



Revista Interdisciplinar do Pensamento Científico. ISSN: 2446-6778
Nº 3, volume 4, artigo nº 26, Julho/Dezembro 2018
D.O.I: <http://dx.doi.org/10.20951/2446-6778/v4n3a26>
Edição Especial

A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E A ASSISTÊNCIA INTEGRAL PELO SUS.

Amanda A. Matos da Silva Souza¹
Acadêmica de Medicina pela UniRedentor.

Hielen Aquino da Cruz Machado⁶
Acadêmica de Medicina pela UniRedentor.

Kyssila Marques da Silva Paschoal⁷
Acadêmica de Medicina pela UniRedentor.

Renata Souza Poubel de Paula⁸
Mestre em Planejamento Regional e Gestão da Cidade (UCAM-Campos) e Acadêmica em
Medicina pela UniRedentor.

Afrânio Simões Peçanha²
Mestre em Cirurgia Geral - Setor de Cirurgia Torácica - UFRJ
Residência e Especialização em Cirurgia Oncológica – INCA.

André Silveira Poubel³
Mestrando em Anestesiologia pela Santa Casa de Belo Horizonte; Especialista em
Anestesiologia pela Sociedade Brasileira de Anestesiologia.

Carlito Lessa da Silva⁴
Doutor em Cardiologia pela Universidade Federal do Rio de Janeiro (2016)
Subespecialização em Cardiologia Nuclear pela Clínica de Diagnóstico por Imagem em
2013 (CDPI-Leblon).

Cláudio dos Santos Dias Cola⁵
Mestre em Tecnologia Educacional nas Ciências da Saúde pela
Universidade Federal do Rio de Janeiro.

¹ UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: amandamatossouza@gmail.com

² UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: afraniosimoes@bol.com

³ UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: andrepoubel@hotmail.com

⁴ UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: carlitolessa@hotmail.com

⁵ UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: claudiodyascola@gmail.com

⁶ UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: hielencruz@gmail.com

⁷ UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: kyssilams@hotmail.com

⁸ UniRedentor, Medicina, Itaperuna-RJ, email: renatapoubel85@gmail.com

Resumo

A Distrofia Muscular Progressiva é uma doença genética que causa degeneração muscular, comprometendo várias partes do corpo inclusive a postura e a marcha. São vários tipos de distrofia catalogados na literatura médica, dentre ela a Distrofia Muscular de Duchenne - DMD, podendo acometer crianças e adultos, principalmente do sexo masculino. O objetivo desse artigo é conhecer mais sobre a doença e sobre suas manifestações que progridem rapidamente. Realizaremos uma Revisão Bibliográfica sobre o tema, bem como uma análise da legislação vigente sobre o SUS. Analisaremos as medidas fisiátricas e a necessidade de atendimento domiciliar. A área de reabilitação tem obtido sucesso com a utilização da realidade virtual que visa a recuperação de movimentos, equilíbrio, atenção e memória.

Palavras-chave: Distrofia Muscular; Degeneração; Atendimento Domiciliar; Reabilitação; Realidade Virtual.

Abstract

Progressive Muscular Dystrophy is a genetic disease that causes muscle degeneration, compromising various parts of the body including posture and gait. There are several types of dystrophy cataloged in the medical literature, among them Duchenne Muscular Dystrophy - DMD, which can affect children and adults, mainly males. The purpose of this article is to know more about the disease and its rapidly progressing manifestations. We will make a Bibliographic Review on the subject, as well as an analysis of the current legislation on SUS. We will analyze the physiological measures and the need for home care. The rehabilitation area has been successful with the use of virtual reality that aims at recovery of movement, balance, attention and memory.

Keywords: Muscular Dystrophy; Degeneration; Home Care; Rehabilitation; Virtual Reality.

