

Desempenho motor e funcional na Distrofia Muscular de Duchenne: estudo de um caso

Motor and functional performance in Duchenne Muscular Dystrophy: a case report

Ana Laura de Oliveira Gomes¹, Ariane Nunes Pinto¹, Érica Ramos de Góes¹, Lia Naomi Hirose¹, Beatriz de Oliveira Peixoto¹, Fátima Aparecida Caromano², Silvana Maria Blascovi-Assis^{1,3}

¹Curso de Fisioterapia da Universidade Paulista, Sorocaba, São Paulo-SP, Brasil; ²Faculdade de Fonoaudiologia, Fisioterapia e Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo, São Paulo-SP, Brasil; ³Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo-SP, Brasil.

Resumo

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a mais comum das distrofias. Trata-se de uma doença genética, de caráter recessivo ligada ao sexo. Sua incidência é de 1:3500 meninos nascidos vivos. A manifestação clínica da doença ocorre nos primeiros anos de vida, onde a criança apresenta quedas frequentes, fraqueza dos músculos do quadril, caracterizando uma marcha anserina, pseudo-hipertrofia muscular e presença da manobra de Gowers. O objetivo deste trabalho foi descrever a evolução de um caso de DMD, a partir de pesquisa documental e de campo. O estudo combinou pesquisa documental e de campo. Foram realizadas avaliações do desempenho motor e funcional a partir da aplicação das escalas Medida da Função Motora (MFM); Índice de Barthel (IB) e Escala de Vignos. Os resultados dos exames de espirometria, eletrocardiograma e exame de DNA revelaram dados que contradizem com a literatura. Em relação à escala MFM, o paciente apresentou um bom desempenho nas motricidades axial, proximal e distal e um menor desempenho nas posições em pé e transferências. E na correlação de dados entre o total da escala MFM, a Escala de Vignos e o IB, observa-se que o paciente encontra-se dentro da mediana traçada para validação da escala MFM. Este caso é uma ilustração da variedade de diferentes formas de evolução da doença e um exemplo interessante a ser conhecido.

Descritores: Distrofia muscular de Duchenne; Desempenho psicomotor; Estudo de casos

Abstract

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is one of the most common type of dystrophy. It is a gender linked recessive genetic disease. Its incidence is 1:3500 born alive boys. Clinical manifestations of the disease occurs in the first years of life, when the child presents frequent falls, hip muscle weakness, a typical march, muscular pseudohypertrophy and presence of Gowers's maneuver. The goal of this work was detail describe one DMD case evolution from documental and field research. Data were collected through a documental research; were performed motor and functional performances evaluations through Motor Function Measure (MFM) Scale, Barthel Index (BI) and Vignos Scale. Results from spirometry, electrocardiography and DNA exams contradicts literature data. Through MFM scale patient presented a very good axial, proximal and distal motricity performance but in stand up and transference position a lower performance was observed. Data correlation among total MFM and Vignos scales and IB showed that the patient is into the median drawn to MFM scale validation. This case is an illustration of the variety of different forms of the disease and an interesting example to be known.

Descriptors: Muscular dystrophy, Duchenne; Psychomotor performance; Case studies

Introdução

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a mais grave e a mais comum das distrofias, tem seu início nos primeiros anos de vida, com evolução progressiva relativamente rápida. Sua incidência é de 1 caso para cada 3.500 nascidos vivos. É uma doença genética recessiva ligada ao sexo que afeta jovens do sexo masculino na proporção de 50% dos filhos, sendo que 50% das filhas são portadoras¹⁻⁴.

Estudos diversos têm discutido novas perspectivas de tratamento medicamentoso e terapêutico, buscando não apenas conter a evolução do quadro, desacelerando as perdas, mas também proporcionar qualidade de vida às pessoas com a DMD e suas famílias. Relatos de caso que se destacam por trajetórias diferenciadas de evolução dessa condição genética podem contribuir para o conhecimento e discussão de novas perspectivas.

