

# O manejo da distrofia muscular congênita (DMC)

*Um guia para pacientes e familiares*

# O manejo da distrofia muscular congênita (DMC)

## *Um guia para pacientes e familiares*



## PREFÁCIO

Este guia para pacientes e famílias resume um consenso internacional em diagnóstico e tratamento da distrofia muscular congênita (DMC). Este trabalho foi apoiado pelo Cure CMD ([curecmd.org](http://curecmd.org)), TREAT-NMD ([treat-nmd.eu](http://treat-nmd.eu)), AFM - Associação Francesa contra as Miopatias ([afm-france.org](http://afm-france.org)), e o Teleton Itália ([telethon.it](http://telethon.it)). O documento principal está publicado na revista *Journal of Child Neurology* (Ching H Wang, et al., Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, *J Child Neurology* 2010;25:1559-81), publicado online em 15 de novembro de 2010. O texto pode ser baixado de graça a partir de <http://jcn.sagepub.com/content/25/12/1559>.

Este guia de tratamento da DMC orientado aos pacientes e familiares é baseado nas recomendações do tratamento médico feito por um grupo de 82 especialistas internacionais de 7 subespecialidades médicas: patologia,

neurologia, intensivismo pulmonar, cuidados gastrointestinais/nutricionais/fonoaudiológicos, reabilitação e ortopedia, cardiologia, e cuidados paliativos. Para escrever o consenso, a equipe usou as seguintes estratégias:

- uma revisão da literatura abrangente
- uma pesquisa online com especialistas sobre como o tratamento da DMC é fornecido atualmente em sua prática
- uma pesquisa online com as opiniões das famílias sobre questões importantes quanto ao tratamento e lacunas nos cuidados na DMC
- um encontro de vários especialistas com 2 dias de duração sobre o tratamento padrão da DMC, que ocorreu em Bruxelas em novembro de 2009



#### **AVISO LEGAL**

As informações e orientações publicadas ou disponíveis neste folheto não devem substituir os serviços de um médico, nem constituem uma relação médico-paciente. As orientações devem ser tomadas em conjunto com orientação médica do clínico com quem você deve se consultar sobre todas as questões relacionadas à sua saúde, em particular com respeito aos sintomas que podem necessitar de diagnóstico ou atenção médica. Qualquer ação de sua parte em resposta às informações fornecidas neste folheto é de sua responsabilidade.



## Tabela com o conteúdo

### 1 Introdução...1

### 2 Tratamento abrangente...5

Cuidados no momento do diagnóstico, seguimento e internação hospitalar

### 3 Cuidados neurológicos ...9

Tratamento das crises convulsivas e do comprometimento cognitivo

### 4 Tratamento respiratório ...10

Cuidados com a respiração

### 5 Cuidados gastrointestinais ...15

Nutrição, alimentação e cuidado oral

### 6 Tratamento cardíaco...19

Cuidando do coração

### 7 Tratamento ortopédico e reabilitação ...23

Cuidados com contraturas e escoliose

### 8 Tratamento paliativo...27

Bem estar emocional do indivíduo e da família

Apêndice A: Definições dos subtipos de DMC ...29

Apêndice B: Definição de especialistas que fornecem cuidados especializados ...31

Apêndice C: Glossário da terminologia (termos sublinhados no texto) ...33

Apêndice D: Ferramentas diagnósticas ...39

# Introdução

## O que é distrofia muscular congênita (DMC)?

As definições dos termos usados neste documento, as quais estão sublinhadas, podem ser encontradas no glossário (apêndice C).

Você ou seu filho (a) podem ter acabado de receber o diagnóstico de DMC e você deve estar assustado(a) diante da quantidade de informações que lhe foram apresentadas. É importante que pacientes e familiares com DMC entendam as peculiaridades que envolvem este diagnóstico para que possam participar dos cuidados e tratamento do seu filho.

O propósito deste guia é ajudá-lo(a) a entender os diferentes sintomas que podem estar presentes e os tipos de cuidados que são necessários com o passar do tempo. Compreender estas informações o(a) ajudará a antecipar melhor as necessidades associadas ao diagnóstico de DMC e a se tornar um agente promotor mais eficaz.

As distrofias musculares congênitas (DMCs) são um grupo de doenças raras herdadas geneticamente, com sintomas iniciando nos primeiros dois anos de vida. Os sintomas mais precoces incluem fraqueza (hipotonia), contraturas e dificuldade para respirar e alimentar. As DMCs fazem parte do espectro das distrofias musculares. Isso significa que o mesmo gene que pode levar a uma DMC também pode levar a uma distrofia muscular de cinturas ou uma distrofia muscular de início tardio. Pacientes com um mesmo subtipo de DMC podem ter mais ou menos fraqueza que outros pacientes com o mesmo subtipo, assim como podem ter apresentado seus sintomas mais tardiamente ou mais precocemente.

Muitos pesquisadores em todo o mundo estão trabalhando para descobrir todos os genes que podem causar DMC, e novas descobertas são feitas anualmente, mas existe uma porcentagem de pacientes que ainda permanece sem mutação genética identificada.

## Como usar este documento

Este documento primeiramente fornece uma visão geral das áreas essenciais de tratamento. Em seguida, é dividido em sistemas corporais específicos que podem ser afetados pelas DMCs, como o coração ou pulmão, e outros problemas que podem ser vistos em pessoas com o mesmo diagnóstico. Algumas DMCs tem problemas específicos que não são necessariamente vistos nos outros tipos de DMC. Estas diferenças são descritas neste documento.

As áreas de cuidados especializados envolvidos no tratamento das DMCs, e descritas neste guia, são neurologia e neuromuscular, pulmonar (respiratória), trato gastrintestinal/nutrição/cuidados orais, cardiologia, ortopedia e reabilitação, e saúde mental/cuidados paliativos. Apesar de estas áreas parecerem distintas, a melhor maneira de gerenciar os cuidados de saúde da sua criança é com uma equipe multidisciplinar que inclua subespecialistas, profissionais de saúde associados (fisioterapeuta, terapeuta respiratória) e familiares participando de discussões e decisões de manejo.

Apesar dos cuidados multidisciplinares serem o ideal, você pode achar que os cuidados do seu filho (a) podem ser difíceis de coordenar sem acesso a especialistas em DMC e subespecialistas. Identificar e obter uma referência a um centro nacional de excelência em doenças neuromusculares infantis pode ser o primeiro passo para obter tais cuidados multidisciplinares.

Você pode querer ler este guia inteiro de uma vez para começar a entender as questões relacionadas ao diagnóstico de DMC. Outros podem escolher usá-lo apenas quando questões específicas surjam para a sua criança.

A decisão de aprender mais sobre DMC é diferente para cada família afetada; este guia fornece assistência valiosa não importa como você escolha utilizá-lo. Reconhecemos que o leitor deste documento pode ser o indivíduo afetado. Para tornar este documento mais fácil de ler, no entanto, vamos nos referir ao indivíduo afetado como “sua criança” ou “seu filho”.

### Subtipos de DMC e LGMD

*(abreviações em negrito e itálico usadas ao longo do guia)*

#### **Miopatia relacionada ao Colágeno VI**

- Distrofia muscular congênita de Ullrich (UDMC)
- Fenótipo intermediário
- Miopatia de Bethlem (início tardio)

#### **Distrofia relacionada à laminina alfa-2 (também conhecida como LAMA2-DR, inclui LAMA2-DMC, DMC1A, DMC merosina negativa)**

**Capacidade para marcha relacionada com a expressão da proteína laminina alfa-2 em biópsia muscular ou de pele**

- Deficiência total – tipicamente não deambulante (início precoce)
- Deficiência parcial - marcha tipicamente adquirida\* (início mais tardio)

\* observe que há exceções - LAMA2-DMC refere-se ao início precoce de casos que não adquirem marcha, enquanto que LAMA2-DR inclui crianças e adultos com início tardio e capacidade para marcha preservada

#### **Distrofia relacionada à alfa-distroglicana (também conhecida como alfa-DG-DR, distroglicanopatia, alfa-distroglicanopatia)**

- Síndrome de Walker-Warburg
- Músculo-olho-cérebro/ Fukuyama-símile
- DMC com envolvimento cerebelar; anormalidades cerebelares podem incluir cistos, hipoplasia e displasia
- DMC com retardo mental e cérebro com estrutura normal em exame de imagem; esta categoria inclui pacientes com microcefalia isolada ou alterações pequenas de substância branca evidentes na ressonância magnética (RM)
- DMC sem retardo mental; sem evidência de desenvolvimento cognitivo anormal
- Distrofia muscular de cintura (LGMD) com retardo mental (fraqueza de início tardio) e cérebro estruturalmente normal em exames de imagem
- LGMD sem retardo mental (fraqueza de início tardio)

#### **Miopatia relacionada com o gene da selenoproteína (também conhecida como SEPNI-MR, distrofia muscular com espinha rígida, RSMD1)**

- Também pode ser diagnosticada como doença multi-minicore, miopatia relacionada à desmina com inclusões de corpos de Mallory e desproporção congênita de fibras (todos são diagnósticos morfológicos em biópsia muscular que não se relacionam diretamente com um diagnóstico genético único)

## Quadro 1 (continuação...)

### **Miopatia relacionada ao gene RYR1 (também conhecido como RYR1-MR, inclui RYR1-DMC)**

- Existe uma sobreposição entre as miopatias relacionadas ao gene RYR1, a miopatia centronuclear e a miopatia do central core
- Considerada uma DMC se a biópsia muscular for distrófica sem cores centrais típicos

### **Distrofia relacionada a lamina A/C (gene LMNA)**

- Síndrome da cabeça caída, pé-caído, não adquire a capacidade para marcha
- Apresentação com capacidade para marcha preservada pode ser chamada de distrofia muscular de Emery-Dreifuss de início precoce

Isto demonstra que a L-CMD é parte do grupo de distrofias musculares relacionadas com a lamina, a qual inclui L-CMD com cabeça caída, L-CMD com marcha preservada e distrofia de Emery-Dreifuss

### **DMC não diagnosticada**

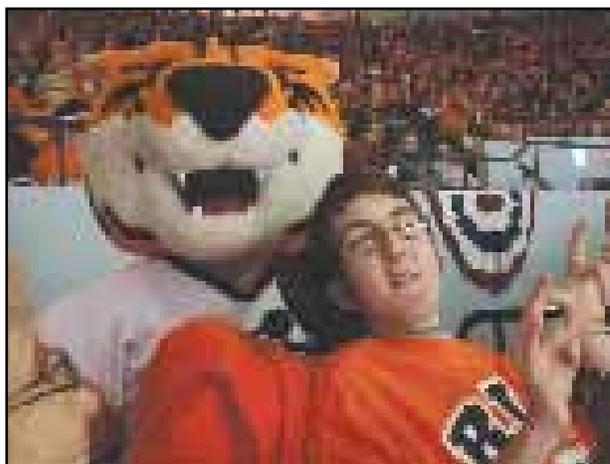
- Pessoas com DMC podem apresentar diagnóstico clínico de DMC sem confirmação genética. Apesar de a apresentação clínica e/ou a biópsia muscular serem consistentes com DMC, os testes genéticos podem não fornecer um diagnóstico, já que nem todos os genes de DMC foram descobertos. Testes genéticos sob a orientação de um especialista em DMC devem ser indicados.

Algumas das mutações genéticas conhecidas podem destruir fibras musculares de forma mais rápido do que repará-las levando assim a fraqueza muscular. Uma criança com DMC pode ter também diferentes tipos de problemas neurológicos ou físicos relacionados com a doença. Alguns pacientes podem deambular sozinhos ou com ajuda. Outros pacientes, mesmo após aprender a andar, perdem a capacidade para a marcha após se tornarem mais fracos. E outros nunca chegam a andar.

É importante lembrar que nem todas as pessoas com DMC têm todos os sintomas ou precisam de todos os tratamentos sobre os quais você lerá neste guia. Apesar de haver similaridades, o curso de cada pessoa com DMC é único, com necessidades diferentes em momentos diferentes de sua vida. Isto significa que os cuidados devem ser individualizados e pode ser difícil encontrar duas pessoas com DMCs exatamente iguais.

Pacientes que adquirem a capacidade de andar e aqueles que iniciam os sintomas na infância tardiamente ou na fase adulta podem ser referidos como tendo distrofia muscular de cinturas. Todos os subtipos de DMC estão em um espectro que varia desde DMC (início precoce, maior fraqueza) até distrofia muscular de cinturas (início mais tardio e quadro clínico mais brando).

O quadro 1 lista os subtipos conhecidos de de DMC. Veja no Apêndice A uma descrição mais detalhada destas formas.



# TRATAMENTO ABRANGENTE

## CUIDADOS NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO, CUIDADOS CONTINUADOS E DURANTE INTERNAÇÕES HOSPITALARES

Providenciar um cuidado multidisciplinar bem coordenado, criar uma boa relação cuidador-paciente e individualizar o atendimento são essenciais na mudança do curso da doença.

Esta seção é dividida em 3 tópicos importantes, refletindo os cuidados no diagnóstico, visitas extra hospitalares e hospitalização (ir para o hospital quando está doente).

### CUIDADOS NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO.

Depois que o seu filho recebe o diagnóstico de DMC ele necessita de cuidados apropriados com medidas de

suporte e educação. Este cuidado é melhor conduzido por um neurologista ou um especialista em doenças neuromusculares que irá trabalhar com a família como um time. O médico especialista precisa ajudar sua família com um planejamento para atuar nos problemas antes mesmo deles aparecerem e manter seu filho saudável para ajudá-lo a fazer tudo que consegue pelo maior tempo possível. Para isso, tanto os aspectos médicos quanto psicossociais precisam ser considerados.

## Quadro 2

### TÓPICOS IMPORTANTES PARA SEREM DISCUTIDOS EM UMA VISITA INICIAL

- **DIAGNÓSTICO** O médico deve explicar o que se sabe sobre a causa da doença e como isso pode afetar outras funções, como função motora, pulmonar, cardíaca e cognitiva (habilidades mentais).
- **PROGNÓSTICO** Existe um grande espectro de gravidade e expectativa de vida nos pacientes com DMC. No entanto, para a maior parte dos tipos de DMC, o prognóstico vem melhorando por causa de recentes avanços na área da tecnologia médica.
- **RISCO DE RECORRÊNCIA E IMPACTO NO PLANEJAMENTO FAMILIAR** Mesmo que este não seja o melhor momento para discutir este tópico, o médico deve discutir sobre a chance do casal ter outro filho com o mesmo problema. Se o diagnóstico genético já estiver concluído nesta consulta, o risco de recorrência pode ser calculado; se ainda não tiver concluído, ele pode ser estimado.
- **PLANO DE TRATAMENTO** Abordagem multidisciplinar é necessária e inclui mais frequentemente um neuropediatra, pneumologista, cardiologista, oftalmologista, fisioterapeuta, ortopedista, e outros. Idealmente um especialista em cuidados paliativos deve integrar a equipe para promover melhor qualidade de vida. Em geral, o plano de tratamento será semelhante, tendo o paciente diagnóstico molecular ou não. Aproximadamente a metade dos pacientes com DMC não tem o diagnóstico molecular.
- **SUORTE FAMILIAR E RECURSOS COMUNITÁRIOS** Você deve receber informações sobre direitos, grupos de suporte familiar e fontes educacionais relevantes. Familiares frequentemente encontram conexões com outras famílias que tem pacientes com diagnóstico similar e isso pode ser extremamente benéfico.

