

Relato de Caso de Jovem Com Distrofia Muscular de Duchenne

Allan Richard Blat Serrano¹, Carlos Eduardo Gonçalves¹, João Gabriel Camargo Pinto¹, José Jonas Morais Soares¹, Maria Júlia Ceribelli Bozzolan de Lima¹, Saulo Antônio de Brito Neto¹, Ana Luiza Camargo Pinto², Luciana Vieira Queiroz Labre³.

1. Discente do curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA.

2. Médica Co-orientadora

3. Docente do curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA.

RESUMO: Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a forma mais comum e grave das distrofias musculares progressivas, caracterizadas por degeneração e perda gradual da força dos músculos esqueléticos. Causada por mutações no gene DMD (cromossomo Xp21), a doença leva à deficiência de distrofina, resultando em destruição e substituição do tecido muscular por tecido fibroadiposo. Os sintomas surgem entre 2 e 5 anos, com fraqueza proximal, sinal de Gowers e pseudo hipertrofia das panturrilhas, evoluindo para perda da marcha e comprometimento respiratório e cardíaco. O diagnóstico envolve exames clínicos, laboratoriais e genéticos, e o tratamento é multidisciplinar, com foco em retardar a progressão e melhorar a qualidade de vida. Este estudo relata um caso de DMD com diagnóstico tardio e manifestações cardíacas precoces, destacando a importância do diagnóstico precoce e do manejo integral. O objetivo é relatar um caso de Distrofia Muscular de Duchenne, abordando o quadro clínico e os procedimentos utilizados para o diagnóstico. O caso é de uma criança de 8 anos, de Campinorte-GO, que apresentou quedas frequentes, marcha anormal e sinal de Gowers desde os 6 anos. Exames mostraram CPK de 9.750 U/L e duplicação dos exons 4 a 7 do gene DMD, confirmando o diagnóstico de DMD. Foi orientado tratamento multidisciplinar e acompanhamento periódico. O caso destaca a importância do diagnóstico precoce e do manejo integral para melhorar a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes. O caso evidencia a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento multiprofissional na Distrofia Muscular de Duchenne, visando retardar a progressão da fraqueza muscular, prevenir complicações e melhorar a qualidade de vida do paciente.

Palavras-chave:

Distrofia
Muscular de
Duchenne.
Distrofina.
Fraqueza
muscular. Di-
agnóstico
precoce.
Qualidade de
vida.

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma miopatia genética recessiva ligada ao cromossomo X, causada por mutações no gene DMD, responsável pela codificação da distrofina, uma proteína essencial à estabilidade do sarcolema e ao acoplamento mecânico entre o citoesqueleto e a matriz extracelular^(1, 2). A ausência ou deficiência dessa proteína leva à fragilidade da membrana muscular, necrose de fibras e substituição progressiva por tecido fibroadiposo, o que resulta em perda gradual da força e da função muscular⁽³⁾. A DMD afeta aproximadamente um em cada 3.500 a 5.000 meninos nascidos vivos, enquanto mulheres portadoras geralmente permanecem assintomáticas ou apresentam manifestações leves⁽⁴⁾.

As manifestações clínicas surgem precocemente, entre dois e cinco anos de idade, com atraso motor, quedas frequentes, marcha anserina e sinal de Gowers positivo⁽⁵⁾. A progressão da doença leva à perda da deambulação por volta da primeira década de vida e, posteriormente, ao comprometimento respiratório e cardíaco, este último caracterizado por cardiomiopatia dilatada e disfunção ventricular esquerda⁽⁶⁾. O avanço das técnicas diagnósticas permitiu maior precisão na confirmação molecular das mutações no gene DMD, o que possibilitou estabelecer correlações genótipo-fenótipo e selecionar candidatos para terapias específicas⁽⁷⁾.

O diagnóstico é confirmado por meio da combinação de dados clínicos, laboratoriais e genéticos. Níveis séricos de creatina quinase (CK) extremamente elevados são marcadores iniciais característicos, e a análise genética molecular é considerada o padrão-ouro para identificação das deleções, duplicações ou mutações pontuais no gene DMD⁽⁸⁾. Biópsias musculares podem demonstrar ausência de distrofina por imuno-histoquímica, corroborando o diagnóstico.

