconselhamento genético. *Cienc. Saude Coletiva*, v.7, n.1, p.85-99, 2002
- CARBONERO, F.C.; ZAGO, G.M.; CAMPOS, D. Tecnologia Assistida na Distrofia Muscular de Duchenne: Aplicabilidade e Benefícios. *Rev. Neuroc.*, v.20, n.1, p.109-116, 2012.
- CAROMANO, F.A. *et al.* Correlações entre massa de gordura corporal, força muscular, pressões respiratórias máximas e função na Distrofia Muscular de Duchenne. *ConScientiae Saude*, v.9, n.3, p.423-429, 2010.
- FABRIS, S.E. *Distrofia Muscular de Duchenne: aspectos clínicos relevantes à fisioterapia*. 2004. Disponível em: <http://www.wgate.com.br/conteudo/medicinaesaude/duchenne.htm>
- FREITAS, M.M. *et al.* Assistência de enfermagem nas complicações respiratórias da Distrofia Muscular de Duchenne. *Interfaces Cient. Saude Amb.*, v.2, n.1, p.49-57, 2013.
- GOMES, A.L.O. *et al.* Desempenho motor e funcional na Distrofia Muscular de Duchenne: estudo de caso. *J. Health Sci. Inst.*, v.29, n.2, p.131-135, 2011.
- KONCHINSKI, V. Brasil deve testar tratamento inédito com células-tronco em 2012. *Agência Brasil*. 2011. Disponível em: <http://agencia-brasil.etc.com.br/noticia/2011-11-19/brasil-deve-testar-tratamento-inedito-com-celulas-tronco-em-2012>
- MELO, E.L.A.; VALDÉS, M.T.M.; PINTO, J.M.S. Qualidade de vida de crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne. *Pediatrics*, v.27, n.1, p.28-37, 2005.
- MORAES, F.M.; FERNANDES, R.C.S.C.; ACOSTA, E.M. Distrofia Muscular de Duchenne: relato de caso. *Rev. Cient. FMC*, v.6, n.2, 2011.
- MOREIRA, A.S.S. *Fatores relacionados à demora no diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne. A visão da família*. Dissertação (Mestrado em Clínica Médica) - Universidade Federal do Rio de Janeiro Rio de Janeiro, 2008.
- NARDES, F.; ARAUJO, A.P.Q.C.; RIBEIRO, M.G. O retardo mental na distrofia muscular de Duchenne. *J. Pediatr.*, v.88, n.1, 2012. doi: <http://dx.doi.org/10.2223/JPED.2148>
- NETTIMA, S.M. *et al.* *Práticas de enfermagem*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2003.
- SANTOS, N.M. *et al.* Perfil clínico e funcional dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). *Rev. Neuroc.*, v.14, n.1, 2006.
- SARLO LG, SILVA AFA, ACOSTA EM. Diagnóstico molecular da distrofia muscular de Duchenne. *Rev. Cient. FMC*, v.4, n.1, 2009.
- SILVA, J.D.M.; COSTA, K.S.; CRUZ, M.C. Distrofia Muscular de Duchenne: um enfoque cinesioterapêutico. *Lato Sensu*, v.4, n.1, p.3-5, 2003.
- TORTORA, G.J.; DERRICKSON, B. *Princípios de anatomia e fisiologia*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2010.
- ZATZ, M. A biologia molecular contribuindo para a compreensão e a prevenção das doenças hereditárias. *Cienc. Saude Coletiva*, v.7, n.1, 2002. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232002000100008>