Revisão da literatura

A DMD é causada por mutação do gene que codifica a proteína distrofina, que se encontra no braço curto do cromossomo X, em Xp21. A mutação gênica mais comum é uma deleção, de tamanho variado, porém não se correlaciona com a intensidade da doença^{2,5-6}.

A função da distrofina ainda não foi totalmente esclarecida, mas pode eventualmente desempenhar um papel na sinalização trans-

membrana e na estabilidade da membrana plasmática. Aceita-se que sua ausência pode romper o mecanismo normal da liberação controlada do cálcio, que é indispensável para a contração da fibra muscular, ou que sua ausência enfraquece as membranas dos miócitos, tornando tais células suscetíveis à ruptura do sarcolema durante a contração do músculo. Pode permitir também a entrada de excesso de cálcio e a ativação inadequada de proteases e fosfolipases com conseqüente dano da fibra muscular⁶⁻⁸.

As fibras necróticas são ingeridas por macrófagos 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 envolvidas⁷.

O diagnóstico da DMD inclui exame físico, dosagem sérica das enzimas creatino-cinase (CK) e piruvato-cinase (PK), creatinina fosfoquinase sérica (CPK), aspartato aminotransferase (ST), alanina aminotransferase (ALY), desidrogenase láctica (LDH), enolase e anidrase carbônica III, transaminase glutâmica oxalacética (TGO), transaminase glutâmica pirúvica (TGP), entre outras. Também são realizadas a eletroneuromiografia, eletrocardiograma, exame de DNA e biópsia muscular^{2-3,9-10}.

A DMD está presente desde o nascimento, porém a manifestação clínica da doença geralmente ocorre entre 3 e 5 anos de idade. As crianças afetadas caem com frequência, apresentando dificuldade

de acompanhar o ritmo dos seus amigos durante as brincadeiras. Os atos de correr, saltar e pular sempre são anormais, parecem ser menos ativos que o habitual. Muitos deles têm outra forma de atraso, como o psicomotor, podendo a fraqueza muscular passar despercebida no início da doença^{5,11}.

A progressão da doença ocorre no sentido caudal-cranial, tornando os sintomas mais evidentes aos 5 anos de idade, além das quedas frequentes, aparecem fraqueza dos músculos do quadril, pseudo-hipertrofia da musculatura das pernas e manobra de Gower positiva^{2,7,12}.

As contraturas do tendão do calcâneo e dos ligamentos iliotibiais tornam-se evidentes aos 6 anos de idade, quando a marcha digitigrada está associada a uma postura lordótica. A fraqueza dos músculos abdominais e paravertebrais são responsáveis também pela postura lordótica e pelo abdome protuberante quando de pé e pelo dorso arredondado quando sentado^{5,11}.

As panturrilhas são hipertrofiadas devido ao grande esforço a que seus gastrocnêmios são submetidos para compensar o déficit dos músculos ântero-laterais das pernas e para auxiliar o equilíbrio na marcha digitigrada que esses pacientes apresentam³.

Iniciando-se a fase ambulatória da doença, os pés assumem uma posição equinovara resultante do encurtamento dos músculos posteriores da panturrilha, que atuam sem a oposição normal dos músculos pré-tibial e fibular. Mais tarde, os músculos posteriores da coxa tornam-se permanentemente encurtados, de maneira semelhante ocorrem contraturas nos flexores do quadril por causa da fraqueza relativamente maior dos músculos extensores do quadril e abdominais, o que acarreta oscilação da pelve e lordose compensatória para a manutenção do equilíbrio em pé. Tais contraturas caracterizam uma postura típica da DMD: hiperlordose lombar, flexão e abdução do quadril, flexão de joelho e flexão plantar¹¹.

As crianças entre 9 e 11 anos, se não forem submetidas à cirurgia ou o uso de órteses perdem a capacidade de deambulação; as contraturas articulares e as limitações da flexão do quadril e da extensão dos joelhos, dos cotovelos e dos punhos são agravadas pelo sentar prolongado^{5,12}.