Apesar de não haver cura definitiva, o tratamento da DMD tem avançado consideravelmente. O uso de corticosteroides, como prednisona e deflazacorte, retarda a perda da marcha e a deterioração respiratória⁽⁹⁾. Além disso, a abordagem multidisciplinar — com fisioterapia, suporte respiratório, monitorização cardíaca e reabilitação — é fundamental para prolongar a sobrevida e preservar a funcionalidade^(3,5). Avanços recentes incluem terapias de modificação genética, como exon skipping, terapia gênica com micro distrofina e técnicas baseadas em CRISPR-Cas9, que têm demonstrado resultados promissores em estudos clínicos e pré-clínicos^(1,6,10).

A sobrevida dos pacientes aumentou significativamente nas últimas décadas, resultado da combinação de manejo clínico otimizado e novas abordagens terapêuticas, refletindo um cenário em que a DMD passa a ser considerada uma doença crônica de longo curso^(2,7). Diante desse panorama, a descrição de casos clínicos individuais permanece relevante, pois permite correlacionar achados clínicos, laboratoriais e genéticos, além de discutir estratégias de tratamento à luz das evidências emergentes.

Diante desse contexto, este relato de caso justifica-se pela relevância clínica de relatar uma situação de diagnóstico tardio associado a manifestações cardíacas precoces, o que reforça a importância do acompanhamento multiprofissional. O objetivo do presente trabalho é relatar um caso de evolução

clínica da DMD, destacando a necessidade do diagnóstico precoce e do manejo integral como estratégias fundamentais para ampliar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida desses pacientes.

DESCRÍÇÃO

Paciente do sexo masculino, no ano de 2023, aos 8 anos, foi atendido no hospital estadual da criança e adolescente, natural e procedente de Campinorte - GO, acompanhado dos pais e encaminhado pela fisioterapeuta. Apresentava quedas frequentes desde os 6 anos de idade, marcha anormal e dificuldade para se levantar do solo, necessitando de apoio com as mãos. A mãe relatou diagnóstico prévio de Transtorno do Espectro Autista (TEA) aos 7 anos, estabelecido por neurologista, e negou histórico familiar semelhante. Referiu ainda que o paciente iniciou a marcha mais tarde em comparação aos irmãos.

Terceiro filho de pais não consanguíneos. Gestação acompanhada a partir do quarto mês, sem intercorrências. A mãe negou alterações em exames maternos e relatou movimentos fetais preservados. O parto foi cesáreo, com Apgar 9/10, peso ao nascer de 2.570 g e comprimento de 48 cm. Triagem neonatal e teste do pezinho sem alterações.

Ao exame físico, observou-se hipotrofia muscular global, dificuldade para elevação dos membros superiores (MMSS) e reflexos osteotendíneos abolidos. A fala era adequada para a idade. Os exames laboratoriais revelaram creatinofosfoquinase (CPK) de 9.750 U/L (valores de referência: 32–294 U/L), TGO: 297 U/L e TGP: 302 U/L, compatíveis com lesão muscular ativa. O eletrocardiograma mostrou ritmo sinusal e frequência cardíaca de 72 bpm, sem alterações significativas, e o ecocardiograma evidenciou fração de ejeção de 70%, indicando função cardíaca preservada.

O estudo genético (Painel de DNA Mendelics – 13/06/2023) identificou duplicação dos exons 4 a 7 do gene DMD, localizado no cromossomo X, resultando em mutação out-of-frame e confirmando o diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne.

Na conduta, foram esclarecidas as dúvidas maternas e reforçada a importância da higiene bucal, com encaminhamento para odontopediatria e fisiatria. Foi agendado retorno em seis meses para reavaliação após o diagnóstico. Segue em acompanhamento e tratamento ambulatorial.

ASPECTOS ÉTICOS

O presente relato será apreciado pelo Comitê de Ética em Pesquisa e todo material será mantido em arquivo, por pelo menos 5 anos, em cumprimento aos princípios éticos e legais estabelecidos na Resolução 466/2012 e na Carta Circular 166/2018.

O principal risco do relato é a quebra de sigilo, que será minimizado com identificação em código numérico para manter o anonimato dos dados coletados. Ademais, os prontuários serão transcritos e armazenados juntamente ao banco de dados da equipe de pesquisa, onde somente os pesquisadores e

o orientador terão acesso, não sendo permitido o acesso a nenhum outro membro.

Os benefícios diretos e indiretos relacionados com a sua colaboração nesta pesquisa incluem a pesquisa, o benefício indireto de sua colaboração consiste em contribuir para o avanço do conhecimento médico e científico, auxiliando na formação de profissionais de saúde e na melhoria do cuidado prestado a outros pacientes.