Um monitoramento multissistêmico e multidisciplinar é importante como parte de um plano de tratamento efetivo. Uma consulta inicial com o seu médico deve ser o mais precoce possível, mesmo se o seu tipo genético ainda não foi esclarecido. Nesta consulta, o médico deve explicar o diagnóstico de DMC de uma forma que a sua família possa entender. Você precisa escrever suas dúvidas e fazer anotações nesta visita porque é frequente haver dificuldade em lembrar posteriormente de todas as informações que lhe serão dadas nesta discussão inicial. Se lhe ajudar, a presença de familiares próximos ou amigos nesta consulta deve ser encorajada. O quadro abaixo oferece exemplo de tópicos a serem discutidos nesta primeira avaliação.

## VISITAS MÉDICAS

Seu filho deve ser visto por um médico pediatra com experiência em neuromuscular regularmente – a cada 4 a 6 meses – preferencialmente junto com uma equipe multidisciplinar especializada. Crianças com DMC com menos de 12 anos de idade ou crianças mais velhas, mas com quadro clínico grave ou associado a fatores complicadores (crises epiléticas refratárias, hipotonia grave, doenças respiratórias ou nutricionais), devem ser vistas a cada 3-4 meses. Nestas consultas é importante que seu filho tenha os seguintes itens checados:

- Pressão sanguínea e frequência cardíaca
- Frequência respiratória
- Peso, altura, perímetro cefálico e índice de massa corpórea (IMC).

Se o seu filho não é capaz de se sentar ou tem escoliose, a altura pode ser aproximada pela medida do comprimento do membro superior (comprimento ulnar). Outros testes podem também ser relevantes como a medida do ângulo das articulações, teste de medida da força, eletrocardiograma, teste de função pulmonar e medida da oximetria.

Outros aspectos importantes que devem ser avaliados são:

- **Desenvolvimento:** crianças com risco para atraso no desenvolvimento ou dificuldade de aprendizado devem receber precocemente fisioterapia, terapia ocupacional e fonoterapia. Atraso do desenvolvimento pode significar atraso na aquisição de marcos motores, como sentar, andar, segurar uma garrafa, associado ou não a atraso cognitivo (linguagem e dificuldade de aprendizagem).
- **Pulmões:** prevenção de infecções respiratórias graves pode ser feita através de vacinas ou antibioticoterapia precoce, por exemplo. Tosse produtiva, aumento da frequência respiratória, distúrbios do sono, cefaleias matutinas, dificuldade em ganhar peso e infecções respiratórias de repetição são sinais de alerta para a necessidade do paciente ser avaliado por um especialista em função pulmonar.
- **Coração:** se o seu filho tem um tipo de DMC que cursa com envolvimento cardíaco ou com tipo desconhecido, ele deve passar ao menos por uma avaliação cardíaca que inclua eletrocardiograma e ecocardiograma. Alguns tipos necessitam também de monitorização com Holter. Avaliação cardíaca é também necessária para qualquer paciente com sintomas que sugiram cardiomiopatia ou arritmia cardíaca.
- **Olhos:** se o seu filho tem um tipo de DMC que cursa com alterações oculares (deficiência de alfa-distroglicana) ou de tipo desconhecido, é importante que ele seja avaliado precocemente por um oftalmologista. Isso pode auxiliar no diagnóstico e corrigir precocemente problemas que o paciente possa apresentar como, por exemplo, catarata, descolamento de retina e glaucoma.

- **Nutrição e crescimento:** crianças com DMC não seguem as curvas de crescimento típicas. No entanto, se ela não esta ganhando peso, esta perdendo peso, ganhando excesso de peso, ou esta apresentando dificuldades em se alimentar, refluxo gastroesofágico, obstipação intestinal ou deformidades orais, ela deve passar pela avaliação de um especialista em nutrição. Monitorar o cálcio e a vitamina D auxilia na tentativa de manter a densidade óssea máxima.
- **Sistema esquelético:** se o seu filho desenvolve contraturas ou escoliose, um encaminhamento para um ortopedista pediátrico ou cirurgião de coluna deve ser feito rapidamente.
- **Movimento corporal:** a fisioterapia do seu filho deve ser focada na manutenção da função e mobilidade. Isso inclui prevenção ou tratamento de contraturas articulares e deformidades da coluna espinhal, assim como a execução de atividades que melhorem também a função respiratória. É importante também que seu filho tenha um tipo de cadeira de rodas adaptada às suas reais necessidades, para que facilite suas atividades de vida diária..
- **Emoção e comportamento:** se você tem preocupações a respeito do humor ou comportamento ou quaisquer outros sintomas psiquiátricos do seu filho, deve ser oferecido suporte qualificado para ele e um encaminhamento para psicologia/ psiquiatria..
- **Psicossocial:** você ou outros membros da família podem se beneficiar de serviços para assistir melhor ao seu filho, como acesso a escola e hospital. O serviço social deve estar acessível a você e a sua família no intuito de lhes ajudar com todos os aspectos emocionais que possam apresentar.



## CUIDADO HOSPITALAR:

Podem ser necessárias internações não planejadas. Seu médico deve exercer um papel primordial, coordenando todo o cuidado médico durante

qualquer doença aguda. A participação de seu pneumologista também é importante.

Tabela 1

### Sintomas da DMC que podem resultar em hospitalização e os subtipos da DMC associados

Sintomas que precisam de hospitalização	Subtipos que podem ter problemas na infância (precoce)	Subtipos que podem ter problemas na infância e na adolescência
Problemas respiratórios que necessitam de suporte	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>Alfa-DG-RD</i></li><li>• <i>LAMA2-RD</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>COL6-RM</i></li><li>• <i>SEPN1-RM</i></li></ul>
Falência cardíaca ou arritmias que necessitam de medicação		<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>Alfa-DG-RD (fukitin, FKRP, POMT1)*</i></li><li>• <i>LAMA2-RD</i></li><li>• <i>LMNA-RD</i></li></ul>
Problemas digestivos que necessitem de gastrostomia	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>LAMA2-DMC**</i></li><li>• <i>RYR1-RM</i></li><li>• <i>Alfa-DG-RD</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>COL6-RM</i></li></ul>
Convulsões que necessitam de medicamentos	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>Alfa-DG-RD (incluindo Fukuyama, WWS, MEB)</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>LAMA2-RD</i></li></ul>
Hipertermia maligna	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>SEPN1-RM</i></li><li>• <i>RYR1-RM</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>SEPN1-RM</i></li><li>• <i>RYR1-RM</i></li></ul>

Abreviações: Alfa-DG-RD, alfa-distroglicanopatias; FKRP, DMC ligada a proteína relacionada a futina; LAMA2-RD, DMC com deficiência de merosina; MEB, doença músculo-olho-cérebro; POMT1, proteína O-manosiltransferase 1; SEPN1-RM, distrofia muscular com espinha rígida; WWS, síndrome de Walker-Warburg; LMNA-RD, DMC com deficiência de lamina A/C.

\*Fukutin, FKRP e POMT1 são genes que podem causar alfa-DG-RD. Os dois primeiros são mais frequentemente associados com falência cardíaca, embora o terceiro também possa se associar com alterações cardíacas.

Se um paciente tem alfa-DG-RD causada por um destes três genes, está justificado um aumento da vigilância cardíaca.

\*\* LAMA2-DMC é usado para referir a forma LAMA2-RD (deficiência de merosina) que se apresenta ao nascimento e não adquire a capacidade para marcha, enquanto LAMA2-RD inclui as formas mais brandas com capacidade para marcha preservada e a forma de início precoce e que sem capacidade para marcha.

As principais causas de internações por processos agudos são::

- Infecções respiratórias ou falência respiratória
- Crises epilépticas
- Dificuldade em ganho ou perda excessiva de peso.

Se o seu filho precisar de internações hospitalares para cirurgias ou procedimentos que irão necessitar de anestesia, o médico do seu filho deve primeiro conversar sobre todos os riscos potenciais envolvendo o processo, e então fazer todo um planejamento para o paciente durante o procedimento e a sua recuperação.

# Cuidados Neurológicos

## Tratamento das crises convulsivas e do comprometimento cognitivo

Vários sintomas neurológicos são relacionados com alguns subtipos de DMC. As alterações mais comuns na estrutura ou função cerebral são as crises convulsivas.

### Mal formação cerebral

Dois grupos de DMC são mais frequentemente associados com anormalidades cerebrais. LAMA2-DR (deficiência de merosina) e  $\alpha$ DG-DR (deficiência de alfa-distroglicana). A ressonância magnética do cérebro (RM) é necessária para avaliar se a estrutura cerebral está normal. Crianças com  $\alpha$ DG-DR que tenham uma estrutura cerebral normal na RM podem ou não ter problemas de aprendizado ou função cognitiva. Somando-se a isso, vários tipos de achados de imagem podem ser encontrados nestes



pacientes, que podem variar de normal a grandes alterações estruturais.

A alteração cerebral mais comum no LAMA2-DR é a alteração na substância branca (leucoencefalopatia), que não é associada com o comprometimento cognitivo.

Essa alteração é normalmente estável com o passar do tempo, e não há necessidade de repetir a imagem para acompanhamento.

Anormalidades funcionais cerebrais associadas com DMC podem causar vários problemas, incluindo comprometimento cognitivo, comportamental, de linguagem, de aprendizado, emocionais, motores, visuais e crises epiléticas. Se o seu filho tiver um comprometimento funcional, como um déficit cognitivo, ele ou ela devem passar por um teste neuropsicológico e ser referenciados para uma intervenção precoce e especializada na escola, com programas especializados.

Estratégias de comunicação não verbais ou minimamente verbais para crianças devem ser implementados precocemente e incluem: linguagens de sinais, figuras e cartões de símbolos (PECS e sistema de comunicação por mudança de figuras), além de aparelhos de reconhecimento de voz (DynaVox, TapToTalk)

### Crises epiléticas

As crises epiléticas podem ser associadas com DMC, particularmente naquelas crianças com envolvimento cerebral conhecido. Os tipos podem ser de ausência típica, ausência atípica ou crises convulsivas.

As crises começam em qualquer idade, desde o nascimento até a adolescência. Pessoas que estão no grupo de risco para desenvolver crises podem apresentá-las em vigência de febre ou infecção, ou ser também tê-las desencadeadas por outros fatores. Se você tem preocupação sobre qualquer atividade ou comportamento que seu filho tem exibido que você suspeite possa ser uma crise, discuta isso com o seu médico.

Para determinar se o seu filho está tendo crises o seu neurologista pode recomendar um estudo detalhado. Essa avaliação deve incluir uma história detalhada dos eventos, uma avaliação neurológica completa e pelo menos um eletroencefalograma (EEG) de rotina. Dependendo dos resultados do EEG um novo exame do mesmo tipo ou um EEG prolongado podem ser necessários. Realizar uma nova ressonância magnética do cérebro ou repetir uma já realizada também pode ser recomendado.

A definição de epilepsia é a presença de duas ou mais crises não provocadas em episódios distintos, sendo crises não causadas por febre ou infecção. Se o seu filho for diagnosticado com epilepsia, o neurologista irá recomendar uma medicação anticonvulsivante para reduzir a frequência e severidade das crises. Crises em uma criança com LAMA2-DR são frequentemente bem controladas com anticonvulsivante específico (ácido valpróico), mas outros tratamentos também podem ser usados com sucesso.

Ocasionalmente, crises podem ser difíceis de controlar.

Em crianças com  $\alpha$ DG-DR, por exemplo, o manuseio das crises pode ser mais difícil por causa da possível associação de alterações estruturas cerebrais. Existem diferentes anticonvulsivantes, então se seu filho não responde à primeira medicação o neurologista pode recomendar diferentes ou múltiplas medicações para o melhor controle das crises.

# Tratamento respiratório

## Cuidados com a respiração

A função principal dos pulmões e da respiração é trazer oxigênio para o corpo e liberar dióxido de carbono para fora. Esse processo de trocas de oxigênio por dióxido de carbono é chamado de troca gasosa; ocorre em todos os humanos e é um elemento crítico da saúde do seu filho.

A necessidade de suporte respiratório para uma criança com DMC pode variar consideravelmente entre cada subtipo de DMC. Crianças com todos os tipos de DMC podem ter um elevado risco de desenvolver problemas pulmonares por causa da fraqueza dos músculos respiratórios. A idade em que o problema respiratório surge, assim como a gravidade dos problemas, variam de indivíduo para indivíduo. Tipicamente, os problemas respiratórios começam a ser notados entre os 8 a 15 anos. Crianças mais novas com DMC e problemas respiratórios podem não apresentar os problemas típicos. É importante que os pais e cuidadores estejam atentos aos sintomas iniciais dos problemas respiratórios. Por isso, é recomendado que logo que seu filho tenha o diagnóstico de DMC, ele seja avaliado por um pneumologista para ter uma avaliação de base. O pneumologista vai lhe ensinar sobre os sinais precoces de problemas respiratórios e vai trabalhar com você com medidas efetivas do cuidado respiratório.

### Sinais e sintomas

Dois passos são importantes na manutenção da melhor capacidade respiratória do seu filho: o reconhecimento precoce dos sinais e sintomas, e as avaliações pulmonares regulares.

Sinais e sintomas precoces de problemas com os músculos respiratórios do seu filho podem ser súbitos e podem variar com o tempo. Se você está preocupado sobre a função respiratória do seu filho, fale com o seu pneumologista. Se a situação parece ser urgente, leve-o

para ser avaliado na emergência. Fique sempre atento aos seguintes sinais e sintomas:

- Choro fraco
- Tosse ineficaz
- Infecções respiratórias repetidas, padrão respiratório irregular, irritabilidade
- Engasgos durante alimentação ou com sua própria secreção
- Perda de peso ou dificuldade de ganho de peso

Problemas respiratórios podem começar à noite, pois é quando as pessoas respiram mais superficialmente. Sintomas de baixa oxigenação durante o sono podem ser:

- Sono interrompido e aumento da necessidade de se virar à noite
- Acordar de manhã se sentindo cansado ou com alteração do humor, mesmo que tenha dormido por várias horas
- Aumento da frequência respiratória e uma sensação de falta de ar
- Cefaleia matutina, náusea
- Déficit de concentração durante o dia, medo de dormir e pesadelos.

Deformidades na coluna (escoliose) e deformidades torácicas também podem ocorrer em parte devido a fraqueza na musculatura da caixa torácica e do diafragma, as quais podem limitar a capacidade respiratória.