Aos 12 anos, a maioria dos pacientes depende de uma cadeira de rodas, podendo continuar em pé com órteses até os 16 anos de idade. As contraturas tornam-se fixas e, com frequência, uma escoliose progressiva se desenvolve devido ao enfraquecimento desigual dos músculos paravertebrais e pode estar associada à dor^{5,11,13}.

A redução da capacidade vital forçada (CVF) é maior quanto mais severa for a escoliose, para cada 10° de escoliose torácica, a CVF diminui em cerca de 4%, além de 4% de perda por ano, devido à atrofia muscular progressiva da DMD. Uma vez que o paciente depende da cadeira de rodas, o principal meio para tratar a escoliose é conservador, com o uso de órtese para a coluna vertebral, ou a estabilização cirúrgica^{9,14}.

À medida que a musculatura respiratória se atrofia, a tosse torna-se inefetiva e as infecções pulmonares tornam-se mais frequentes. Entre 15 e 17 anos tem um comprometimento respiratório crescente e com possível necessidade de ventilação assistida^{5,12,15-16}.

O prolongamento da deambulação ajuda a retardar os problemas que, em geral se desenvolvem uma vez que a criança passa a usar cadeira de rodas o tempo todo, entre eles, a obesidade¹².

O objetivo deste estudo foi descrever detalhadamente a evolução de um caso atípico de DMD a partir de pesquisa documental e de campo.

Relato de caso

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Paulista sob o protocolo nº 727/09, contou com a participação de um paciente, 17 anos, que apresenta diagnóstico clínico e laboratorial de DMD. Observou-se neste paciente um desenvolvimento fora dos padrões descritos pela literatura, quando se trata de pessoas com a DMD. O mesmo assinou o termo de consentimento livre e esclarecido.

Inicialmente, realizou-se uma pesquisa de documentos a partir de laudos médicos, exames complementares e prontuário da clínica

de fisioterapia da Universidade Paulista, Campus Sorocaba-SP, onde foram obtidas informações sobre tratamento medicamentoso e fisioterapêutico.

Para medida da função motora, foi utilizada a escala Medida da Função Motora (MFM), elaborada e validada para doenças neuromusculares pelo grupo de pesquisadores do Serviço de Reeducação Pediátrica *L'Escale*, Lyon, França, sendo que esta escala foi traduzida e validada para o português por Iwabe¹⁷ (2009).

A MFM fornece uma medida numérica das capacidades motoras do paciente portador de uma doença neuromuscular. Compreende 32 itens, estáticos e dinâmicos. Os itens são testados nas posições deitado, sentado ou em pé e são divididos em três dimensões: Dimensão 1 (D1) – posição em pé e transferências, com 13 itens; Dimensão 2 (D2) – Motricidade axial e proximal, com 12 itens; Dimensão 3 (D3) – Motricidade distal com 7 itens, dos quais 6 referentes ao membro superior.

Cada item é graduado em uma escala de quatro pontos, a gradação genérica é definida por: 0 – Não pode iniciar a tarefa ou não pode manter a posição inicial; 1 – Realiza parcialmente o exercício; 2 – Realiza parcialmente o movimento solicitado ou o realiza completamente, mas de modo imperfeito (compensações, tempo insuficiente de manutenção da posição, lentidão, falta de controle do movimento); 3 – realiza completamente, “normalmente” o exercício, com movimento controlado, perfeito, objetivo e realizado com velocidade constante¹⁷.

Para avaliar a habilidade funcional, foi aplicado o Índice de Barthel (IB). Trata-se de um questionário utilizado para verificar a situação funcional dos indivíduos, composto por 10 áreas de atividades de vida diária (AVD's) relacionadas ao vestuário, alimentação, higiene pessoal e transferência, classificando-os como dependente, semidependente ou independente¹⁷.

Para classificar o grau de incapacidade funcional, foi aplicada a escala de Vignos e Brooke. Inicialmente Vignos, Spencer e Archibald publicaram uma escala de avaliação funcional para DMD para análise dos membros inferiores, esta foi modificada por Brooke para incluir os membros superiores. Esta escala é amplamente utilizada, em razão da facilidade e simplicidade, analisa o desempenho muscular global, porém com pouca especificidade^{12,17}.