Os dados coletados serão destinados para o desenvolvimento de um relato de caso que posteriormente será apresentado na 29^a Mostra de Saúde da UniEVANGÉLICA e publicado em revistas científicas da área, periódicos ou cadernos de resumo.

DISCUSSÃO

O caso apresentado refere-se a um paciente do sexo masculino, oito anos de idade, com diagnóstico confirmado de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) por estudo genético, após quadro clínico progressivo marcado por fraqueza muscular e quedas recorrentes. A ausência de intercorrências gestacionais ou neonatais e o desenvolvimento inicial aparentemente preservado são achados compatíveis com o curso natural da doença, na qual as primeiras manifestações costumam surgir apenas na fase de maior demanda motora, entre os três e seis anos de idade ^(11, 12). Tal evolução decorre da mutação no gene da distrofina localizado no cromossomo X, resultando na produção insuficiente ou ausente dessa proteína estrutural essencial para a estabilidade das fibras musculares ⁽¹³⁾.

As manifestações iniciais descritas, dificuldade em levantar-se do solo, instabilidade da marcha e quedas frequentes, refletem o comprometimento precoce da musculatura proximal dos membros inferiores, sobretudo da cintura pélvica, padrão clássico nas fases iniciais da DMD . Nessa etapa, muitas crianças recorrem a estratégias compensatórias como o uso das mãos sobre os próprios membros para auxiliar-se ao ficar de pé, mecanismo reconhecido como sinal de Gowers ⁽¹²⁾. Ainda que não explicitamente citado no exame físico, o comportamento motor relatado sugere sua presença. Além disso, o atraso percebido pelos familiares na aquisição da marcha reforça a hipótese de que alterações motoras discretas podem preceder o diagnóstico formal, sendo frequentemente notadas antes da confirmação genética ⁽¹⁴⁾.

Os achados laboratoriais reforçam a suspeita clínica: elevação acentuada da creatinofosfoquinase (CPK) e das transaminases (TGO e TGP) são marcadores clássicos de lesão muscular ativa e frequentemente motivam investigação inicial ⁽¹⁵⁾. Na DMD, a CPK pode estar até cem vezes acima do valor de referência, mesmo em fases subclínicas, indicando destruição contínua das fibras musculares ⁽¹⁶⁾. O eletrocardiograma e o ecocardiograma normais demonstram que, embora a doença possa cursar com cardiomiopatia progressiva em fases mais avançadas, o comprometimento cardíaco ainda não se manifestou no paciente em questão, reforçando a importância do seguimento regular com cardiologia preventiva.

O diagnóstico molecular, por meio da identificação de duplicação dos exons 4 a 7 do gene DMD, confirmou a mutação out-of-frame responsável pela ausência funcional da distrofina⁽¹⁷⁾. Tal mutação leva à instabilidade estrutural da fibra muscular, culminando em necrose e substituição por tecido fibroadiposo, processo que sustenta o caráter progressivo e irreversível da doença⁽¹⁸⁾. A confirmação genética não apenas esclarece o diagnóstico, mas também orienta o aconselhamento familiar e a possibilidade de rastreamento em outros membros da família, ainda que não haja histórico semelhante⁽¹⁹⁾.

O diagnóstico prévio de Transtorno do Espectro Autista (TEA) neste paciente representa um fator que pode ter contribuído para o atraso na suspeita clínica da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). A literatura recente evidencia que o reconhecimento precoce da DMD ainda é um desafio, especialmente em crianças com condições do neurodesenvolvimento, nas quais as alterações motoras podem ser inicialmente atribuídas ao quadro comportamental. Essa sobreposição de manifestações tem sido descrita como um dos motivos para o atraso no diagnóstico em doenças raras de início infantil, reforçando a necessidade de avaliação multidisciplinar cuidadosa^(20, 21).

Do ponto de vista fisiopatológico, a confirmação genética da mutação no gene DMD permanece essencial, e os avanços nas terapias moleculares reforçam a importância de diagnósticos precoces e precisos. Estudos recentes destacam que a ausência da distrofina compromete a estabilidade da membrana muscular, levando à necrose e regeneração repetidas, o que explica a fraqueza progressiva típica da doença⁽²²⁾. Além disso, os progressos em terapias gênicas e em técnicas de exon skipping indicam que pacientes com confirmação molecular podem se beneficiar de abordagens individualizadas e direcionadas conforme o tipo de mutação^(23, 24).