INTRODUÇÃO

As distrofias musculares são classificadas como miopatias primárias, geneticamente determinadas. Sabe-se, contudo, que algumas delas podem manifestar alterações não só na fibra muscular, mas também do Sistema Nervoso Central (SNC). Até o momento, foram descritas alterações neurais na distrofia muscular congênita, na distrofia muscular miotônica tipo I e na distrofia muscular de Duchenne (DMD). As alterações genéticas do cromossomo X, são características da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), que alteram a expressão

da proteína distrofina não só nas células musculares, mas também em outros órgãos e sistemas como na retina, nos rins e no SNC. A distrofina completa, também denominada Dp427, pode ser dividida em quatro domínios, considerando que no SNC, três outras proteínas menores são codificadas na porção distal no gene: as isoformas Dp116, Dp140 e Dp71. Ressalta-se que, as duas últimas têm maior expressão no Sistema Nervoso Central, interferindo principalmente nas funções cognitivas. (MONTEIRO, C.B. D. M., & HA, T. H. FRANCIS MEIRE FA, 2015).

Dentre os diversos tipos de distrofias, a distrofia muscular tipo Duchenne é a mais comum, ocorrendo em um a cada 3.500 nascidos vivos, sendo que a primeira manifestação acontece entre os 3-5 anos de idade. (CLEMENTE, 2010).

A distrofia muscular de Duchenne, consiste em um distúrbio neuromuscular genético de herança autossômica recessiva, ligados ao cromossomo X, sendo considerado de natureza incurável e progressiva, com maior incidência nos pacientes do sexo masculino.

A causa da DMD está relacionada a perda funcional da distrofina, uma proteína do complexo distroglicano, responsável por estabilizar a membrana do sarcolema durante a contração e relaxamento muscular. A ausência dessa proteína, ocasiona uma série de eventos fisiopatológicos celulares, sobretudo a anormalidade na homeostase de cálcio, apoptose celular, estresse oxidativo entre outros fatores danosos à integridade da membrana celular. De forma fisiológica, a contração muscular causa danos nas fibras musculares, sendo a distrofina responsável pela estabilidade da membrana durante a contração, na sua ausência consequente da Distrofia Muscular de Duchenne, a membrana do músculo distrófico fica mais suscetível a injúrias. (HORITA e colaboradores, 2017).

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a doença neuromuscular mais frequente na faixa etária pediátrica, com incidência de 1 para cada 3500 recém-nascidos do sexo masculino. É uma doença progressiva que leva a importante limitação motora, com perda da deambulação por volta da segunda década de vida e óbito em torno de 20 anos de idade. (MOREIRA, 2009).

Os sinais primordiais comumente observados nas crianças acometidas de DMD, geralmente estão relacionadas à fraqueza muscular, que de acordo com CLEMENTE, evolui simetricamente, com predomínio proximal, deterioração, destruição e regeneração das fibras musculares, com uma tendência à predominância da fibra tipo I. Durante o processo, as fibras são gradualmente substituídas por tecidos fibrosos e gordurosos, caracterizados por pseudo-hipertrofia.

As crianças que possuem DMD apresentam sinal característico para se levantarem, denominado Sinal de Gowers (levantamento miotático), em que realizam um rolamento para ficarem de joelhos e, com os antebraços estendidos, apoiam-se no chão, com o intuito de levantar as nádegas e os joelhos para poderem se erguer (SILVA; COSTA; CRUZ, 2003).

O diagnóstico da doença, se dá por meio de exames que demonstram nível acentuado da enzima creatinina fosfoquinase (CK), sendo esta sinalizadora de lesão no músculo esquelético. Sugere-se ainda biopsia muscular, eletromiografia e análise de DNA. (ZACHI,2009)

1.1 – ASPECTOS NEUROLÓGICOS

A distrofina é expressa durante o desenvolvimento embrionário do SNC e pode regular a neurogênese, migração neuronal e diferenciação celular. Essa participação em ações embrionárias moduladoras de vias neurais, poderia justificar as alterações morfofuncionais do SNC nos pacientes com DMD. Alterações neuronais podem ocorrer em diversas regiões do Sistema Nervoso Central, dentre elas, o córtex cerebral, o cerebelo e a formação hipocampal. (MONTEIRO, C. B. D. M., & HA, T. H. FRANCIS MEIRE FA)