A partir de pesquisa de documentos pôde ser analisado exames de dosagem de CPK, exame de DNA, densitometria óssea, eletrocardiograma (ECG), espirometria, eletroneuromiografia e hemograma completo (Quadro 1).

O paciente estudado realizou tenotomia do tendão do calcâneo, faz tratamentos farmacológicos com administração de deflazacort (30 mg), ranitidina (150 mg) e faz reposição de cálcio. Realiza fisioterapia duas vezes por semana em solo e em piscina terapêutica, destaca-se neste paciente a manutenção da deambulação e seu desempenho pulmonar satisfatório.

Após aplicação da escala MFM na versão em português, obteve-se os resultados através dos escores em porcentagem por dimensão. Na D1, o resultado foi de 35,90%, na D2, o escore encontrado foi de 88,89% e na D3, obteve-se 100%. O resultado do escore total foi de 59,38% (Gráfico 1).

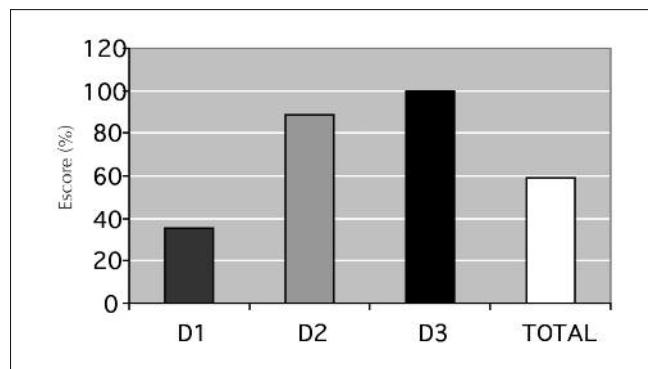


Gráfico 1. Representação gráfica dos escores em porcentagem por dimensão

Quadro 1. Resultados encontrados para os exames realizados

Exame	Valores de referência	Resultados encontrados	Exame alterado
CPK	CPK até 14 anos: 20 US/ml	2080 US/ml	Aumentado
DNA	Detecta deleções	Não foi identificada deleção	
DO	Valor-T igual ou superior a -1,0	Coluna lombar DMO de 0,671 g/cm ²	Abaixo da expectativa para sua faixa etária
Ecocardiograma	Ao: 20-30 mm AE: 20-30 mm DdVE: 35-49 mm EdSIV: 7-8 mm EdPPVE: 7-8 mm	Ao: 25 mm AE: 25 mm DdVE: 46 mm EdSIV: 7 mm EdPPVE: 7 mm	Normal
Espirometria	CVF: 2,13L VEF1:1,87L	CVF: 2,35L VEF1: 2,16L	Normal
EMG de MMII	Condutibilidade nervosa preservada	Sinais de hiperexcitabilidade ao repouso e potenciais de pequena amplitude e com alteração da morfologia à contração	Padrão miopático
Hemograma	Transaminase glutâmica oxalacética: 9 a 48 U/L Transaminase glutâmica pirúvica: 5 a 49 U/L Desidrogenase láctica total (DHL): 50 a 300 U/L	Transaminase glutâmica oxalacética: 111 U/L Transaminase glutâmica pirúvica: 131U/L Desidrogenase láctica total (DHL): 391 U/L	Elevado

A pontuação do Índice de Barthel somou um total de 90 pontos, classificando o paciente como independente.

A composição dos graus da Escala de Vignos e Brooke, obteve um escore total de 8 pontos, somando-se o escore de quadril e membros inferiores, ombros e membros superiores e função bulbar.

Discussão

De acordo com Fenichel¹³ (1995), a DMD é reconhecida no terceiro ano de vida e, antes dos cinco anos de idade, a concentração sérica de CPK encontra-se acima do limite superior da normalidade. A elevação de CPK pode ser o primeiro indício da patologia e pode ser utilizada para fins diagnósticos, mostrando-se aumentada em todos os casos, cerca de 20 a 100 vezes^{10,13}.