No que se refere ao manejo, a conduta multiprofissional adotada neste caso está alinhada com as diretrizes internacionais mais recentes. O cuidado ideal para DMD envolve uma equipe coordenada composta por neurologia, fisiatria, fisioterapia, ortopedia, cardiologia e pneumologia, além de suporte psicossocial e odontológico. As recomendações atuais enfatizam que a abordagem integrada e antecipatória é capaz de modificar o curso natural da doença, reduzir complicações e melhorar a sobrevida e a qualidade de vida^(25, 26). A introdução precoce da fisioterapia, por exemplo, tem papel consolidado na prevenção de contraturas, no estímulo à mobilidade e no suporte respiratório, enquanto o acompanhamento odontológico é fundamental para prevenir complicações decorrentes da hipotonía orofacial e do uso prolongado de fármacos⁽²⁶⁾.

Por fim, o caso apresentado ressalta que o acompanhamento psicossocial e educacional é indispensável, especialmente em crianças com comorbidades neurodesenvolvimentais. O avanço na expectativa de vida dos pacientes com DMD, observado nas últimas décadas, trouxe novos desafios relacionados à inclusão escolar, suporte familiar e transição para o cuidado adulto. Assim, a integração entre saúde, educação e família torna-se elemento central do manejo, favorecendo não apenas a funcionalidade motora, mas também o bem-estar global e o desenvolvimento psicossocial^(20, 25).

CONCLUSÃO

O presente relato reforça a importância do diagnóstico precoce e da abordagem multidisciplinar na DMD, uma condição genética grave e progressiva que impacta significativamente a qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias. O caso apresentado ilustra o curso clínico típico da doença, com manifestações motoras iniciais, elevação marcante de enzimas musculares e confirmação diagnóstica por meio de estudo genético. A presença concomitante de TEA ressalta o desafio diagnóstico diante de sintomas neuromotores sobrepostos, enfatizando a necessidade de vigilância clínica ampliada.

O reconhecimento precoce dos sinais sugestivos de DMD permite intervenções oportunas, como fisioterapia preventiva, acompanhamento cardiológico e respiratório, além de suporte psicológico e social, capazes de retardar a progressão e otimizar a funcionalidade. Assim, este caso evidencia que o manejo integral, pautado em uma equipe multiprofissional e em estratégias de cuidado contínuo, é fundamental para promover melhor prognóstico e maior qualidade de vida às crianças afetadas por essa doença hereditária.

REFERÊNCIAS

- WEBER, F. J. et al. Prognostic factors, disease course, and treatment efficacy in Duchenne muscular dystrophy: A systematic review and meta-analysis. *Muscle & Nerve*, v. 66, n. 4, p. 462–470, 6 ago. 2022. DOI: 10.1002/mus.27682
- YEDIGARYAN, L.; SAMPAOLESI, M. Extracellular vesicles and Duchenne muscular dystrophy pathology: Modulators of disease progression. *Frontiers in Physiology*, v. 14, 14 fev. 2023. DOI: 10.3389/fphys.2023.1130063
- SCHULTZ, T. I.; RAUCCI, F. J.; SALLOUM, F. N. Cardiovascular Disease in Duchenne Muscular Dystrophy. *JACC: Basic to Translational Science*, v. 7, n. 6, mar. 2022. DOI: 10.1016/j.jacbts.2021.11.004
- FERIZOVIC, N. et al. Prognostic indicators of disease progression in Duchenne muscular dystrophy: A literature review and evidence synthesis. *PLOS ONE*, v. 17, n. 3, p. e0265879, 25 mar. 2022. DOI: 10.1371/journal.pone.0265879
- D'AMBROSIO, E. S.; MENDELL, J. R. Evolving Therapeutic Options for the Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurotherapeutics: The Journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics*, v. 20, n. 6, p. 1669–1681, 1 out. 2023. DOI: 10.1007/s13311-023-01423-y
- MOZZETTA, C. et al. HDAC inhibitors as pharmacological treatment for Duchenne muscular dystrophy: a discovery journey from bench to patients. *Trends in Molecular Medicine*, v. 30, n. 3, p. 278–294, 1 mar. 2024. DOI: 10.1016/j.molmed.2024.01.007
- MCDONALD, C. M. et al. Disease progression rates in ambulatory Duchenne muscular dystrophy by steroid type, patient age and functional status. *Journal of Comparative Effectiveness Research*, 7 fev. 2023. DOI: 10.57264/cer-2022-0190
- STIRM, M. et al. Pig models for Duchenne muscular dystrophy - from disease mechanisms to validation of new diagnostic and therapeutic concepts. *Neuromuscular disorders: NMD*, v. 32, n. 7, p. 543–556, 1 jul. 2022. DOI: 10.1016/j.nmd.2022.04.005