Veja na seção “tratamento ortopédico e reabilitação”



A musculatura respiratória do seu filho pode estar fraca sem produzir sintomas nítidos. Isto pode estar presente em alguns subtipos de DMC, em que pode haver problemas respiratórios iniciando ainda mesmo que seu filho esteja andando (veja tabela 2). No entanto, na maioria dos subtipos, os problemas respiratórios se iniciam após os pacientes perderem a habilidade de andar. No entanto, atente para a importância do paciente ser avaliado antes dos sintomas serem evidentes.

**Tabela 2:**

**Início de problemas respiratórios típicos em subtipos conhecidos de DMC**

SUBTIPO DMC	INÍCIO DOS PROBLEMAS RESPIRATÓRIOS
<i>COL6-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Início precoce com problemas respiratórios noturnos e fraqueza diafragmática</li> <li>• Suporte respiratório necessário por volta dos 11 anos</li> </ul>
<i>SEPN1-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Início precoce com problemas respiratórios noturnos antes de perder a marcha</li> <li>• Suporte respiratório por volta dos 10a</li> </ul>
<i>LAMA2-RD</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Associação entre piora da função motora e função respiratória</li> <li>• Suporte respiratório necessário por volta dos 11 anos</li> </ul>
<i>αDG-RD</i> com comprometimento cognitivo (WWS, MEB, Fukuyama)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Progressão grave de fraqueza muscular e respiratória</li> <li>• Suporte respiratório pode iniciar no primeiro ano de vida ou na primeira década</li> </ul>
<i>αDG-RD</i> sem comprometimento cognitivo e formas de cintura	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Associação entre piora da função motora e função respiratória</li> <li>• Suporte respiratório inicia normalmente quando o paciente perde a marcha</li> </ul>

Abreviações: DMC, distrofia muscular congênita; FKRP, proteína relacionada a fukutina; LAMA2, laminina alfa2; MEB, “muscle-eye-brain”, doença músculo-olho-cérebro; SEPN1, selenoproteína; WWS, síndrome de Walker-Warburg.

## Tipos de testes de função pulmonar

- Espirometria, referida também como teste de função respiratória, é usada para avaliar funcionalmente a respiração. Esse teste deve ser feito pelo menos uma vez ao ano a partir dos 6 anos. O teste da espirometria pode ocorrer durante uma visita regular ao pneumologista ou separadamente. Mais frequentemente é realizado por um terapeuta respiratório antes do exame do seu filho com o clínico. É um exame não invasivo que inclui a medida da capacidade vital forçada (CVF) e do pico de fluxo da tosse; essas medidas são colhidas através da respiração do paciente dentro de um tubo ou de uma máscara.
- Oximetria noturna mede de forma indolor os níveis de saturação de oxigênio usando um dispositivo que fica conectado no dedo da mão ou do pé. O sensor pode parecer como uma atadura ou curativo.
- Polissonografia, ou estudo do sono, é um teste conduzido por toda a noite em um laboratório de sono, realizado por recomendação do pneumologista anualmente ou quando necessário. É útil no monitoramento da respiração noturna e pode descobrir se existe apneia do sono e a sua gravidade. Estudos do sono podem também ser usados para monitorar os resultados do uso do BiPAP (bivível positive airway pressure) e guiar os seus ajustes.
- Gases sanguíneos ( $O_2$  e  $CO_2$ ) são medidos através de uma coleta de sangue.
- $CO_2$  ao final da expiração – esta medida é usada por um aparelho que mede o  $CO_2$  quando a pessoa expira. Isto ajuda o pneumologista a entender o quanto o paciente está tolerando o seu suporte ventilatório (BiPAP ou ventilador) e quais ajustes precisam ser feitos. Estes aparelhos também podem ser utilizado pelo pneumologista para checar os níveis de  $CO_2$  em pacientes com DMC que estão começando a ter problemas respiratórios, mas que ainda não estão em suporte ventilatório.



- Avaliação da fala e deglutição pode ser necessária quando existem sintomas indicando risco de aspiração, como tosse, sialorréia, dificuldade em deglutir, dificuldade em se alimentar e ganhar peso.

## Cuidados respiratórios preventivos

Vacinação anti-pneumocócicas e anti-influenza anual é recomendada para todas as crianças e adultos com DMC. É também recomendado que a vacina Synagis, a vacina para prevenir o vírus sincicial respiratório (RSV), deva ser administrada para crianças com menos de 2 anos. Seu filho deve se beneficiar dos seguintes métodos que melhorem a sua habilidade de eliminar secreções, tossir eficientemente, e ajudar a manter as suas vias aéreas e pulmões abertos:

- Auxílio à tosse usando um aparelho (Cough Assist) que “insufla-exsufla”, que ajuda a remover o muco das vias aéreas.
- Técnicas de empilhamento da respiração – como ensinadas pelo seu pneumologista, podem ajudar a reduzir o risco de colapso crônico de áreas dos pulmões (atelectasias).
- Fisioterapia pulmonar, utilizando diariamente regime de ventilação percussiva intrapulmonar, pode também auxiliar na eliminação de secreções.
- Vestimenta de compressão torácica para drenagem brônquica – promove rápida compressão torácica para mobilizar secreções.

O seu filho pode ter problemas respiratórios relacionados a outros fatores que não sejam ligados a DMC como, por exemplo, asma. Apesar de asma não ser sintoma de DMC, quando diagnosticada, deve ser tratada com broncodilatadores e corticosteróides, se necessário. Tratamento de asma em crianças com DMC não é diferente das crianças sem DMC

## Intervenções

Escoliose grave pode dificultar a expansão pulmonar. Seu filho pode necessitar de um colete para evitar a progressão da escoliose e manter a postura durante suas atividades diárias. Quando um colete é utilizado, é importante considerar que o efeito não é apenas na escoliose, mas também na respiração do paciente. Cada colete deve ser avaliado para se ter certeza de que não tenha nenhum efeito negativo na função respiratória. Seu ortopedista e pneumologista devem, portanto, trabalhar em conjunto para que o suporte para a coluna seja o suficiente, mas não prejudicial.

Para dar assistência às dificuldades respiratórias do seu filho, o seu clínico pode prescrever equipamentos de suporte ventilatório (não invasivos ou ventiladores), os quais tem mostrado melhorar as trocas gasosas, diminuir infecções respiratórias, e diminuir a frequência e tempo de permanência hospitalar.

Ventilação não invasiva é a mais comumente indicada quando existe evidência de hipoventilação (fraca habilidade respiratória) ou para quaisquer sinais ou sintomas de problemas respiratórios. Aparelhos de ventilação não invasiva são conectados através de máscaras ou outros dispositivos facilmente removíveis.

BiPAP (bi-level positive airway pressure) – é um ventilador não invasivo comumente usado, inicialmente durante o período noturno. Consiste em uma pequena máquina que bombeia ar através de um tubo conectado em uma máscara ou dispositivo que se adapta à boca ou nariz do seu filho. O ar pressurizado ajuda a remover o CO<sub>2</sub> quando respira. Vários dispositivos estão disponíveis baseados na idade do seu filho, formato da face, e na habilidade de tolerar esta intervenção.



Após ter iniciado a ventilação não invasiva, o paciente irá necessitar de um estudo do sono pelo menos anualmente, para adequar os ajustes do ventilador, da máscara ou do dispositivo.

Cuidado especial deve ser direcionado a crianças menores recebendo ventilação de longa data, o que pode trazer a potenciais anormalidades do desenvolvimento facial como hipoplasia da face media. O uso individual de “almofadas” nasais ou alternar o uso entre os dispositivos faciais e máscaras nasais podem ajudar a prevenir esta complicação. Ventilação bucal pode ser recomendada para pessoas que necessitam de suporte ventilatório durante o dia.

Às vezes, a ventilação mecânica de longa permanência pode ser realizada através de um tubo no pescoço chamado tubo de traqueostomia, colocado através de cirurgia. Indicações para isso incluem aspiração crônica com pneumonias repetidas ou eliminação ineficaz de secreções das vias aéreas mesmo com o uso de intervenções assistidas. Alguns pacientes também preferem o tubo de traqueostomia no caso de precisarem de ventilação não invasiva na maior parte do dia e da noite.

### Manuseio de doença respiratória aguda

Infecções do trato respiratório (mais comuns são resfriado e pneumonia) são as causas mais frequentes de internações hospitalares em indivíduos com DMC. Quando se suspeita de uma infecção respiratória aguda, é importante que o seu filho seja avaliado, tendo certeza de que você disse para o seu clínico o tipo de DMC que seu filho tem e o que você sabe sobre o curso da doença.

Sinais de doença respiratória aguda são súbitos, mas podem incluir:

- Palidez
- Aumento da sonolência
- Diminuição do apetite
- Movimentação torácica e abdominal

- Aumento da frequência cardíaca e respiratória
- Tosse fraca
- Aumento da fadiga

Quaisquer desses sinais devem ser cuidadosamente avaliados, mas se, além disso, a saturação de oxigênio é menor que 94% ou do que é esperado como normal para seu filho, ele deve ser visto por seu médico ou avaliado no departamento de emergência imediatamente.

Para avaliar a gravidade da doença do seu filho, o clínico irá fazer um exame físico e auscultar o peito do seu filho. Outros métodos diagnósticos podem incluir:

- Avaliar a efetividade da tosse
- Medir a oximetria de pulso e possivelmente a concentração de CO<sup>2</sup> para avaliar problemas respiratórios
- Radiografia de tórax para identificar pneumonia e áreas de colapsos nos pulmões (comparar com filmes prévios pode ser necessário para uma avaliação mais precisa)
- Cultura do escarro – se o seu filho é capaz de produzir muco pela tosse, essa cultura é capaz de fornecer informações sobre o tipo de bactéria que esta causando a pneumonia.

O tratamento da infecção respiratória aguda do seu filho leva a manutenção e estabilização da sua função respiratória.

Antibióticos devem ser usados na maioria das infecções respiratórias para tratar potenciais pneumonias bacterianas em DMC, com monitorização do status respiratório se a pneumonia é diagnosticada. Se a saturação de oxigênio é baixa, suplementação de O<sup>2</sup> deve ser dada (na maioria das vezes através de uma cânula nasal ou máscara). No entanto, é importante notar que se existe evidência de retenção de CO<sup>2</sup>, é mais apropriado providenciar suporte ventilatório do que suplementação de O<sup>2</sup> isolada.

Se existem sinais de falência respiratória e seu filho ainda não está utilizando ventilação não invasiva, ela deve ser iniciada. Se o seu filho já está utilizando suporte ventilatório, uma reavaliação do ventilador ou aumento na quantidade de horas que essa criança o utiliza pode

ser necessária para estabilizar sua função respiratória. Em casos mais graves, a intubação pode ser necessária se apenas a ventilação não invasiva não resolve, o seu filho é incapaz de eliminar secreções, ou ele está perdendo habilidade de proteger a sua via aérea, aumentando o risco de sua aspiração.

Tratamento para ajudar a mobilizar as secreções deve ser intensificado, incluindo o uso de “cough assist”, IPV, insuflações pulmonares e assistência manual a tosse. Broncodilatadores e estímulos torácicos podem ser usados com prescrição do pneumologista. A ventilação apenas auxilia no processo de troca gasosa; então, esses métodos de higiene das vias aéreas são fundamentais para a recuperação e deverão ser mantidos mesmo se os pacientes estão em ventilação assistida.

#### **FATOS IMPORTANTES PARA LEMBRAR:**

1. Mantenha uma descrição geral do subtipo de DMC que o seu filho tem, se conhecido, e uma cópia do último teste de função pulmonar para mostrar ao médico clínico em uma situação de emergência.
2. A função respiratória do seu filho precisa ser checada antes de qualquer cirurgia.
3. Infecções respiratórias do trato respiratório inferior devem ser tratadas agressivamente, com o intuito de manter um nível adequado de oxigenação e níveis de CO<sub>2</sub>. Mais frequentemente, antibióticos devem ser usados para tratar infecção. Se o seu filho tem fraqueza da musculatura torácica, auxílio adicional com a tosse pode ser necessário.
4. Sintomas de função respiratória inadequada incluem palidez, sonolência, diminuição do apetite, perda de peso, alteração do padrão respiratório, tosse fraca, infecções respiratórias de repetição / pneumonias, aumento da fadiga, diminuição da concentração e cefaleia matutina. Os sintomas podem iniciar subitamente.

# Cuidados gastrointestinais

## nutrição, alimentação e cuidado oral.

Problemas alimentares e nutricionais são frequentemente encontrados em crianças que possuem DMC. Outros problemas frequentemente encontrados podem incluir refluxo gastroesofágico (RGE), aspiração, obstipação, dificuldades para falar, fraqueza óssea e dificuldade com higiene oral e dental. O cuidado destes é de grande importância no cuidado do seu filho e é melhor orientado por uma equipe multidisciplinar, incluindo especialistas em alimentação e avaliação da deglutição, nutrólogos ou nutricionista e gastroenterologista.

### Sintomas alimentares e nutricionais

Um problema comum em pacientes com DMC é a dificuldade com ganho de peso e déficit de crescimento. Para outros pacientes com DMC, ganho de peso, frequentemente relacionado com a perda da deambulação, pode ser um problema.

Outros sintomas que envolvem a alimentação do seu filho podem incluir:

- Infecções pulmonares de repetição
- Dor no abdome superior ou tórax, vômitos
- Dificuldades para mastigar, engasgar ou tossir
- Coordenação oral fraca ou salivação excessiva
- Obstipação, diarreia
- Dificuldade em comer de forma independente quando em idade adequada
- Duração das refeições; refeições que duram mais que 30 minutos são consideradas prolongadas e podem significar um sinal de dificuldade alimentar
- Aumento do estresse familiar ou diminuição do prazer do período das refeições para a criança ou para os cuidadores.

### Avaliação

Avaliação do crescimento do seu filho precisa ocorrer em visitas regulares, mensurando peso e altura. O comprimento ulnar pode ser usado para a medida da altura se o seu filho tem mais que 5 anos e não consegue ficar de pé.

Crianças com DMC frequentemente tem uma curva de crescimento menor que a esperada para a idade, mas apenas se o seu filho está saudável, sem sinais de fadiga, infecções recorrentes, ou problemas cardíacos e respiratórios.



Se a saúde ou o crescimento do seu filho não são adequados, avaliar a alimentação é recomendado. Isto deve incluir um exame orofacial, observação e

avaliação da sua capacidade de alimentar e engasgar e o seu posicionamento quando sentado.

Avaliação por videofluoroscopia ou fibro-endoscópica pode auxiliar no diagnóstico das dificuldades que o seu filho vem apresentando com engasgos que aumentam o risco de aspiração.

Outros fatores associados que precisam ser considerados na avaliação da alimentação e engasgos incluem o pescoço, contraturas, fraqueza ou palato arqueado, lateralização fraca da língua, escoliose, mal posicionamento dos dentes, tosse fraca e ineficaz, fadiga respiratória, diminuição do apetite, refluxo gastroesofágico e dismotilidade esofageana.