Observou-se neste paciente, um aumento significativo na dosagem da enzima CPK, onde os valores normais para crianças até 14 anos são de 20 US/ml, no exame realizado a dosagem de CPK mostrou-se 100 vezes acima do normal, portanto houve uma concordância entre os resultados obtidos e os encontrados na literatura.

A descrição feita por Harrison⁵ (1991) em relação à análise do DNA mostra que é possível ter a certeza do diagnóstico de certos distúrbios musculares através deste exame, porém na DMD e Distrofia Muscular de Becker (DMB), apenas 60 a 70% dos pacientes apresentam mutações deletérias ou de duplicação onde são facilmente detectáveis através de técnicas de Biologia Molecular⁵. Neste estudo de caso, utilizou-se a técnica de PCR (*Polymerase Chain Reaction*), que detecta aproximadamente 98% das deleções, contudo não foi identificada deleção no DNA do paciente.

Os valores da Densidade Mineral Óssea (DMO) apresentados representam a mineralização óssea do local e refletem o risco de fratura. Foi obtido um valor da DMO da coluna lombar (L1-L4) de 0,671 g/cm², estando 64% abaixo da expectativa esperada para sua faixa etária.

De acordo com estudos realizados por Santos *et al.*¹⁸ (2006) a

perda óssea foi encontrada em 31% dos pacientes com DMD, esta perda óssea é caracterizada por baixa massa óssea e deterioração na microarquitetura do tecido ósseo, aumentando a fragilidade dos ossos e deixando-os mais susceptíveis à fraturas. Esse tipo de alteração pode ser agravado com o uso de corticosteróides, isso evidencia a importância de atividades fisioterapêuticas com descarga de peso e manipulação com tração e aproximação das articulações.

Segundo Adams *et al.*¹¹ (1998) na DMD, os músculos lisos são poupados, mas o coração costuma ser acometido, podendo surgir vários tipos de arritmias. As alterações apresentadas no ECG são resultantes da perda de fibras cardíacas e de sua substituição por fibrose na parte basal da parede ventricular esquerda.

O exame de ECG do paciente foi realizado na presença de ritmo sinusal, apresentando: cavidades cardíacas com dimensões normais, espessura miocárdica e arco aórtico sem anormalidades, ventrículo esquerdo com função sistólica preservada sem alteração contrátil segmentar, aparelhos valvares sem alterações anatômicas com discreto refluxo pulmonar ao Doppler e pericárdio com aspecto normal, havendo uma contradição com estudos literários.

Na DMD a espirometria geralmente serve como um guia para detectar distúrbios respiratórios durante o sono e também é usada para monitorar e avaliar a função respiratória. A capacidade vital começa a decair por volta dos 7 anos de idade, sendo que aos 14 anos chega a atingir metade dos valores esperados e por volta dos 21 anos de idade atinge valores próximos aos 20% do esperado. Nestes casos, é necessário suporte respiratório^{9,19-20}.

Quando a capacidade vital forçada (CVF) for menor que 2,1 litros ou o Volume Expiratório Forçado no primeiro segundo (VEF1) for menor que 2,1 l/seg, provavelmente o pico de fluxo da tosse diminuirá, levando a uma maior susceptibilidade às infecções pulmonares¹⁹.

Os valores encontrados nas medidas da capacidade vital do paciente estudado foram superiores à esperada, correlacionando com

portadores de DMD da mesma idade. O teste da função pulmonar através da espirometria obteve os seguintes parâmetros: Capacidade Vital Forçada (CVF) 2,35 litros, apresentando desempenho de 110,2%, sendo o valor de referência 2,13 litros. No Volume Expiratório Forçado no 1º segundo (VEF1), o resultado foi de 2,16 litros, apresentando desempenho de 115,1%, sendo o valor de referência 1,87 litros conclui-se, portanto, que os valores encontram-se dentro da normalidade, em relação aos valores de referência e acima dos valores descritos em artigos científicos.