Em situações fisiológicas, a proteína distrofina é expressa no cerebelo, córtex e hipocampo. No tronco encefálico, apresenta-se no núcleo facial e complexo trigeminal. Entretanto, a sequência de aminoácidos expressa no córtex não corresponde exatamente à mesma do músculo, uma vez que o primeiro éxon codifica 11 aminoácidos musculares e 3 no córtex cerebral. (ZACHI,2009)

Os autores, CYRULNIK (2008) e HINTON (2009) destacaram evidências morfológicas, funcionais e comportamentais que reforçam a hipótese de que déficits cognitivos em pacientes portadores da DMD, sejam resultantes de alterações nos circuitos cérebro-cerebelares e nas células de Purkinje do cerebelo, devido à carência de distrofina. Afirmam ainda, que a ausência de distrofina no cérebro fetal, seria responsável por ocasionar a interrupção adequada de sinapses, especialmente no cerebelo, gerando possivelmente consequências na aprendizagem.

MESQUITA relata que sinais clínicos como retardo mental não progressivo, déficit de atenção e memória, estão presentes em 1/3 dos pacientes com DMD. Estudos comprovaram que dificuldades de aprendizagem e baixo QI estão relacionadas aos pacientes com acometimento da isoforma DP71, tendo em vista que é a mais abundante no sistema nervoso. Outros sinais analisados segundo o autor, seria o comprometimento da

visão de cores, distúrbio de atenção visual- espacial, comprometimento da linguagem, comportamento adaptativo, habilidade visual-espacial e motoras finas e atraso no desenvolvimento motor não associado a fraqueza muscular também foram descritos. Indivíduos com DMD apresentaram uma diminuição da excitabilidade no córtex motor após a estimulação magnética transcraniana. Foram identificadas desordem da arquitetura cortical, predominantemente na região frontotemporal, migrações neurais alteradas e orientação neuronal anormal, com arborização do terminal dendrítico atenuada. Além do cerebelo, outras regiões comprometidas pela falta de distrofina, como o córtex pré-frontal e a formação hipocampal, que fazem parte de circuitos que integram atenção e informações sensoriomotoras necessárias para as funções cognitivas e comportamentais, tanto durante o desenvolvimento, quanto na idade adulta. (MESQUITA,2011)

Estudos baseados em autópsias de pacientes humanos com Distrofia Muscular de Duchenne, e que apresentavam distúrbios intelectuais, revelam anormalidades celulares, entre elas a ausência de distrofina nas densidades pós- sinápticas do córtex cerebral, bem como a ausência completa da distrofina em neurônios cerebrais e cerebelares. Observou-se ainda, por meio de exames de neuroimagem, a redução do metabolismo de glicose nas áreas do cerebelo, estruturas temporais mediais, área sensoriomotora e neocórtex temporal (CYRULNIK, 2008 & HINTON, 2009).

1.2 -ASPECTOS GENÉTICOS

A distrofia muscular de Duchenne é uma patologia neuromuscular ligada ao cromossomo X e com predominância de acometimento sobre o sexo masculino. A incidência de casos é de aproximadamente 1:3500 indivíduos do sexo masculino nascidos vivos.

SANTOS, relata entretanto, que este distúrbio também é ocasionalmente relatado em indivíduos do sexo feminino, quando ocorrem casos de inativação ou anormalidade do cromossomo X. Cita ainda, que as mutações que alteram a transcrição do RNAm, são as responsáveis pela produção da molécula de distrofina alterada, com ausência da carboxila terminal, ligando incorretamente as proteínas associadas à distrofina na membrana celular, resultando numa grave deficiência de distrofina no fenótipo de DMD.

2- A LEGISLAÇÃO E O SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE

A saúde no Brasil avançou a partir das décadas de 80 e 90, principalmente com a promulgação da Constituição Federal de 1988, que alterou a política de saúde vigente e pelo compromisso firmado do país com as Nações Unidas através da assinatura da

“Declaração Mundial sobre a Sobrevivência, a Proteção e o Desenvolvimento da Criança”⁵ e do “Plano de Ação”, ambos instrumentos que visam melhorar a saúde das crianças e erradicar doenças que levam milhares de pessoas a morte.