HIBMA, J. E. et al. Disease progression modeling of the North Star Ambulatory Assessment for Duchenne Muscular Dystrophy. *CPT: Pharmacometrics & Systems Pharmacology*, v. 12, n. 3, 14 fev. 2023. DOI: 10.1002/psp4.12921

RUGOWSKA, A.; STAROSTA, A.; KONIECZNY, P. Epigenetic modifications in muscle regeneration and progression of Duchenne muscular dystrophy. *Clinical Epigenetics*, v. 13, n. 1, 19 jan. 2021. DOI: 10.1186/s13148-021-01001-z

EMERY, A. E. The muscular dystrophies. *The Lancet*, v. 359, n. 9307, p. 687–695, fev. 2002. DOI: 10.1016/S0140-6736(02)07815-7

BUSHBY, K. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, v. 9, n. 1, p. 77–93, jan. 2010. DOI: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6.

HOFFMAN, E. P.; BROWN, R. H.; KUNKEL, L. M. Dystrophin: The protein product of the duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*, v. 51, n. 6, p. 919–928, dez. 1987. DOI: 10.1016/0092-8674(87)90579-4

MENDELL, J. R. et al. Evidence-based path to newborn screening for duchenne muscular dystrophy. *Annals of Neurology*, v. 71, n. 3, p. 304–313, mar. 2012. DOI: 10.1002/ana.23528

ROHLENOVÁ, M. et al. Serum Creatine Kinase and Transaminase Levels in Duchenne and Becker Muscular Dystrophies. *Muscle & nerve*, v. 72, n. 2, p. 240–249, ago. 2025. DOI: 10.1002/mus.28431

AWANO, H. et al. Longitudinal data of serum creatine kinase levels and motor, pulmonary, and cardiac functions in 337 patients with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, v. 69, n. 5, p. 604–612, maio 2024. DOI: 10.1002/mus.28073

LANDFELDT, E. et al. Predictors of cardiac disease in duchenne muscular dystrophy: a systematic review and evidence grading. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 19, n. 1, 28 set. 2024. DOI: 10.1186/s13023-024-03372-x.

GATTO, F. et al. The complex landscape of DMD mutations: moving towards personalized medicine. *Frontiers in genetics*, v. 15, 26 mar. 2024. DOI: 10.3389/fgene.2024.1360224.

GUALANDI, F. et al. Transcriptional behavior of DMD gene duplications in DMD/BMD males. *Human Mutation*, v. 30, n. 2, p. E310–E319, 14 out. 2008. DOI: 10.1002/humu.20881

SZABO, S. M. et al. The clinical course of Duchenne muscular dystrophy in the corticosteroid treatment era: a systematic literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 16, n. 1, 22 maio 2021. DOI: 10.1186/s13023-021-01862-w

LEE, I. et al. The Hidden Disease: Delayed Diagnosis in Duchenne Muscular Dystrophy and Co-Occurring Conditions. *Journal of developmental and behavioral pediatrics: JDBP*, v. 43, n. 8, p. e541–e545, 2022. DOI: 10.1097/DBP.0000000000001105

SUN, C. et al. Therapeutic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy: An Update. *Genes*, v. 11, n. 8, 23 jul. 2020. DOI: 10.3390/genes11080837

FORTUNATO, F. et al. Innovative Therapeutic Approaches for Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Clinical Medicine*, v. 10, n. 4, p. 820, 17 fev. 2021. DOI: 10.3390/jcm10040820

HEYDEMANN, A.; SIEMIONOW, M. A Brief Review of Duchenne Muscular Dystrophy Treatment Options, with an Emphasis on Two Novel Strategies. *Biomedicines*, v. 11, n. 3, p. 830, 1 mar. 2023. DOI: 10.3390/biomedicines11030830

WOLFF, J. M. et al. Consensus recommendations and considerations for the delivery and monitoring of gene therapy in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular disorders : NMD*, v. 54, p. 106208, Autumn 2025. DOI: 10.1016/j.nmd.2025.106208

QUINLIVAN, R. et al. Adult North Star Network (ANSN): Consensus Guideline For The Standard Of Care Of Adults With Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, v. 8, n. 6, p. 899–926, 2 nov. 2021. DOI: 10.3233/JND-200609