Nos casos de DMD, ao exame de EMG, espera-se encontrar anormalidades na atividade elétrica da contração de fibras musculares e também características típicas de miopatia^{5,9,11}.

Dados eletroneuromiográficos obtidos através do exame realizado pelo paciente, feito com eletrodo de agulha monopolar, encontraram-se ao repouso sinais de hiperexcitabilidade de membrana representados por ondas positivas e fibrilações, e evidenciou-se potenciais de pequena amplitude e com alteração da morfologia (alargados) à contração, com características de um padrão miopático. A neurocondução sensitiva e motora estudada nos membros inferiores revelou-se normal em velocidade, apresentando diminuição da amplitude do potencial motor. Havendo, portanto, evidências eletrofisiológicas de miopatia.

Silva *et al.*¹⁰ (2003) descreveram em seus estudos que, na DMD há um aumento nos níveis das enzimas TGO, TGP, LDH. No hemograma apresentado observam-se níveis elevados destas enzimas. Os valores enzimáticos aumentados podem resultar em um diagnóstico errôneo de hepatite, devendo-se então determinar a CK sérica e, se esta estiver elevada há suspeita de uma miopatia e não de uma doença hepática²¹.

Entre os exames indicados para o diagnóstico da DMD figura o exame de biópsia muscular. Este exame, de acordo com Rowland²⁰ (2005), não é necessário se o teste sanguíneo do DNA e o fenótipo clínico forem diagnósticos. Se não for encontrada nenhuma deleção e não se dispuser de técnicas para determinação da sequência da distrofina, haverá necessidade de biópsia muscular. No exame de DNA realizado pelo paciente, não foi identificado nenhuma deleção, portanto, foi solicitado à família o exame de biópsia muscular. O objetivo deste exame foi confirmar o diagnóstico de DMD tendo em vista o quadro atípico de desenvolvimento do paciente estudado.

Os resultados obtidos no exame de biópsia muscular foram compatíveis com distrofinopatia e confirmam distrofia muscular tipo Duchenne.

Em relação ao tratamento medicamentoso, não há evidência científica sobre o momento ideal para iniciar a medicação com corticosteróides, no entanto, há muitas indicações de que é melhor começar logo após o diagnóstico da patologia, com o intuito de retardar a deterioração muscular. Os glicocorticóides reduzem significativamente o avanço da DMD, em até 3 anos, mas alguns pacientes não toleram essa terapia^{5,22}.

Há evidências de que o tratamento com deflazacort também beneficia a função pulmonar. Existe pouca informação sobre os efeitos a longo prazo (maior que 2 anos) do deflazacort sobre a função muscular²²⁻²³.

Em um estudo realizado por um período de 8 anos, foi observado que o uso de deflazacort em DMD prolonga a deambulação por pelo menos 2 anos, retarda o declínio da capacidade vital e adia a necessidade de ventilação mecânica²⁴.

Segundo estudos realizados por Ratliffe¹² (2000), a cirurgia para tenotomia inclui o alongamento do tendão Aquileu, dos tendões dos tendões da fásia lata e dos músculos posteriores da coxa, podendo ser feita quando a marcha torna-se deficitária devido à deformidade do pé. Após a cirurgia, com a utilização de órteses a marcha pode ser preservada em média por 3,3 anos. De acordo com o prontuário do paciente, o mesmo realizou uma cirurgia para tenotomia do tendão Aquileu e faz uso de órteses noturnas, o que pode ter contribuído para manutenção da deambulação¹².

A conduta fisioterapêutica realizada neste paciente baseia-se na cinesioterapia através de autoalongamentos musculares ou alongamentos passivos de forma global, fortalecimento muscular sem cargas, mobilizações articulares, dissociação entre cingulos pélvico e escapular,

treino de equilíbrio e propriocepção, exercícios para coordenação motora fina e treino de marcha. São realizados também exercícios respiratórios associados a membros superiores, conscientização diafragmática e exercícios com a utilização de incentivos a fluxo respiratório.