## Tratamento

Receber os alimentos de forma segura e adequada é muito importante no tratamento e manejo dos problemas relacionados a alimentação do seu filho.

Obter instruções e informações sobre hábitos alimentares saudáveis de um especialista em nutrição e alimentação desde o momento do diagnóstico ajuda a prevenir problemas de baixo peso e desnutrição, bem como a manter a saúde óssea.

Se o seu filho tem dificuldade com alimentação, algumas estratégias incluem:

- Modificar a forma com que o seu filho está posicionado ou sentado durante as refeições;
- Modificar utensílios que o auxiliam a alimentar sozinho;
- Aprender a usar técnicas seguras para engasgos;
- Modificar a textura dos alimentos (por exemplo, espessar líquidos e cortar sólidos em pequenos pedaços);
- Aumentar a frequência das refeições e selecionar alimentos de maior valor calórico se o paciente está com baixo peso (ter mais pequenas refeições e lanches regulares a cada 2h no decorrer do dia);
- Usar intervenções sensoriais e terapia oral para melhorar o movimento da mandíbula, língua, cabeça e pescoço;
- Ter referência de um especialista em dieta para selecionar alimentos de suplementação ou redução calórica quando necessária, de acordo com as necessidades do paciente.

Se persistirem as dificuldades com ganho de peso ou existir uma preocupação de que o status nutricional do seu filho esteja influenciando na sua habilidade de

combater infecções recorrentes, a referência para um gastroenterologista precisa ser feita para considerar a opção de uma sonda alimentar.

- Por um pequeno período, como antes e após cirurgia ou durante doença aguda, uma sonda nasogástrica (sonda alimentar que passa pelo nariz e chega ao estômago) pode ser usada.
- Para longos períodos a inserção cirúrgica de uma sonda de gastrostomia ou jejunostomia pode ser necessária. Se o seu filho também possui refluxo gastroesofágico grave, um procedimento (funduplicatura de Nissen) pode ser feito ao mesmo tempo da inserção da sonda.
- A frequência e a quantidade de nutrição que o seu filho precisará receber através da sonda será determinada pela equipe da gastroenterologia que está acompanhando o caso, para que ele receba todos os fluidos e nutrientes de que necessite.

Enquanto for seguro para o seu filho engolir, alimentar-se por sonda não significa que ele não irá comer pela boca. Em vez disso, alimentar-se pela sonda pode ser uma opção para o suporte nutricional necessário para o seu filho. Assim, comer pode ser prazeroso e o estresse sobre a nutrição pode ser reduzido.

## Motilidade gastrointestinal

Crianças com DMC frequentemente tem refluxo ou obstipação.

Sintomas de refluxo gastroesofageano (RGE) podem incluir dor abdominal superior, dor torácica, vômito, aspiração e infecções respiratórias de repetição. Medidas médicas para RGE incluem uso de várias medicações e tratamento com antiácidos, assim como modificações na dieta e posicionais.

A obstipação ocorre em decorrência de vários fatores e pode ser melhorada modificando a textura dos alimentos, aumentando a ingestão de fibras e fluidos na dieta, mudanças posicionais, movimento e uso de laxativos como prescrito pelo seu clínico. Crianças com DMC frequentemente tem movimentos intestinais lentificados e podem ficar sentados no banheiro por longos períodos.

## Fala

Crianças com DMC podem ter dificuldades para falar em decorrência de fraqueza facial, contraturas na mandíbula, fraqueza respiratória, palato fraco e arqueado, problemas com fechamento do lábio e envolvimento cerebral.

Terapia oral motora e exercícios podem ajudar na manutenção da amplitude do movimento da boca e mandíbula do paciente. Fonoterapia para a fala também pode ser útil para comunicação. Algumas crianças se beneficiam de aparelhos que auxiliem na comunicação

se eles têm dificuldade em pronunciar palavras, ou falar alto o suficiente para que outros escutem ou tem déficit auditivo parcial ou total (surdez).

## Saúde oral e cuidado dentário

A saúde dental do seu filho terá um efeito em toda a sua saúde como um todo, nutrição e fala. Alguns problemas comuns na DMC e os problemas de saúde comuns que podem ocorrer estão listados na tabela 3.

Tabela 3:

### COMPLICAÇÕES DA SAÚDE ORAL RELACIONADAS COM SINTOMAS COMUNS A DMC.

Problema	Danos à saúde
Refluxo gastroesofágico	Erosão do esmalte dentário e dor
Bactérias orais	Pneumonias
Respiração bucal	Boca seca e aumento do risco de infecção oral
Má-oclusão dentária	Dificuldade em limpar os dentes e mastigar
Não comer pela boca	Hiperplasia gengival

## Cuidados e manuseio

Seu filho deverá ser encaminhado para o dentista pediátrico antes dos 2 anos ou no momento do diagnóstico. Considerações especiais para estas visitas deverão incluir um assento apropriado, visando melhora na ocorrência de engasgos e de tosse. O consultório precisa ter espaço suficiente para acomodar uma cadeira de rodas se assim for necessário.

Seguimento frequente (a cada 6 meses) com limpeza dentária é necessária com as seguintes considerações:

- Pais e cuidadores devem ser orientados sobre os cuidados diários, incluindo uma limpeza adequada dos dentes e boca, uso de enxaguantes orais antibacterianos e fluorados, e quaisquer modificações posicionais ou nos equipamentos para ajudar na independência.
- Molares com fissuras profundas devem ser seladas

- Próximo dos 6 anos, seu filho deve ser visto por um ortodontista com experiência em fraqueza na musculatura oral, que irá levar essa fraqueza em consideração no tratamento.
- Adultos com DMC devem continuar a visitar um dentista regularmente para checkup e para limpeza dentária.
- Se o seu filho precisa de um procedimento dentário com sedação ou anestesia, esteja certo que o dentista conheça o diagnóstico DMC e esteja habilitado em socorro respiratório caso seja necessário. Ele também deve ser familiarizado com os riscos para hipertermia maligna e o tratamento desta complicação.



# Tratamento cardíaco

## Cuidando do coração

A meta do monitoramento cardíaco é o diagnóstico precoce e o tratamento dos problemas cardíacos que podem aparecer em qualquer idade e estarem associados com DMC. Em algumas formas de DMC os problemas cardíacos são comuns e por isso uma triagem cardíaca é necessária. Outras formas não cursam com envolvimento cardíaco e, portanto, não vão exigir testes regulares.

Algumas vezes, o envolvimento cardíaco pode ocorrer em decorrência de fraqueza da musculatura cardíaca como parte da doença. Pode também ser causado por problemas respiratórios que não foram tratados apropriadamente. Nesses casos, ou se houver uma preocupação

com uma arritmia cardíaca ou aumento do tamanho do coração, exames cardiológicos e uma visita ao cardiologista podem ser necessários. Se o subtipo de DMC é desconhecido, exames cardiológicos devem ser feitos.

Os dois problemas cardíacos mais comuns são as arritmias (um ritmo cardíaco anormal) e cardiomiopatia (aumento do coração e funcionamento da musculatura cardíaca anormal). Ambas as condições podem ocorrer como um problema principal em alguns tipos de DMC, mas não em todos os indivíduos com um subtipo específico (veja na tabela 4).

**Tabela 4:**  
**problemas cardíacos mais comuns em vários subtipos de DMC.**

Subtipo de DMC	Problema cardíaco
<b><math>\alpha</math>Distroglicanopatia</b> <i><math>\alpha</math>DG-DR</i>	Aumento do risco de desenvolver cardiomiopatia
<b>Deficiência de Merosina</b> <i>LAMA-DR</i>	Aumento leve do coração que não afeta a sua função e arritmias que exigem tratamento já foram relatadas
<b>Deficiência de Lamina A/C</b> <i>LNMA-DR</i>	Aumento importante do risco tanto para arritmias quanto para cardiomiopatias. Avaliação cardiológica precoce e seguimento regular são muito importantes.
<b>Deficiência de Colágeno</b> <i>COL6-MR</i>	A musculatura cardíaca não parece ser afetada, mas cardiomiopatia pode ser causada por problemas pulmonares não tratados. Um ecocardiograma com suporte respiratório inicial é recomendado.
<b>Deficiência de Selenoproteína</b> <i>SEPN1-MR</i>	A musculatura cardíaca não parece ser afetada, mas cardiomiopatia pode ser causada por problemas pulmonares não tratados. Um ecocardiograma com suporte respiratório inicial é recomendado
<b>Mutação do gene do receptor da Rianodina</b> <i>RYR1-MR</i>	A musculatura cardíaca não parece ser afetada mas cardiomiopatia pode ser causada por problemas pulmonares não tratados. Um ecocardiograma com suporte respiratório inicial é recomendado

Abreviações:  $\alpha$ DG-RD, alfa-distroglicanopatias; CMD, distrofia muscular congênita; COL6-RM, miopatia relacionada ao colágeno VI; LAMA2-RD, distrofia relacionada a laminina alfa-2, incluindo MDC1A; RYR1-RM, miopatia relacionada ao receptor da rianodina 1; SEPN1-RM, miopatia relacionada a selenoproteína N1; LMNA-RD, DMC lamina A/C.

## Sintomas cardíacos

Sintomas típicos de problemas cardíacos são listados aqui. No entanto, é importante notar que crianças pequenas podem não ser capazes de descrevê-los:

- Fadiga
- Respiração curta
- Palidez da pele e membranas mucosas
- Aumento da frequência cardíaca (taquicardia)
- Palpitações
- Perda de consciência
- Tontura e escurecimento visual

## Avaliação

A primeira avaliação deveria ser feita assim que o diagnóstico de DMC fosse firmado. Esta avaliação tipicamente inclui um eletrocardiograma (ECG) e um ecocardiograma (ultrassom cardíaco). O cardiologista do seu filho poderá solicitar também um ECG de 24h (Holter ECG) para monitorar ritmos cardíacos anormais. A frequência de seguimento será determinada pelo seu cardiologista e depende do subtipo da DMC do seu filho, se conhecido, e dos sintomas cardíacos apresentados.

Como notado na tabela 4, crianças com LNMA-DR têm um alto risco de problemas cardíacos e exigem frequentes avaliações, começando já no diagnóstico, e a cada 6 meses depois disso. Crianças com  $\alpha$ DG-RD (relacionada com fukutina ou FKRP) exigem avaliações cardíacas no diagnóstico e anualmente. Crianças com  $\alpha$ DG-RD (relacionada com outros genes ou gene desconhecido) e subtipo LAMA2 tem risco aumentado de problemas cardíacos e exigem avaliações no diagnóstico, aos 5 anos, aos 10 anos, e anualmente desde então. Se uma anormalidade cardíaca é detectada pelo ECG, ecocardiograma, ou holter, o seguimento mais frequente pode ser necessário.

## Tratamento

Se o seu filho tem quaisquer sinais de cardiomiopatia, medicações como inibidores de angiotensina ou beta-bloqueadores devem ser iniciados. O manuseio de cardiomiopatia grave ou falência cardíaca em crianças com DMC não é diferente do restante da população pediátrica.

O coração tem quatro câmaras: duas superiores e duas inferiores. O coração bate (contraí, bombeando sangue para fora do coração para que este circule por todo o corpo) quando a câmara superior direita manda um sinal para todo o restante do coração.

Problemas com o caminho em que o sinal é enviado ou conduzido através do coração são chamados de arritmias. Pessoas que possuem arritmias podem dizer que sentem como se o coração não estivesse batendo normalmente.

### Existem dois tipos de arritmias:

- Arritmias supraventriculares são causadas por alterações nas câmaras cardíacas superiores e sistema de condução; são normalmente tratadas com beta-bloqueadores.
- Arritmias ventriculares ocorrem nas câmaras cardíacas inferiores e são uma ameaça à vida. Quando este tipo de arritmia ocorre, o coração não bate e o sangue não circula pelo corpo. Este tipo de arritmia pode ser vista em um paciente com o subtipo LMNA-DR e pode ser necessário que coloque um cardiodesfibrilador implantável (conhecido como CDI), porque elas não melhoram apenas com medicações e podem levar o paciente a óbito. O desfibrilador trata a arritmia tendo a certeza de que o coração bata da maneira correta caso a arritmia comece, prevenindo assim a morte súbita. A implantação do CDI deve ser discutida se o seu filho tem aumento grave e progressivo do coração e está em risco de arritmias ventriculares, teve perda de consciência ou depois de ressuscitação de um ataque cardíaco.

## FATOS IMPORTANTES PARA RELEMBRAR:

Esteja atento aos potenciais sintomas cardíacos:

- Fadiga
- Respiração curta
- Palidez
- Períodos de batimentos cardíacos irregulares ou acelerados (palpitações ou taquicardia)
- Perda de consciência
- Escurecimento visual e tontura

*O exame cardíaco regular irá ajudar no diagnóstico precoce e no tratamento de problemas cardíacos para aqueles subtipos de DMC com possibilidade de envolvimento cardíaco.*





# Tratamento ortopédico e reabilitação

## cuidados com contraturas e escoliose

Pacientes com todas as formas de DMC são frequentemente vistos com problemas ortopédicos nos membros, articulações, e coluna. Cuidados ortopédicos e diferentes tipos de reabilitação são medidas importantes na vida do seu filho para preservar e aperfeiçoar a função motora, promover conforto, segurança, mobilidade independente, aliviar a dor e maximizar a qualidade de vida.

Problemas ortopédicos podem incluir contraturas articulares e de pescoço, hipotonia, escoliose, deformidade dos pés, e deslocamento ou subluxação do quadril.

- Condições que podem estar presentes desde o nascimento incluem artrogripose, hipotonia, torcicolo, deslocamento do quadril, escoliose e pé torto.
- Problemas ortopédicos comuns que acontecem quando uma criança é mais velha incluem o desenvolvimento de contraturas e escoliose, que podem afetar a saúde respiratória do seu filho.

Tratamento ortopédico e reabilitação devem ser vistos tanto em curto prazo quanto em longo prazo. Devem ser analisados como um investimento para o futuro.

### Avaliação

A equipe multidisciplinar do seu filho deve incluir um ortopedista, um fisiatra e uma equipe de reabilitação, que é composta por fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, e especialistas em órteses, cadeiras e equipamentos.

Ao menos uma vez ao ano seu filho deve ter uma avaliação da curvatura da coluna, mobilidade articular, conforto na cadeira de rodas e órteses e atividades de vida diária. Para isso são utilizados radiografias, exame físico, goniometria e miometria.

Para crianças jovens com hipotonia grave, insuficiência respiratória, aumento rápido ou progressivo da curvatura da coluna, ou quando existe uma pobre resposta ao tratamento, avaliações mais frequentes serão necessárias.

Pais e cuidadores são importantes participantes no

monitoramento e assistência das intervenções ortopédicas do seu filho. Você deve ser sempre encorajado a procurar o especialista a respeito de qualquer dúvida que venha a ter sobre os problemas ortopédicos que seu filho venha a apresentar.