Com a implementação do SUS, ocorreu uma nova formulação política e organizacional dos serviços ligados à saúde. Princípios como Universalidade, Equidade e Integralidade passaram a reordenar a prestação de assistência. A partir disso, a Atenção Primária fortaleceu o atendimento à população com a criação do Programa de Estratégia da Saúde da Família – ESF e, a atenção integral passou a atuar na Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência (Brasil, 2014).

O esforço de garantir e ampliar a participação da sociedade brasileira nas decisões governamentais acerca das pessoas portadoras de deficiência foi materializado na realização de duas Conferências Nacionais sobre os Direitos das Pessoas Portadoras de Deficiência nos anos de 2006 a 2008. É essencial destacar o papel dos conselhos de pessoas com deficiência, que definiu os rumos da Política Nacional de Inclusão da Pessoa Portadora de Deficiência em nosso país, por meio das deliberações das conferências nacionais, fortalecendo o caráter deliberativo e participativo da sociedade civil no processo de desenvolvimento do país. (DOS SANTOS, 2017, p. 4).

Dessa forma, o atendimento de crianças e pessoas portadoras de doenças como a Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne ganham atenção e prioridade. Entretanto, os desafios são muitos quando se trata de doenças raras e a eficácia do seu tratamento.

De acordo com o Art.8º da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, são responsabilidades comuns do Ministério da Saúde, das Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios em seu âmbito de atuação: garantir que todos os serviços de saúde que prestam atendimentos a pessoas com doenças raras possuam infraestrutura adequada, recursos humanos capacitados e qualificados, recursos materiais, equipamentos e insumos, de maneira a garantir o cuidado necessário. (DOS SANTOS, 2017, p. 8).

A Distrofia Muscular Progressiva afeta gradualmente os músculos e compromete a capacidade vital dos portadores dessa doença, que desenvolvem problemas respiratórios sérios, que podem evoluir para falência respiratória. Dependendo do estado clínico em que se encontra o paciente, o uso de equipamentos de ventilação nasal é imprescindível. Para isso, a Portaria nº 1531 de setembro de 2001, artigo 1º, institui no âmbito do SUS, o Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva a pacientes portadores de Distrofia Muscular Progressiva. Esse é um exemplo de medidas adotadas para melhorar a qualidade e expectativa de vida dos pacientes.

⁵ O Encontro Mundial de Cúpula pela Criança foi realizado nas Nações Unidas, em Nova Iorque, no dia 30 de setembro de 1990

A Portaria 370, de 4 de julho de 2008, mais recente do que a portaria citada no parágrafo anterior, veio complementar a assistência ventilatória para portadores de doenças neuromusculares. Dentre as distrofias contempladas estão: autossômica recessiva, infantil, semelhante a Duchenne ou Becker; Benigna Becher; cinturas escapular e pélvica; distal; Escápulo-peronial benigna com contraturas precoce (EmeryDreifuss); escápulo-peronial; fâscio-escápulo-umeral; grave (Duchenne); ocular; óculo-faríngea. Tal equipamento garante alívio dos sintomas de hipoventilação crônica em curto prazo, aumento de sobrevida e melhora da qualidade de vida, assim disposto no anexo II dessa Portaria.

Logo, as Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios deverão adotar as providências necessárias para implantar o Programa de Assistência Ventilatória aos Portadores de Doenças Neuromusculares. A dependência de equipamento tecnológico artificial criou a possibilidade de internação domiciliar como uma alternativa de sucesso de redução de despesas hospitalares. (COSTA, 2011). Entretanto, existem divergências quanto esse tema, como o perfil da família e dos recursos oferecidos. Maiores debates, pesquisas e estudos são necessários para ajudar a compreender a resolutividade e qualidade de prestação dessa assistência.