De acordo com Silva *et al.*¹⁰ (2003) a atuação da fisioterapia na DMD tem o objetivo de retardar a incapacidade de andar e a consequente dependência em cadeiras de rodas, além de prevenir deformidades e outras complicações. A fisioterapia tem como recurso a cinesioterapia motora e respiratória que promove uma melhor qualidade de vida desses pacientes.

Semanalmente são realizados no paciente estudado, exercícios em piscina terapêutica, com técnicas de Halliwick, Bad Ragaz e exercícios respiratórios. Caromano *et al.*²⁵ (1998) descreveram que a hidroterapia é uma forma clássica de tratamento fisioterapêutico, utilizada em grandes variedades de disfunções. Neste tipo de atividade, as propriedades físicas da água aquecida promovem facilitação dos movimentos e alívio das dores. Permitem também um trabalho em grupo, o que torna a terapia agradável, principalmente para crianças, pois o meio aquático permite a prática de atividades que podem ser difíceis de serem realizadas em solo.

De acordo com a avaliação motora e funcional foi realizada uma correlação entre os dados encontrados para a validação da escala MFM e os escores obtidos na avaliação do paciente estudado. Observou-se que a escala MFM, tanto nas suas três dimensões quanto no escore total correlacionou-se linearmente com a Escala de Vignos, de modo negativo, ou seja, quanto maior a pontuação na Escala de Vignos, menor o escore na MFM e positivamente com o IB, de modo que quanto maior o IB maior o escore na MFM.

Os resultados referentes à correlação negativa entre os escores da escala MFM e a Escala de Vignos obtidos pelo paciente estudado encontram-se dentro da mediana traçada na validação da escala MFM para o português, descrita por Iwabe¹⁷ (2009). Destacou-se um melhor escore do paciente estudado nas D2 e D3, em relação ao grupo estudado que obteve a mesma composição de graus da Escala de Vignos.

Os resultados referentes à correlação positiva entre os escores da escala MFM e IB obtidos pelo paciente estudado encontram-se dentro da mediana traçada na validação da escala MFM para o português.

O paciente apresentou um bom desempenho nas motricidades axial, proximal e distal e um menor desempenho nas posições em pé e transferências.

Conclusão

É conhecida a grande variação da evolução clínica entre pessoas com Distrofia Muscular de Duchenne. Isto poderia ser até esperado, visto tratar-se de uma alteração em um dos maiores genes humanos – o Xp21, que direciona a produção de distrofina. Esta variação é afetada claramente pelo uso de medicação, o que pode ter influenciado o desenvolvimento da doença no presente caso. No entanto, o conhecimento atual sobre efeitos de medicamentos na evolução da DMD não justifica uma evolução tão lenta e vantajosa. Neste sentido, é viável acreditar numa variação de alteração genética menos agressiva e um padrão de evolução que foge da média encontrada entre os portadores da doença. Casos como o apresentado aqui, servem de referencial para profissionais da área que, ao se depararem com uma evolução lenta e menos agressiva, possam pensar na possibilidade de estarem frente a um paciente que foge do padrão esperado, reafirmando a diversidade de quadros da doença. Este conhecimento é essencial na tomada de decisão clínica quanto às formas de intervenção, principalmente no que diz respeito à fisioterapia. Nossa prática clínica e a própria descrição deste caso levam a crer que há necessidade do desenvolvimento de escalas específicas para avaliação funcional de pacientes com DMD, a fim de obter uma descrição cinesiológica mais refinada.

Referências

1. Amanajás D. Sistematização de procedimentos fisioterapêuticos na fase inicial da distrofia muscular – tipo Duchenne (DMD). *Fisio & Terapia*. 2003;7(39):11-4.
2. Brasileiro Filho G. *Bogliolo patologia*. 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000.