### Complicações ortopédicas

Apesar das complicações ortopédicas ocorrerem em quaisquer subtipo de DMC, a sua gravidade, tipo e localização diferem entre os vários subtipos de DMC (veja na tabela 5). Contraturas são discutidas em mais detalhes no quadro 3.

### Quadro 3

#### Contraturas na DMC

- A contratura é uma articulação que não se move mais em toda sua amplitude. A maioria das articulações do corpo (como a dos cotovelos e dos joelhos) são como portas que abrem e fecham, completamente posicionadas sobre dobradiças. Quando uma contratura acontece, as dobradiças não funcionam adequadamente e a porta permanece só abre ou fecha pela metade.
- Ter uma contratura dificulta a vida do paciente e compromete os movimentos das pernas e dos braços.
- A maioria das contraturas pioram com o passar do tempo. As intervenções profiláticas mais utilizadas são alongamento e exercício de baixo impacto como, por exemplo, natação.
- Contraturas do pescoço e mandíbula podem ter impacto significativo na habilidade funcional (movimento, alimentação) e exigem consideração especial a respeito da anestesia e procedimentos cirúrgicos.

**Tabela 5:**

**idade de início de complicações ortopédicas relacionadas com tipos específicos de DMC**

Complicações ortopédicas típicas	Subtipos de DMC	Quando?
Hiperelasticidade ligamentar (punho, dedos, tornozelos)	<i>COL6-MR, DG-DR, SEPNI-MR, COL6-MR, DG-DR, SEPNI-MR</i>	No nascimento; pode se tornar contratura.
Contraturas articulares	<i>DMC Ullrich*, LAMA2-DR completa</i>	Pode apresentar ao nascimento; contraturas iniciam antes da habilidade de andar (se andava)
	<i>DG-DR, LAMA2-DR parcial LMNA-DR, COL6-MR</i>	Contraturas iniciam depois de perder a habilidade de andar
Deslocamento de quadril	<i>COL6-MR</i>	No nascimento
Contraturas de pescoço	<i>UCMD, LAMA2-DR, LMNA-D</i>	Desenvolve dos 0 aos 10 anos de idade.
Espinha rígida	<i>SEPNI-MR, LMNA-DR, COL6-MR, LAMA2-DR</i>	Rigidez espinhal progressiva.
Escoliose	<i>DMC Ullrich</i>	No nascimento (cifo escoliose)
	<i>LMNA-DR, SEPNI-MR, LAMA2-DR, RYR1-MR</i>	Início precoce: infância precoce
	<i>DG-DR</i>	Início tardio (lordose lombar): adolescente com perda da deambulação

\*Observe nesta tabela que Ullrich-DMC (UCMD) está separado do COL6 para mostrar que UCMD, ou a forma progressiva de início precoce de COL6, pode ocorrer precocemente. COL6 nesta tabela indica as formas intermediárias e de Bethlem da miopatia por Colágeno VI. De forma similar, subtipos com deficiência completa e parcial de LAMA2-RD estão separadas para denotar completa (início precoce, MDC1A) e parcial (início tardio, deambuladores- MDC1A) de DMC com deficiência de lamina alfa-2.

Abreviações:  $\alpha$ DG-RD, alfa-distroglicanopatias; CMD, distrofia muscular congênita; COL6-RM, miopatia relacionada ao colágeno VI; LAMA2-RD, distrofia relacionada a laminina alfa-2, incluindo MDC1A; RYR1-RM, miopatia relacionada ao receptor da rianodina 1; SEPNI-RM, miopatia relacionada a selenoproteína N1; LMNA-RD, DMC lamina A/C

### Tratamento

Medidas profiláticas são essenciais no manuseio das complicações ortopédicas da DMC.

Comunicação entre o ortopedista, a equipe de reabilitação e a sua família é importante para que as intervenções tenham algum sentido para o seu filho.

Seu filho deverá ser encaminhado ao fisioterapeuta ou terapeuta ocupacional antes do desenvolvimento de contraturas, perda de função motora, alteração da marcha, dor, escoliose, problemas com transferências, deformidades articulares ou perda de atividades de vida diária.

Terapia incluindo alongamento diário das articulações dos membros, quadril, pescoço, coluna e mandíbula pode auxiliar no controle das contraturas. O uso de órteses e talas podem ser recomendado para uso noturno e diurno.

Alguns exemplos incluem diferentes tipos de órteses curtas para os pés e talas para os punhos, cotovelos e joelhos. Colete espinhal pode ser recomendado para prevenir a progressão da escoliose. Os efeitos sobre a função respiratória devem ser considerados antes de qualquer intervenção ortopédica ou administração de coletes (veja na seção de cuidados respiratórios).

Equipamentos de suporte podem se tornar parte das atividades diárias do seu filho. Auxiliares para levantar, deambular, e outras formas de mobilidade incluem bengala, andador, perna móvel, órteses, cadeiras de rodas e parapódio. Outros tipos de equipamentos podem ser necessários para auxiliar nas transferências, alimentação, comunicação e também a virar na cama, e ir ao banheiro tomar banho. É essencial colaborar com a reabilitação no tratamento de pacientes com doenças neuromusculares.

Se o seu filho tem dor, especialistas em reabilitação podem auxiliar a melhorar os sintomas. A posição do paciente quando está sentado, deitado e dormindo, assim como o peso adequado e o uso de órteses e talas podem ajudar no alívio da dor. Natação e hidroterapia também podem ser úteis.

### Tratamento cirúrgico

Cirurgia pode ser recomendada para o seu filho para melhorar ou manter a função, reduzir a dor, melhorar a posição sentada, melhorar a adaptação ao uso das órteses ou permitir que o paciente se levante. Cirurgia nestes pacientes não está isenta de riscos; bom aconselhamento pré-operatório é mandatório, e os riscos e benefícios do procedimento devem ser discutidos com o seu médico. O intuito da cirurgia ortopédica é sempre uma melhora funcional.

### Instabilidade de quadril

- Se o seu filho está andando, a cirurgia de quadril pode ser considerada em um estágio precoce para melhorar a habilidade de levantar e andar. No entanto, a necessidade de limitar os movimentos por um período de tempo depois da cirurgia pode levar a formação de contraturas articulares e uma maior dificuldade para andar.
- Se o seu filho não anda, então a cirurgia só é recomendada se o deslocamento de quadril causar dor crônica, o que é incomum.

### Contraturas de joelho

- Cirurgia para corrigir esta condição é raramente feita, mas pode ser recomendada em contraturas graves (>90 graus) para melhorar o conforto ao sentar.

### Contraturas de tornozelo

- Cirurgia para contratura no tendão de Aquiles é comum e pode ser considerada para melhorar a marcha, manter uma boa postura, habilidade de usar sapatos ou órteses. No entanto, com relação aos riscos cirúrgicos, os benefícios devem ser avaliados.

### Escoliose

- O intuito da função espinhal é preservar a melhor postura possível para conforto e função. O tipo e extensão da fusão realizada irá depender se o paciente deambula ou não e do grau da curvatura da coluna. A cirurgia deverá ser realizada por cirurgiões experientes em doenças neuromusculares.
- Cirurgia da coluna em crianças muito jovens deve ser realizada somente quando medidas conservadoras como coletes ou talas não puderam ser aplicadas ou falharam no tratamento.
- Técnicas de não fusão, como “bastões crescentes” podem ser usados para permitir um crescimento contínuo da coluna na criança. No entanto, essa técnica requer múltiplas intervenções cirúrgicas para expandir os “bastões crescentes”.
- Cirurgia para deformidades espinhais em crianças maiores produzem melhora na qualidade de vida. No entanto, este é um procedimento complexo e existem riscos significativos envolvidos que devem ser discutidos com a sua equipe médica.

### Considerações para Cirurgia de Coluna em DMC

- Uma avaliação cardíaca e respiratória antes da cirurgia é mandatória.
- Se o paciente tem uma função pulmonar anormal (como visto no teste de função pulmonar), o tratamento respiratório intensivo deve ser iniciado, incluindo métodos como técnicas de insuflação, cough assist e ventilação mecânica.
- Avaliação com anestesista para identificar possíveis complicações no manuseio e suporte da via aérea durante a cirurgia assim como decidir quais os sedativos adequados para o procedimento.
- Efeitos da hospitalização pós-operatória na força muscular e contraturas devem ser discutidas.
- Todos os aspectos das atividades de vida diária depois da cirurgia devem ser discutidos pela equipe de reabilitação, incluindo:
  - o Alimentação: auto-alimentação pode ser mais difícil e exigir utensílios adaptados.
  - o Mobilidade: transferências, cama de hospital, cadeira de roda e adaptações para casa.
  - o Cabeça e pescoço: talas e suporte para cabeça podem ainda ser necessárias depois da cirurgia. O aumento da hiperextensão da cabeça com o passar do tempo é comum e deve ser monitorado.
- Manuseio da dor (no hospital e em casa).
- Seguimento a longo prazo pelo cirurgia de coluna é necessário.

# Tratamento paliativo

## bem estar emocional do indivíduo e da família

Cuidados paliativos tem o objetivos de fornecer conforto através da integração das dimensões emocional, espiritual, física e de desenvolvimento da vida nos cuidados dos indivíduos com doenças que ameaçam a vida. Introduzir os cuidados paliativos desde o momento do diagnóstico podem beneficiar você, sua criança, e a equipe médica à medida em que você antecipa e toma decisões com relação às intervenções que afetam a qualidade de vida da sua criança.

Apesar de os cuidados paliativos parecerem oferecer uma ampla gama de serviços, os objetivos do tratamento paliativo são concretos: alívio do sofrimento, tratamento da dor e outros sintomas aflitivos, cuidados psicológicos e espirituais, um sistema de apoio para ajudar sua criança a viver o mais ativamente possível, e um sistema de apoio para amparar a família inteira. Muitas pessoas associam cuidados paliativos a “desistir” ou quando o fim da vida está próximo. No entanto, os cuidados paliativos são muito mais do que isso: trata-se de uma abordagem holística para tratar sintomas causados por doenças sérias.

### Dor/Fadiga

A dor pode ser um problema significativo e sub-reconhecido que pode ser devido a várias condições em diferentes sistemas do corpo. Por exemplo, a dor que advém da fraqueza muscular progressiva, escoliose e contraturas pode exigir ajustes no sentar e no uso de órteses. Aspectos emocionais e psicológicos, incluindo ansiedade, depressão e medo, podem também contribuir para dor e fadiga. A inter-relação entre estas áreas pode ser considerável e precisa ser explorada.

O tratamento efetivo para a dor de sua criança começa com uma avaliação abrangente de sintomas agudos e crônicos. Determinar a presença, frequência e duração de episódios dolorosos ajudará a identificar fatores que contribuem e aqueles que ajudam a fornecer alívio.

Fadiga é comumente relatada por crianças com DMC. O nível de atividade, status respiratório, hábitos de sono, e várias medicações podem causar ou piorar a fadiga.

### Saúde Mental

Uma vez que as DMCs podem ser difíceis de diagnosticar, com muitas incertezas sobre o curso da doença, você, sua criança e outros membros da família estão naturalmente sob risco de problemas emocionais; entre estes estão sentimentos de depressão, ansiedade, medo e culpa.

É importante monitorar o bem-estar emocional de sua criança. Sinais de alarme podem ser diretos, como tristeza, ou indiretos, como raiva ou inquietude. Se você tem preocupações sobre o bem-estar mental de sua criança, fale com a equipe médica dela sobre obter uma consulta psicológica de apoio e discutir recursos úteis para lidar com a situação. Também é importante monitorar o seu bem-estar emocional como pai ou cuidador. Cada um tem maneiras diferentes de lidar com o estresse e as emoções; é muito comum para os pais terem dificuldade em lidar com seus sentimentos quando se trata de doenças pediátricas crônicas como as DMCs. Quando pais e membros da família estão estressados, as crianças também estarão estressadas. Muitas vezes o aconselhamento familiar é útil.

Tais consultas devem levar a discussão aberta, construção de relacionamento, e reconhecimento de medos, tensões e tristeza. Outros recursos para apoio podem incluir:

- Listas e grupos de internet (por exemplo, grupos no Facebook como “Merosin Positive Mums” para crianças com DMC merosina negativa e grupos de apoio no Yahoo para LMNA-DR, SEPN1-MR, DMC Ullrich, miopatia de Bethlem, síndrome de Walker-Warburg, lissencefalia e alfa-DG-DR).
- Site do CureCMD ([curecmd.org](http://curecmd.org)), informações e grupos de discussão
- Grupos de apoio individualizado em hospitais ou outras agências
- Apoio de seu grupo religioso se relevante

Estes apoios podem ajudar você e sua família a planejar de forma significativa e efetiva a antecipar e participar de discussões sobre cuidados para o futuro quando as coisas podem parecer confusas e incertas. izgledati zbnjujuće i nejasne.

## Cuidados no Fim da Vida

Membros da família e profissionais de saúde de forma compreensível muitas vezes acham difícil discutir a possibilidade de morte, mas uma DMC pode ser uma doença que limita a expectativa de vida, de forma que a discussão dos cuidados ao final da vida são apropriados.

É importante que os profissionais de saúde da sua criança ajudem a orientá-lo através de potenciais preocupações relacionadas ao fim da vida. Idealmente, isto deve acontecer antes da ocorrência de um evento grave que ameaça a vida, dando tempo a vocês como uma família de explorar claramente opções e adquirir informações antes que decisões precisem ser tomadas.

A necessidade e o momento dessa discussão varia de acordo com o diagnóstico e o curso da doença, e é frequentemente mais urgente quando o diagnóstico é mais grave ou desconhecido. O objetivo é sempre que a equipe de saúde e sua família trabalhem juntos através destas questões dolorosas.

A última década trouxe progressos importantes para aqueles com DMC. O projeto de criação de guias de cuidados, desenvolvimento de registros internacionais e aumento crescente nas pesquisas para identificar potenciais tratamentos contribuíram para trazer esperança para o futuro. A construção de infraestrutura e o aumento da consciência em apoiar cuidados de saúde e a ciência levarão a novas descobertas e continuar a prolongar e melhorar a qualidade de vida para as suas crianças.

**A jornada da vida com a DMC não é uma linha reta, e sim espirais que levam de questão em questão, para frente e para trás. Ao longo do caminho, atenção, cuidados e paciência constantes nas áreas de necessidades médica, emocional, prática e espiritual são muito importantes para apoiar e enriquecer as vidas dos indivíduos afetados e aqueles envolvidos mais de perto com os cuidados deles.**

**Enquanto busca força, procure também estender a mão. Além da comunidade médica das DMCs, há também uma comunidade crescente de famílias que pode ser capaz de compartilhar informação e conhecimento à medida que você continua na jornada da vida com a DMC, em todas as suas complexidades.**

# APÊNCIDE A

## Definições dos Subtipos de DMC

### **Distrofias relacionadas à alfa-distroglicana (alfaDG-RD, distroglicanopatias):**

As distroglicanopatias são um grupo de doenças que representam um espectro de disfunções neurológicas e físicas. Aqueles que se apresentam no primeiro ano de vida são classificadas como distrofia muscular congênita e frequentemente têm envolvimento cerebral, incluindo crises convulsivas e atraso do desenvolvimento, apesar de estas crianças serem cognitivamente normais. Aquelas que se apresentam na infância ou na vida adulta são classificadas como distrofia muscular de cinturas, com envolvimento predominantemente muscular, apesar de poderem ter envolvimento cognitivo leve. A fala pode ser afetada.