3- MEDIDAS FISIÁTRICAS: TRATAMENTO FISIOTERÁPICO, REABILITACIONAL E A UTILIZAÇÃO DA REALIDADE VIRTUAL

O objetivo maior que visa o tratamento da DMD é a reabilitação que possa promover a independência da capacidade de andar do paciente e que isso leve qualidade de vida para o mesmo. A incapacidade física causada pelo enfraquecimento muscular pode apresentar-se inicialmente de maneira mínima ou moderada. Com a evolução da doença, o paciente irá apresentar dificuldade para executar tarefas simples do seu dia-dia, como levantar-se da cadeira ou subir e descer degraus de uma escada. Assim, a doença poderá comprometer toda sua independência para seu deslocamento, o que levará a necessidade do auxílio da cadeira de rodas. Quando chega nessa fase, o paciente apresenta diversas complicações clínicas (ARAÚJO, 2006).

Dentre os vários tratamentos indicados para os pacientes portadores de DMD, podemos destacar a fisioterapia, com a utilização de exercícios de alongamento aplicados aos membros inferiores e superiores. De acordo com ARAÚJO (2006, p. 16), devem ser trabalhados principalmente “os músculos das panturrilhas (músculos da parte posterior da perna), os flexores dos joelhos, os flexores dos quadris e o tensor da fâscia lata, assim como os músculos dos membros superiores”.

É fundamental o monitoramento das condições neuromotoras dos pacientes. Em alguns casos, recomenda-se a utilização de órteses⁶ para os membros inferiores, como por exemplo, a utilização de calhas noturnas que visem o alongamento dos tendões de Aquiles.

No caso de pacientes que já não se deslocam mais, deve-se intensificar os exercícios respiratórios diafragmáticos, pois a musculatura torácica fica prejudicada, podendo alterar alguns sinais clínicos como o volume de voz e a capacidade vital pela espirometria. A cirurgia da coluna vertebral também é um recurso para tentar atenuar os efeitos da doença, principalmente o comprometimento cardio-pulmonar.

Além do tratamento descrito anteriormente, surgem pesquisas inovadoras ligadas ao Sistema Nervoso Central (SNC), que tem obtido bons resultados para os pacientes, principalmente na área do Comportamento Motor. Para MONTEIRO (2015, p.183) é necessário “ênfatisar que todo comportamento motor envolve processos neurais específicos, que ocorrem desde a percepção do estímulo até a efetivação da resposta selecionada”. Dessa forma, avanços tecnológicos que utilizam a Realidade Virtual (RV) facilitam a reabilitação, uma vez que viabilizam motivação por utilizarem um tratamento lúdico e recreativo, facilitando a percepção de estímulos, o que melhora a habilidade motora.

Verificou-se que em pessoas com DMD pode-se inferir aprendizagem motora mediante tarefa de Timing Coincidente em ambiente virtual, entretanto na interface com contato físico os indivíduos obtiveram melhor desempenho quando comparada à interface sem contato físico. (MONTEIRO, 2015, p.261).

Assim, podemos refletir que os indivíduos portadores da DMD têm muito a ganhar com a utilização da RV que promove melhor capacidade de movimentação devido às novas habilidades motoras estimuladas e adquiridas.

Um estudo testado por uma equipe multidisciplinar e que se encontra disponível no livro “Realidade Virtual em Distrofias Musculares”, utilizou o sistema GenVirtual para a reabilitação de portadores de DMD, isso possibilitou maximizar a autonomia desses pacientes, apesar de sua limitação funcional. Logo, tais pesquisas servem como sugestões para auxiliar na reabilitação, fato que precisa de maiores investimentos.

⁶ De acordo com a definição ISO, órtese é um apoio ou dispositivo externo aplicado ao corpo para modificar os aspectos funcionais ou estruturais do sistema neuromúsculo-esquelético para obtenção de alguma vantagem mecânica ou ortopédica.