3. Nitri R, Bacheschi LA. A neurologia que todo médico deve saber. São Paulo: Santos; 1991.
4. Emery AEH, Muntoni F, editors. Duchenne muscular dystrophy. 3rd ed. New York: Oxford University Press; 2003.
5. Harrison TR. Medicina interna. 4^a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1991. v.2.
6. Murray RK, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW. Harper: Bioquímica. São Paulo: Atheneu; 2002.
7. Cotran RS, Kumar V, Robbins SL. Robbins: patologia estrutural e funcional. 4^a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1991.
8. Petrof BJ, Shrager JB, Stedman HH, Kelly AM, Sweeney HL. Dystrophin protects the sarcolemma from stresses developed during muscle contraction. Proc Natl Acad Sci USA. 1993;90:3710-4.
9. Caromano FA. Características do portador de distrofia muscular de Duchenne (DMD): revisão. Arq Ciênc Saúde Unipar. 1999;3(3):211-8.
10. Silva JDM, Costa KS, Cruz MC. Distrofia muscular de Duchenne: um enfoque cinesioterapêutico. Lato & Sensu. 2003;4(1):3-5.
11. Adams RD, Victor M, Ropper AH. Neurologia. 6^a ed. Rio de Janeiro: Mc Graw Hill; 1998.
12. Ratliffe KT. Fisioterapia na clínica pediátrica: guia para a equipe de fisioterapeutas. São Paulo: Santos; 2000. p.241-9.
13. Fenichel GM. Neurologia pediátrica: sinais e sintomas. 2^a ed. Porto Alegre: Artes Médicas; 1995. p.195-8.
14. Kurz LT, Mubarak SJ, Schultz P. Correlation of scoliosis and pulmonary function in DMD. J Pediatr Orthop. 1983;3(3):347-53.
15. Tecklin. JS. Fisioterapia pediátrica. 3^a ed. Porto Alegre: Artmed; 2002.
16. Terzi N, Orlikowski D, Fermanian C, Lejaille M, Falaize L, Louis A *et al.* Measuring inspiratory muscle strength in neuromuscular disease: one test or two? Eur Resp J. 2008. 31(1):93-8.
17. Iwabe C. Escala medida da função motora (MFM): novo instrumento de avaliação em doenças neuromusculares [tese de doutorado]. Campinas: Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas; 2009.
18. Santos NM, Rezende MM, Terni A, Hayashi MCB, Fávero FM, Quadros AAJ *et al.* Perfil clínico e funcional dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). Rev Neurociênc. 2006;14:15-22.
19. Gauld LM, Boynton A. Relationship between peak cough flow and spirometry in Duchenne muscular dystrophy. Pediatr Pulmonol. 2005;39(5):457-60.
20. Rowland LP. Merritt - Tratado de neurologia. 11^a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2005.
21. DMD Consensus Programme. Medical management of muscular dystrophy. In: Scandinavian Consensus Programme on Duchenne Muscular Dystrophy, 2003. p.35-6.
22. Campbell C, Jacob P. Deflazacort for the treatment of Duchenne dystrophy: a systematic review. BMC Neurol. 2003;3(1):7-17.
23. Biggar WD, Gingras M, Fehlings DL, Harris VA, Steele CA. Deflazacort treatment of Duchenne muscular dystrophy. J Pediatr. 2001;138(1):45-50.
24. Houde S, Filiatrault M, Fournier A, Dubé J, D'Arcy S, Bérubé D *et al.* Deflazacort use in Duchenne muscular dystrophy: an 8-year follow-up. Pediatr Neurol. 2008;38(3):200-6.
25. Caromano FA, Kuga LS, Passarella J, Sá CSC. Efeitos fisiológicos de sessão de hidroterapia em crianças portadoras de distrofia muscular de Duchene. Rev Fisioter Univ São Paulo. 1998;5(1):49-55.

Endereço para correspondência:

Silvana Maria Blascovi-Assis
Rua da Consolação, 896, prédio 16
São Paulo-SP, CEP 01302-907
Brasil

E-mail: silvanablascovi@mackenzie.br

Recebido em 4 de janeiro de 2011
Aceito em 15 de março de 2011