Lactentes que se apresentam com envolvimento mais grave são classificados como portadores da síndrome de Walker-Warburg (SWW), doença músculo-olho-cérebro (MOC), ou distrofia muscular de Fukuyama, muitos dos quais têm achados de ressonância cerebral anormal, incluindo anormalidades estruturais e lissencefalia (migração anormal de neurônios durante o desenvolvimento cerebral como embrião). Crises convulsivas, questões de alimentação, e problemas oculares (miopia grave, acometimento da retina, cataratas) são comuns nestas três formas de distroglicanopatia.

### **Miopatia de Bethlem:**

Esta miopatia por deficiência do colágeno tipo VI forma um contínuo com a DMC de Ullrich. Isto significa que não são duas doenças distintas, mas na verdade representam um espectro de alterações. As miopatias por colágeno tipo VI (Ullrich e Bethlem) compartilham desenvolvimento progressivo de contraturas, alterações de pele, e mutações em um dos três genes do colágeno tipo VI. Adultos com a miopatia de Bethlem podem ter tendões curtos dos calcanhares, bem como encurtamentos de várias outras articulações (cotovelos, joelhos, costas) e especialmente de alguns dos músculos das mãos. Outros sintomas, como intolerância ao esforço físico e dificuldades para subir escadas ou realizar tarefas que requerem elevar os braços acima da cabeça, são relacionados à fraqueza muscular sutil que tende a ser encontrada na miopatia de Bethlem. Como ocorre com todas as DMCs, por

ser uma doença rara, indivíduos com a miopatia de Bethlem podem ter outros diagnósticos sugeridos no passado.

### **Distrofia relacionada à lamina (LMNA):**

Este subtipo de DMC recentemente reconhecido é causada por uma mutação no gene da lamina A/C (LMNA), que não deve ser confundido com o gene da laminina A2 (LAMA2), que é afetado na DMC merosina-negativa. Algumas crianças com laminopatia podem ter pé caído, o que significa que o paciente não consegue levantar o pé enquanto a força está preservada nas pernas. Na laminopatia uma perda de força e função pode ser observada nos primeiros dois meses de vida, o que diferencia esta DMC das outras, em que os pacientes tipicamente ganham função aos poucos durante este período da vida. A perda de função observada pode ser “capacidade de assumir posição de engatinhar”. Crianças com laminopatia necessitam de observação precoce e frequente de seu status respiratório e cardíaco.

### **Distrofia muscular de cintura-membros (LGMD):**

A distrofia muscular de cintura-membros refere-se a um grupo de distrofias musculares que se iniciam ao final da infância, na adolescência ou vida adulta. Há várias formas definidas geneticamente distintas de distrofias de cintura-membros. As DMCs fazem parte de um espectro das distrofias de cinturas. Algumas crianças com mutação nos genes LAMA2, colágeno tipo VI, LMNA ou uma das alfa-distroglicanas podem ter uma forma mais leve, que se apresenta mais tardiamente, em que adquirem e mantêm a marcha. Em outras palavras, as DMCs e as distrofias de cinturas são livros em uma mesma estante e não são diagnósticos por si sós. Obter confirmação genética é essencial tanto para as DMCs quanto para as distrofias de cinturas.

### **Distrofia muscular relacionada à laminina alfa-2 (MDC1A, DMC merosina-negativa):**

Também é conhecida como DMC relacionada à LAMA2. Crianças com DMC merosina-negativa nascem com fraqueza e hipotonia muscular e podem ter precocemente problemas de respiração e alimentação com contraturas progressivas de articulações. Poucos adquirem a capacidade de andar,

apesar de crianças com deficiência parcial da merosina na biópsia muscular adquirirem e manterem a marcha até o início da idade adulta. Algumas mutações que levam a deficiência completa podem adquirir e manter a marcha até o início da idade adulta e algumas deficiências parciais não adquirem a marcha. O diagnóstico é feito por biópsia de músculo ou pele mostrando uma deficiência completa ou parcial da merosina, duas mutações no gene LAMA2 (uma herdada do pai e outra da mãe), e achados de RM de cérebro com substância branca anormal.

#### **Miopatia relacionada ao gene RYR1:**

Mutações no gene do receptor da rianodina (RYR1) até recentemente eram associadas a duas formas de miopatia congênita: doença por central core e doença por multi-minicore. Agora, ficou aparente que mutações neste gene também podem causar uma forma de DMC. Uma descrição mais precisa desta condução poderia ser uma doença muscular congênita que inclui tanto a miopatia congênita quanto a distrofia muscular congênita. Estes termos originalmente foram escolhidos a partir da descrição de achados de biópsia muscular, com anormalidades da arquitetura muscular detectadas nas colorações e microscopia eletrônica denominadas miopatia e achados de degeneração de fibras, regeneração e fibrose denominadas distrofia. Parece, no entanto, que a distinção entre as duas podem não ser exata. Uma sobreposição entre miopatia congênita e distrofia muscular pode ser encontrada nas miopatias relacionadas à SEPN1; provavelmente, descobrir-se-ão genes adicionais associados a ambos.

Indivíduos com uma apresentação de DMC por uma mutação no gene RYR1 tipicamente herdaram a doença de forma autossômica recessiva, com uma cópia da mãe e outra do pai. A apresentação clínica é variável como em todas as DMCs. Achados ao nascimento incluem hipotonia ou flacidez, fraqueza facial, e fraqueza da musculatura ocular em alguns. Algumas crianças chegam a conseguir andar, mas outras não. Dificuldades para alimentar-se, respirar, e deglutir podem levar à necessidade de gastrostomia e suporte respiratório com um BiPAP ou ventilador, às vezes em uma idade precoce. Crianças afetadas frequentemente tem uma qualidade nasal da voz. Em algumas, infecções respiratórias frequentes podem ocorrer

precocemente ou junto com uma escoliose progressiva se a doença é grave. Cognitivamente, as crianças permanecem em um nível médio ou acima da média.

#### **Miopatia relacionada à SEPN1 (DMC por deficiência da selenoproteína, distrofia muscular com espinha rígida, ou RSMD):**

A miopatia relacionada à SEPN1 apresenta-se com fraqueza muscular axial (queda do pescoço, “pescoço fraco”), desenvolvimento de espinha rígida (escoliose), e problemas respiratórios (enquanto ainda anda), frequentemente no início da infância. Muitas crianças apresentam perda dos músculos mediais da coxa e baixa estatura por uma curvatura característica da coluna. Achados de biópsia muscular podem ser bastante variáveis, incluindo distrofia muscular, multi-minicore, e desproporção congênita de tipos de fibra. É importante confirmar geneticamente um diagnóstico de SEPN1, porém pacientes com laminopatia podem ter uma apresentação clínica muito similar. Na miopatia relacionada à SEPN1 não há envolvimento cardíaco intrínseco (apesar de poder haver comprometimento cardíaco secundário a problemas respiratórios não detectados), enquanto pacientes com laminopatia devem ser monitorados de perto para arritmias cardíacas e aumento do coração com exames anuais.

#### **DMC Ullrich:**

A DMC Ullrich é caracterizada por fraqueza muscular, contraturas articulares proximais, e hiperflexibilidade articular distal. Outros sintomas podem incluir coluna lombar rígida, cifose (coluna torácica encurvada), alterações da pele (hiperceratose pilar, formação de queloides, pele frouxa), complicações respiratórias, palato ogival, protrusão posterior dos calcânhares, e progressão lenta da doença. Pode ser diagnosticada através de biópsia muscular ou da pele, que mostram ausência do colágeno, retenção de colágeno nos fibroblastos, ou mutação em um dos três genes do colágeno tipo VI. Existe um espectro clínico entre a DMC Ullrich e a miopatia de Bethlem.

**DMC sem diagnóstico:**

Nas duas últimas décadas, 18 novos genes que levam a um diagnóstico clínico de DMC foram identificados, com novas descobertas aumentando à medida que avança a tecnologia de sequenciamento genético. Esta tecnologia tem nos permitido entender melhor as complexas causas genéticas das DMCs. Como resultado, podemos entender melhor os subtipos conhecidos; em pacientes com um diagnóstico clínico de síndrome de Walker-Warburg (SWW), por exemplo, uma mutação genética é identificada nos seis genes conhecidos em apenas 40% das vezes. (Isto significa que 60% dos indivíduos com SWW possuem genes

desconhecidos. Mais importante ainda, uma pessoa com DMC que não tem um diagnóstico genético pode usar este guia para planejar um tratamento com a equipe médica e registrar-se no registro de DMC (cmdir.org). O registro permite a você ou sua criança participar das descobertas genéticas em andamento, através do fornecimento de suas informações a esses estudos. Conhecer uma mutação genética permite a uma equipe médica antecipar certos problemas importantes. Apesar disso, muitos destes problemas médicos são comuns a várias DMCs, de forma que estes guias de tratamento ajudam também os pacientes sem um diagnóstico genético definido.

## APÊNDICE B

### Definição de Especialistas que Fornecem Cuidados Especializados

**Cardiologista:**

Um médico com formação especializada e treinamento em problemas com o coração. Cardiologistas tratam diferentes condições, como arritmias (batimentos cardíacos anormais), pressão alta, e doenças do coração. Alguns cardiologistas tem treinamento adicional e especialização com problemas do músculo cardíaco (especialistas em cardiomiopatia).

**Endocrinologista:**

Um médico com formação especializada e treinamento em problemas nos órgãos que produzem e liberam hormônios (substâncias produzidas pelo corpo que tem diferentes funções). Endocrinologistas tratam várias doenças, como diabetes, baixa estatura, e atraso da puberdade.

**Enfermeiro:**

Um profissional de saúde que trata pacientes e educa a eles e ao público sobre condições médicas, e aconselha e fornece apoio aos familiares. Enfermeiras também registram as histórias médicas e sintomas, ajudam a realizar testes e analisar resultados, operam

instrumentos, administram tratamento e medicações como prescrito pelos médicos, e ajudam os pacientes com o seguimento e reabilitação.

**Especialista em aconselhamento genético:**

Um profissional de saúde que tem um grau de Mestre com educação e treinamento em genética médica e aconselhamento. Ele pode ajudar a explicar qual mutação genética está causando os sintomas de sua criança e podem ser capaz e ajudar você a avaliar as chances de você ter outra criança com a mesma condição.

**Fisiatra:**

Um médico com especialidade em medicina física e reabilitação que tem o objetivo de melhorar e restaurar a habilidade funcional e qualidade de vida àqueles com deficiência física ou incapacidade.

**Fisioterapeuta:**

Um profissional de saúde que tem título de Mestre, especializado em ajudar as pessoas a fazer mudanças físicas e melhorar os movimentos do corpo, particularmente nos braços e pernas. Isto incluir medidas proativas para ajudar a prevenir a perda de movimentos através de alongamentos e estimulações.

**Fisioterapeuta respiratório:**

Um profissional de saúde que avalia, trata, e cuida de pacientes com problemas respiratórios ou pulmonares. Fisioterapeutas respiratórios trabalham sob orientação médica e se responsabilizam por todos os tratamentos respiratórios. Podem ajudar os pacientes quando há um problema com o ajuste de seu equipamento respiratório (por exemplo, a máscara de um CPAP).

**Fonoaudiólogo:**

Um profissional de saúde que avalia, diagnostica, trata e ajuda a prevenir doenças relacionadas à fala, linguagem, comunicação, voz, deglutição e fluência.

**Gastroenterologista:**

Um médico com formação especializada e treinamento em problemas com o trato digestivo e problemas com a quebra dos alimentos. Gastroenterologistas tratam várias doenças, como constipação grave, dificuldade para ganhar peso, e refluxo gastroesofágico.

**Médico:**

Um profissional de saúde que diagnostica doenças e prescreve e administra tratamento a pessoas que sofrem de doenças ou lesões. Médicos examinam pacientes, obtêm histórias médicas, e solicitam, realizam e interpretam testes diagnósticos. Eles aconselham pacientes sobre dieta, higiene, e saúde preventiva.

**Neurologista:**

Um médico com formação especializada e treinamento em problemas com o sistema nervoso. O sistema nervoso é dividido em sistema nervoso central (cérebro e medula espinhal) e sistema nervoso periférico (nervos que saem da medula, a conexão entre eles e o músculo, e os músculos). Os neurologistas tratam várias condições, como epilepsia, enxaqueca, e atrasos do desenvolvimento. Alguns neurologistas tem treinamento adicional e especialização em problemas dentro do sistema nervoso periférico (especialistas neuromusculares).

**Neuropsicólogo:**

Um psicólogo que tem treinamento especializado em como a estrutura e função do cérebro trabalham juntas para afetar o aprendizado e comportamento.

**Nutricionista:**

Um profissional de saúde que é especializado em comida e nutrição.

**Oftalmologista:**

Um médico especializado no tratamento e diagnóstico de problemas oculares. Neuro-oftalmologistas se especializam em problemas que afetam os nervos dos olhos.

**Ortopedista:**

Um médico que se especializou no tratamento de lesões, doenças e deformidades através de cirurgias. Usando uma série de instrumentos, em pacientes sob anestesia, um ortopedista corrige deformidades físicas, repara ossos e tecidos após lesões, e realiza cirurgias preventivas em pacientes com doenças debilitantes. A cirurgia ortopédica, tratamento do sistema musculoesquelético, é uma das subespecialidades cirúrgicas mais comuns.

**Ortesista:**

Um membro da equipe de saúde que projeta, mede, ajusta e adapta cintas, dispositivos e próteses como membros para pacientes deficientes. Quando há um problema com o ajuste de uma cinta ou tala, o ortesista é o profissional que vai ajudar a consertar.

**Pneumologista:**

Um médico que procura ajudar pacientes com problemas dos pulmões, como distúrbios da respiração ou infecção. Pneumologistas trabalham de forma proativa com pacientes e suas famílias para prevenir complicações de doenças neuromusculares, como apneia do sono.

**Psicólogo:**

Um profissional de saúde que trabalha com pacientes que precisam de terapias do tipo aconselhamento. Psicólogos diferem de psiquiatras em que eles não prescrevem medicações.

**Psiquiatra:**

Um médico que trata doenças mentais através de uma combinação de psicoterapia, psicanálise, hospitalização e medicação. A psicoterapia envolve discussões regulares com pacientes sobre seus problemas; o psiquiatra os ajuda a encontrar soluções através de mudanças em seu padrão de comportamento, exploração de suas experiências passadas, ou sessões de terapia em grupo ou familiar. Psicanálise envolve psicoterapia de longo prazo e aconselhamento para pacientes. Em muitos casos, medicações são administradas para corrigir desequilíbrios químicos que casam problemas emocionais.

**Terapeuta ocupacional:**

Um profissional de saúde que tem um grau de Bacharel ou maior, com especialização em ajudar as pessoas a fazer adaptações físicas (mudanças) no seu ambiente, de forma que as atividades de vida diária (como comer, tomar banho, vestir-se, fazer as tarefas escolares) fiquem mais fáceis de fazer, com o objetivo de aumentar a independência das pessoas.

## APÊNDICE C

### Glossário da terminologia (termos sublinhados no texto)

**Ácido valpróico:**

Um dos tipos específicos de anticonvulsivantes. Esta medicação é conhecida com nomes comerciais como depakote (pílulas/cápsulas) e depakene (líquido).

**Advogado:**

Para trabalhar com os profissionais de saúde que cuidam da sua criança como membro da equipe, para fazer o melhor pela sua criança. Isto às vezes significa falar em seu lugar quando você não está confortável

com uma situação ou escolha de tratamento, procurar uma segunda opinião, ou identificar um advogado dentro da equipe de saúde que cuida da sua criança.

**Anticoagulantes:**

Um grupo de medicações que afinam o sangue para prevenir a formação de coágulos (que causam bloqueios de vasos sanguíneos). O coração não tem que trabalhar tanto para bombear o sangue mais fino, mas quando as pessoas estão fazendo uso deste tipo de medicação elas podem sangrar facilmente. Algumas medicações anticoagulantes comuns incluem a varfarina e a heparina, mas há outras opções que o cardiologista de sua criança pode escolher.

**Anticonvulsivantes:**

Medicações que reduzem a frequência e gravidade das crises epiléticas. Às vezes as crises podem parar completamente quando uma pessoa está fazendo uso de um anticonvulsivante. Alguns anticonvulsivantes comuns são o ácido valpróico, carbamazepina e fenitoína, mas há várias outras opções que o neurologista de sua criança pode escolher. Anticonvulsivantes são frequentemente usados para outras condições não relacionadas a crises epiléticas ou epilepsia.

**Apneia do sono:**

Pausas anormais na respiração durante o sono. É normal que a taxa de respiração alenteça quando alguém está dormindo. No entanto, às vezes ela alentece demais. Se alguém tem pausas longas entre as respirações, o dióxido de carbono pode aumentar na corrente sanguínea. Quando isso ocorre, é possível que não esteja chegando oxigênio suficiente no cérebro (hipoventilação). A apneia do sono causa estresse no organismo. Quando alguém tem hipoventilação crônica (de longo prazo) não tratada, pode levar a insuficiência cardíaca ou outros problemas multissistêmicos.

**Arritmia:**

Uma mudança no ritmo das batidas do coração.

**Artrogrípse:**

Uma condição que resulta em um bebê nascer com múltiplas contraturas. Pode ser um sintoma precoce das DMCs mas pode ser confundido com outras causas de contraturas vistas ao nascimento.

**Aspiração:**

Quando algo (comida, líquidos, muco, etc.) entra nos pulmões em vez de no estômago ou para fora da boca ou nariz. Quando uma substância é aspirada nos pulmões, pode levar a uma infecção pulmonar, como pneumonia.

**Atelectasia:**

Colapso do pulmão ou de parte dele. Pode ser causada por um bloqueio das vias aéreas ou por pressão nas vias aéreas a partir de fora do pulmão.

**Atraso de crescimento:**

Um termo usado para descrever crianças pequenas que não estão crescendo ou ganhando peso como esperado. Está geralmente relacionado à falta de consumo de comida adequado para atingir as necessidades calóricas da criança ou uma incapacidade de absorver nutrientes da comida.

**Avaliação psicométrica:**

O nome de um grupo de testes que avaliam o aprendizado, cognição, comportamento, humor e traços de personalidade. Este tipo de teste também pode ser chamado de avaliação psicoeducacional. Os testes específicos realizados não são os mesmos para todas as crianças. Eles podem mudar devido à idade da criança ou questões específicas que precisam ser avaliadas.

**Beta-bloqueadores:**

Um grupo de medicações que cardiologistas usam para diminuir a frequência cardíaca através do alentejamento da velocidade com que o coração bate. Estas medicações também ajudam a abrir os vasos sanguíneos e reduzir a pressão arterial. Alguns beta-bloqueadores comuns incluem o atenolol e o propranolol, mas há várias outras opções que o cardiologista do seu filho pode escolher. Betabloqueadores também são usados para outras condições não relacionadas ao coração.

**BiPAP:**

Abreviação para pressão positiva de vias aéreas com dois níveis, uma das formas mais comumente usadas de ventilação não-invasiva. O BiPAP tem dois níveis de pressão de vias aéreas: pressão alta quando a pessoa inspira e pressão baixa quando a pessoa expira. Uma máquina de BiPAP pode ser programada para ciclar quando a pessoa respira, ou pode ser ajustada para um ciclo cronometrado.

**Capacidade vital forçada (CVF):**

A quantidade máxima de ar que alguém pode soprar após inalar o máximo possível. O CVF pode ajudar a medir se há um problema com a função pulmonar, como fraqueza de musculatura respiratória, ou se uma infecção está presente.

**Cardiomiopatia:**

Uma doença do músculo do coração que causa aumento do coração e rigidez da parede das artérias do coração. Pode ser uma complicação de outras doenças cardíacas.

**Comprimento ulnar:**

O comprimento da parte mais inferior do braço, desde o punho até o cotovelo, que pode ser usado para calcular a altura quando alguém não consegue ficar de pé.

**Contratura:**

Uma rigidez nos músculos ou tendões ao redor de uma articulação, que impede os movimentos completos da articulação. Por exemplo, uma contratura no joelho impede que o joelho se estique ou dobre completamente.

**CPAP (pressão positiva de vias aéreas contínua):**

Uma das formas mais usadas de ventilação não invasiva, o CPAP aumenta a pressão do ar nos pulmões por todo o tempo em que alguém usa a máquina. Isto é útil para pessoas que tem vias aéreas fracas que às vezes ficam muito estreitas (como acontece na apneia obstrutiva do sono).

**Crise epiléptica:**

Um pico excessivo de atividade elétrica no cérebro. Este pico pode permanecer em apenas uma parte do cérebro (uma crise parcial/ focal) ou acometer todo o cérebro de uma vez (crise generalizada). Como o cérebro controle tudo que nós fazemos, uma crise pode parecer diferente em pessoas diferentes, dependendo de onde a crise está se originando no cérebro. Algumas pessoas podem ter crises em que todo o corpo se contorce, ou apenas movimentos isolados no braço ou perna. Outras pessoas podem ter uma crise em que fica com o olhar parado, ou este olhar vago pode se combinar com movimentos anormais da boca, olhos ou mãos. A definição de epilepsia é duas ou mais crises não provocadas. Se você se preocupa com a possibilidade de atividade epiléptica em potencial na sua criança, por favor fala com o seu profissional de saúde. Para mais informações sobre crises e epilepsia, por favor procure efa.org ou epilepsy.com.

**Cuidados multidisciplinares:**

Quando os profissionais de saúde de áreas diferentes trabalham juntos como uma equipe - por

exemplo, quando um neurologista, pneumologista, fisioterapeuta e nutricionista trabalham juntos para melhorar a saúde de um paciente.

**Cuidados paliativos:**

São cuidados multidisciplinares para pessoas com doenças médicas grave. Os cuidados paliativos são diferentes dos cuidados terminais. O objetivo dos cuidados paliativos são melhorar a qualidade de vida do paciente e da família através da redução dos sintomas da doença.

**Diagnóstico:**

O nome específico de um problema médico.

**Dismotilidade:**

Quando a comida digerida não se move através do estômago ou intestinos na velocidade correta. Comida digerida se move através do nosso corpo quando os músculos em nossos intestinos se movem como uma onda para empurrar a comida para frente. Às vezes a onda se move muito lentamente e pode causar constipação. Outras vezes ela se move muito rápido e causa diarreia.

**Dispositivo insuflador-exsuflador:**

Uma máquina usada para ajudar a encorajar a boa função pulmonar pela simulação de uma tosse; os pulmões são preenchidos com ar (como quando se faz uma inspiração profunda) e então o ar é rapidamente puxado para fora do pulmão (como uma tosse forçada). Geralmente, estes dispositivos são ajustados para ciclar uma certa quantidade de tosses cada vez que é usado. Estas máquinas são também conhecidos pelo nome CoughAssist. Algumas crianças dizem que estas máquinas podem levar algum tempo para se acostumar, mas quando se acostumam elas se sentem bem melhor.

**Ecocardiograma:**

Um ultrassom do coração. Este teste examina a estrutura do coração e pode ajudar a mostrar como o coração está funcionando.

**Eletrocardiograma (ECG):**

Um dispositivo que examina o padrão e a velocidade dos batimentos cardíacos. Este teste é realizado colocando eletrodos (monitores) no tórax, braços e

pernas. Os ECGs de rotina geralmente levam menos de uma hora para realizar.

**Eletroencefalograma (EEG):**

Um teste de atividade cerebral que busca a causa de crises convulsivas através de eletrodos (monitores) no cérebro. O cérebro comunica-se com o corpo através do envio de sinais entre os nervos, que produzem um padrão regular quando o cérebro funciona normalmente. Quando um padrão irregular é visto no EEG, uma pessoa pode estar sob risco de ter crises convulsivas, mas o EEG não diz por que ela pode estar sob risco. Para comparar, os nervos são como fios de telefone conectando casas. O EEG monitora a atividade que está acontecendo nos fios de telefone mas não escuta as pessoas conversando entre si.

**Endoscopia (avaliação fibro-endoscópica):**

Um procedimento que usa um tubo fino, longo e leve para olhar dentro de uma pessoa. Por exemplo, a endoscopia pode ser usada para olhar os intestinos (colonoscopia) ou os brônquios (broncoscopia).

**Escoliose:**

Uma curva para o lado anormal na coluna vertebral, que faz a espinha parecer um “C” ou “S”. Este tipo de curva é diferente da curva na região inferior das costas (região lombar) que faz a barriga ficar proeminente (lordose lombar) ou da curva na região superior das costas (região torácica), que algumas pessoas chamam de “corcunda” (cifose torácica). Quando tanto a cifose quanto a escoliose estão presentes, isto é chamado de cifoescoliose.

**Espirometria:**

A prova de função pulmonar mais comum, a espirometria mede a quantidade de ar que entre e sai dos pulmões.

**Funduplicatura de Nissen:**

Um “nó” que é amarrado cirurgicamente na parte superior do estômago que ajuda a prevenir o refluxo gastroesofágico grave.

**Gasometria arterial:**

Um teste para medir as concentrações de oxigênio (O<sup>2</sup>) e dióxido de carbono (CO<sup>2</sup>) no sangue, além do pH do sangue e nível de bicarbonato.

**Gastrostomia:**

Um tipo de tubo de alimentação que é inserido de forma cirúrgica através da pele diretamente no estômago.

**Goniometria:**

A medida de um ângulo de uma articulação, ou de quanto uma articulação pode dobrar-se ou ser estendida.

**Habilidades motoras compostas:**

Uma maneira de medir vários tipos diferentes de habilidades motoras, como escrita e alimentação, e de juntar estas medidas para analisar vários aspectos de como estão as habilidades motoras de uma pessoa no geral.

**Hiperplasia gengival:**

Um crescimento exagerado do tecido que compõe as gengivas ao redor dos dentes na boca. É frequentemente um efeito colateral em pacientes que não podem fechar a boca (porque há hipotonia ou fraqueza muscular) ou em pacientes tratados com fenitoína, uma droga usada para controlar crises convulsivas.

**Holter:**

Um dispositivo que é colocado em um paciente, o qual permite um eletrocardiograma ser registrado em um período longo de tempo, geralmente 2 a 3 dias. Este dispositivo registra a atividade elétrica do coração e é usado junto com um diário do paciente para identificar as horas do dia ou os sintomas que podem refletir uma mudança na atividade elétrica registrada. Uma vez que o monitor Holter é colocado no paciente, ele geralmente pode ir para casa e não precisa ficar no consultório ou hospital.

**Hipertermia maligna:**

Uma reação alérgica a alguns tipo de anestesia (medicamentos administrados para fazer as pessoas dormirem ao longo de um procedimento). Pode ser uma reação ameaçadora à vida que faz o corpo ficar muito quente. Como todas as alergias, apenas algumas pessoas têm esse problema, mas algumas mutações genéticas podem aumentar o risco de hipertermia maligna.

**Hipoplasia:**

Desenvolvimento insuficiente de uma parte do corpo. Por exemplo, uma hipoplasia facial é um achatamento da área ao redor do nariz que pode estar relacionada ao uso de uma máscara facial.

**Hipotonia:**

O tônus é um termo que descreve a quantidade de tensão ou resistência ao movimento em um músculo. A hipotonia se refere ao tônus baixo, e a parte do corpo se move mais facilmente do que deveria. Tônus alto é chamado hipertonia ou espasticidade, e quando uma articulação está rígida. O tônus é uma medida diferente da força muscular (uma criança hipotônica pode ter força muscular residual nos músculos), mas frequentemente é difícil diferenciar entre tônus e força muscular em crianças.

**Inibidores da ECA:**

Um grupo de medicações que cardiologistas usam para ajudar a relaxar os vasos sanguíneos e tornar mais fácil para o coração circular sangue ao redor do corpo. Uma dos efeitos colaterais mais importantes dos inibidores da ECA é a possível redução da pressão arterial. Alguns inibidores da ECA comuns usados no Brasil são o enalapril e o captopril, mas há várias outras opções que o cardiologista de sua criança pode escolher. Inibidores da ECA também são usados para tratar outras condições não relacionadas ao coração.

**Jejunostomia:**

Um tipo de tubo de alimentação que é inserido cirurgicamente através da pele e diretamente dentro da parte mais baixa do estômago, uma região chamada jejuno.

**Miometria:**

O nome formal da medição da força muscular usando um dispositivo especial que verifica a quantidade de força exercida por um certo músculo ou grupo muscular.

**Multissistêmico**

Quando vários sistemas corporais diferentes são afetados por uma doença ou condição ou quando eles são monitorados ou examinados juntos por um profissional de saúde.

**Mutação genética:**

Uma mudança nos genes de uma pessoa que altera algo sobre o seu corpo ou como ele funciona. Os genes são instruções sobre como tudo no nosso corpo é feito. Nós herdamos os genes de nossos pais biológicos. Nossos genes são como as letras que se ligam para produzir sentenças em um manual de instruções. Usando a mesma analogia, uma mutação, quando é uma mudança ruim nos genes, é como um erro

ortográfico ou quando uma frase ou seção do manual de instruções está faltando. Todo mundo tem algumas mudanças nos seus genes, da mesma forma que todo erro tem alguns erros ortográficos. A maioria destas mutações não causa grandes problemas, mas algumas mutações genéticas podem causar problemas ou doenças. Por exemplo, suponha que você comprou um armário e precisa montá-lo em casa. Pode haver alguns erros ortográficos no manual de instruções, mas você pode ignorá-los porque dá pra entender o que é preciso ser feito. No entanto, se palavras inteiras, frases ou seções estiverem faltando, pode ser que você não saiba que precisa usar determinados parafusos para manter todas as partes do armário conectadas. Ou você pode sem querer deixar as gavetas dentro da caixa e transformar o armário em prateleiras.

**Órtese:**

Uma ajuda artificial ou mecânica, como uma cinta, para apoiar ou ajudar o movimento de uma parte do corpo. Exemplos de órteses incluem o tutor curto - um tipo de órtese para os pés. O tutor curto é uma órtese de plástico duro de peça única que é moldada à parte posterior da perna e abaixo do pé, e geralmente amarrada com um velcro, e pode ser usada sobre uma meia e dentro do sapato. O tutor curto fornece apoio às crianças com tônus baixo e pode ajudá-las a conseguir e manter a deambulação.

**Oximetria:**

Medição do conteúdo de oxigênio do sangue.

**Pico de fluxo de tosse:**

Uma medida de quão dificilmente uma pessoa consegue tossir; isso ajuda a medir a função pulmonar e a habilidade da pessoa em limpar secreções (isto é, a eliminar o muco dos pulmões).

**Polissonografia (estudo do sono):**

Um registro das muitas mudanças no corpo de uma pessoa que ocorrem durante o sono. Durante o estudo, são monitorados o pulmão, coração e função cerebral, além dos movimentos dos olhos e dos músculos, usando diversos testes. É um exame útil para entender a causa de fadiga durante o dia.

**Pressão positiva de via aérea (PAP):**

Um tipo de ventilação não-invasiva que foi originalmente desenvolvida para pessoas com apneia do sono, mas que é também usada para pessoas com doenças neuromusculares. Há dois tipos de PAP: contínuo (CPAP) e de dois níveis (BiPAP). Quando a via aérea é aberta com esse tipo de máquina, uma pessoa pode respirar normalmente.

**Proativo:**

Fazer algo antes que haja um problema ou antes que o problema piore. Por exemplo, usar um cinto de segurança é uma ação proativa para prevenir lesões da cabeça em um acidente de carro.

**Prognóstico:**

Como se espera que uma doença mude ao longo do tempo e o que essas mudanças significam para a saúde e vida de sua criança.

**Progressão:**

O processo de como a doença evolui ao longo do tempo.

**Provas de função pulmonar:**

Um grupo de testes que mede quão bem os pulmões trabalham para inalar e liberar o ar e quão bem eles movem o oxigênio para dentro da circulação sanguínea.

**Refluxo gastroesofágico (RGE):**

Quando o ácido estomacal transborda do estômago para dentro do esôfago (o tubo que conecta a garganta ao estômago).

**Ressonância magnética (RM):**

Um exame que fornece uma imagem detalhada da estrutura de uma parte corporal. Uma RM dá muito mais detalhes (isto é, tem uma resolução maior) que uma tomografia ou radiografia; além disso, uma RM não usa qualquer tipo de irradiação. Uma RM é útil para examinar tecidos moles como o cérebro ou músculo, mas não é a ferramenta ideal para examinar ossos. Para usar uma analogia, uma RM do cérebro é como olhar para uma visão de satélite de um mapa. Pode nos informar onde estão as casas, ruas e parques e o como elas ficam caso um tornado passe pela cidade e cause bastante dano estrutural. Mas com uma RM (a foto da cidade) nós não conseguimos ver as células individuais ou nervos do cérebro (pessoas nas casas), nem determinar a função do cérebro (dizer se

as pessoas vão trabalhar na hora ou se há muito trânsito em um dia específico). Uma RM só nos mostra a estrutura.

**Sonda nasogástrica:**

Um tipo de tubo de alimentação temporário que é inserido através do nariz e termina no estômago.

**Subluxação:**

Quando um osso sai parcialmente de uma articulação mas não se desloca completamente. Na DMC, o quadril frequentemente sofre subluxação.

**Substância branca:**

Quando olhamos diretamente para o cérebro, podemos ver que ele tem duas cores: branca e cinzenta. A substância cinzenta está na parte de fora do cérebro e a substância branca está na parte de dentro. A substância cinzenta é feita de corpos das células nervosas (onde os sinais se iniciam), e a substância branca é feita de fibras nervosas (axônios, a parte que conecta um nervo a outra coisa). Axônios tem um envoltório chamado mielina que faz os sinais viajarem mais rápido. A mielina é o que dá a esta parte do cérebro a aparência branca.

**Terapia com ambu:**

Um tipo de terapia respiratória. O paciente usa uma bolsa especial (ambu) com uma válvula unidirecional, e uma máscara para fazer uma série de respirações sem exalar, expandindo os pulmões além do que ele ou ela poderia conseguir com uma respiração única. Isto alonga os pulmões e abre vias aéreas entupidas.

**Torcicolo:**

Um tipo de contratura do pescoço em que o pescoço é torcido, fazendo a cabeça virar para um lado e a orelha ficar mais próxima do ombro. Quando uma criança tem torcicolo, ela não pode virar a cabeça em toda a sua amplitude de um lado para o outro.

**Troca de gases:**

Um processo corporal em que o oxigênio (O<sup>2</sup>) é movido do ar para os tecidos corporais para ser usado pelas células e o dióxido de carbono (CO<sup>2</sup>) é movido dos tecidos para o ar. Ocorre nos pulmões e na corrente sanguínea.

**Ventilação não-invasiva:**

Uma maneira de ajudar as pessoas que não conseguem respirar por conta própria ou que não estão respirando bem. Este tipo de suporte ventilatório (respiratório) é dado por meios não-invasivos, como através de uma máscara em vez de um método invasivo como um tubo de traqueostomia, e pode ser usado em momentos específicos, como apenas à noite ou durante doenças. A ventilação não-invasiva é preferível à ventilação invasiva. A pressão de vias aéreas positivas (PAP) é um exemplo de técnica de ventilação não-invasiva.

**Ventilação por percussão intrapulmonar (VPI):**

Um tipo de fisioterapia torácica em que um dispositi-

vo (máquina) fornece uma vibração muito rápida para o tórax para ajudar a mobilizar as secreções (eliminar o muco dos pulmões). Há muitos tipos diferentes de dispositivos de VPI; alguns são manuais; outro é uma roupa vestida pelo paciente.

**Videofluoroscopia:**

Um tipo de raio X que faz um vídeo enquanto alguém engole comida ou líquidos para testar se há aspiração. Este teste também é chamado estudo baritado da deglutição.

## Apêndice D

### Ferramentas diagnósticas

O diagnóstico de uma DMC começa com o diagnóstico clínico. Isto significa que o médico, profissional de saúde auxiliar ou fisioterapeuta precisam perceber que uma pessoa (criança, adolescente, adulto) tem sintomas ou sinais de uma DMC: fraqueza muscular de início precoce com ou sem contraturas, dificuldade respiratória, ou escoliose. Apesar de o resultado do exame de sangue CPK (creatino-quinase) poder ser alto na DMC, também pode ser normal.

Se o clínico acredita que o indivíduo tem um diagnóstico clínica e que os sintomas correspondem a um padrão conhecido de DMC, ele pode começar diretamente com o teste genético (um exame de sangue), se o gene para este subtipo de DMC for conhecido. Por exemplo, se o clínico vê uma criança com uma coluna rígida, dedos flexíveis, bochechas coradas, cicatriz de queiloide, pele irregular (hiperceratose pilar) e contraturas de cotovelos, ele ou ela pode reconhecer o padrão da miopatia por colágeno tipo VI e ir diretamente para o teste genético para mutações nos genes COL6A1, COL6A2 e COL6A3.

Se o clínico acredita que o indivíduo tem uma DMC mas não reconhece o padrão, o próximo passo é uma biópsia de músculo ou de pele. Uma biópsia de pele pode ajudar a diagnosticar LAMA2 e COL6. O teste para alfa-distroglicanas está disponível apenas como

parte de estudos de pesquisa na Universidade de Iowa.

Outros tipos de DMC exigem uma biópsia muscular para diagnóstico. O músculo é examinado no microscópio para problemas estruturais (o que é chamado de histopatologia) e então corantes especiais são usados para procurar por proteínas faltantes (imunohistoquímica), cuja ausência pode causar uma DMC. No momento, a maioria dos laboratórios de patologia tem acesso a testes para a distrofina (Duchenne), merosina e sarcoglicanas.

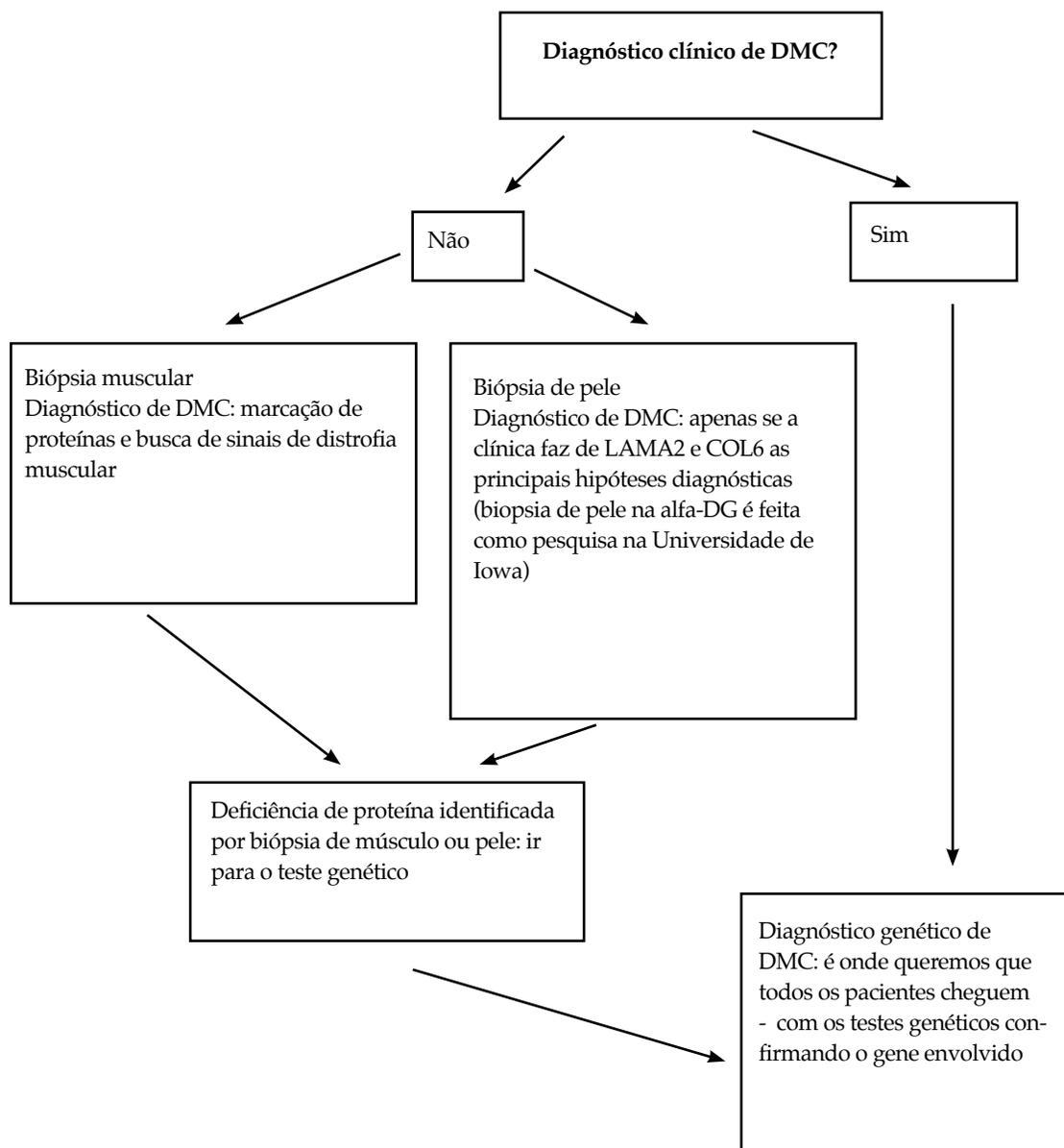
Os testes para colágeno tipo VI e distroglicanas são realizados apenas em alguns laboratórios dos EUA e não são feitos rotineiramente como parte dos testes de biópsia muscular. Se a biópsia muscular mostrar uma ausência completa ou redução de uma proteína importante, e isto corresponde ao sintomas de um indivíduo, o teste genético é então realizado para identificar a mutação envolvida, se possível.

Ferramentas adicionais que podem ajudar a guiar um diagnóstico incluem o ultrassom do músculo e a RM do músculo para observar quais músculos estão envolvidos. Alguns subtipos de DMC, como a miopatia relacionada à SEPNI, tem envolvimento de músculos

da coxa medial, e isto não é visto em outras formas de distrofia muscular. Uma RM de cérebro pode contribuir para o diagnóstico de distroglicanopatias e DMCs relacionadas à LAMA2 secundárias a anormalidades estruturais e da substância branca características, respectivamente. Os testes genéticos fornecem a confirmação de certeza da DMC. É importante que as pessoas com DMC obtenham confirmação genética,

para aumentar nosso conhecimento das mutações que causam a doença, da relação entre as mutações e as gravidades das doenças, e para a descoberta de novos genes. Neste momento, não foram ainda descobertos todos os genes que causam DMCs; no entanto, as pesquisas estão avançando muito mais rapidamente do que no passado. A esperança é de identificar todos os genes envolvidos com as DMCs no futuro.

### Passos para o diagnóstico de um subtipo de DMC





**Agradecimentos:**

Esta criação deste guia foi possível pela visão de Anne Rutkowski, presidente da Cure CMD, e foi adaptado, compilado e editado por Susan Sklaroff-Van Hook e Diane Smith-Hoban.

Contribuições especializadas adicionais foram feitas por Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC;

Katy Meilleur, PhD, CRNP National Institutes of Health;

Thomas Sejersen, MD Karolinska

Institutet;

Kate Bushby, MD Newcastle University;

Ching H. Wang Stanford University;

e Carsten Bonnemann, MD, Neuromuscular and Neurogenetic Disorders of Childhood Section, National Institutes of Health.

Apoio de edição médica e publicação generosamente doados por Mary T. Durkin, Diane True e Erin McGuirk.

Fotografias usadas neste guia foram fornecidas por famílias de indivíduos afetados por DMC. Nós gostaríamos de agradecer todas as crianças e famílias que permitiram o uso de suas fotos.

Se você tem qualquer comentário, pergunta ou sugestões para revisões futuras deste guia, por favor contate o Cure CMD ([info@curecmd.org](mailto:info@curecmd.org)) ou mande um e-mail para [Diane.Smith-Hoban@curecmd.org](mailto:Diane.Smith-Hoban@curecmd.org).