O software GenVirtual desenvolvido para contribuir no tratamento e reabilitação motora serve para associar a música à tecnologia, ampliando a função cognitiva do indivíduo. A USP realizou a pesquisa no Laboratório de Sistemas Integráveis do Departamento de Sistemas Eletrônicos da Poli e beneficiou diversos pacientes com as seguintes vantagens:

Crianças com distrofia muscular, por exemplo, conseguiram realizar uma série de exercícios terapêuticos, como amplitude de cotovelo e ombros ou movimentos de punho e dedos. Além disso, elas também puderam produzir sons de diversos instrumentos, inclusive daqueles que não são capazes de tocar por não terem a força necessária. Outro benefício do programa está relacionado às crianças com paralisia cerebral ou outras deficiências cognitivas. (AUN – USP, 2014).

Por fim, o programa GenVirtual encontra-se disponível e gratuito, tornando-se fácil sua aplicabilidade, podendo ser utilizado por qualquer pessoa que possua um computador e uma câmera. Dessa forma, é possível que os pacientes possam dar continuidade no tratamento em suas residências, pois de acordo com a pesquisadora Ana Grasielle Dionísio Corrêa, o programa tem “o objetivo de integrar a família em atividades de assistência domiciliar focando na manutenção motora e cognitiva de indivíduos com necessidades especiais”. (Corrêa, 2008, p.17). Isso irá proporcionar qualidade de vida para esses pacientes.

4- ATENÇÃO DOMICILIAR EM CASOS MAIS COMPLEXOS

A partir da década de 1990, observou-se o crescimento da necessidade de Atenção Domiciliar no Brasil, com a criação de vários programas e ações por todo o país, que visavam a busca da interdisciplinaridade na assistência em casos mais complexos e específicos. (SILVA, 2007). MENDES (2000), aponta que as intervenções e os procedimentos realizados na atenção domiciliar têm por finalidade dois alvos, sendo um deles a assistência por curto tempo que se baseia em situações mais agudas, que visa a conclusão terapêutica ou reabilitação, e sendo realizada também por situações que manejam longo período em casos intensivos.

Segundo SILVA (2013), o cuidador tem um papel muito importante na equipe, pois será ele quem relatará e possibilitará o vínculo da equipe com o paciente, mantendo assim uma estabilidade nas trocas de informações. A assistência domiciliar busca elevar a independência do paciente diminuindo seus efeitos limitantes com inclusão da perspectiva

de cura, ao promover, manter e restaurar a saúde em seu aspecto biopsicossocial. (MARELLI, 1997 apud GIACOMOZZI et al, 2006).

A atenção domiciliar é considerada por MAZZA (2004), um dos meios de incluir o paciente, a família e a comunidade, para que ambos possam estar inseridos no planejamento, na organização, na operação, e no controle, mediante aos recursos locais possíveis. Vale ressaltar que para diferentes casos há necessidade de serviços estruturados, para que se possa atender as demandas mais complexas conforme o primórdio de integridade total. (SIQUEIRA, 2014).

Para que a assistência domiciliar seja eficaz a equipe deve possuir certo controle, uma dessas equipes é a Paid⁷ que busca sempre o diálogo permanente, sempre a começar pela discussão de casos coletivos, possibilitando que o profissional exponha casos e suas realidades e que outros da equipe possam dar opiniões, promovendo a consolidação desses serviços de forma constante. Os cuidados da atenção domiciliar prestados englobam desde a prevenção primária, até os cuidados paliativos, representando assim um grande campo de atividades da assistência prestada ao indivíduo. (MELIES, 1997 et al LACERDA, 2006).

Cabe salientar que a compreensão entre os serviços ocorre pela averiguação da interdependência dos prestadores e organizações em regime de constatação de recursos em que cada uma se dispõe, em que nenhuma há uma totalidade para a resolução isolada dos problemas apanhados. (LINARD, et al., 2011). Portanto, percebe-se mediante o que foi exposto, que a atenção domiciliar em casos complexos se faz necessária e deve possuir um suporte que promova uma assistência regulamentada e organizada entre as equipes na busca de possibilitar melhor qualidade de vida ao paciente, promovendo a ética moral e profissional, utilizando dos avanços tecnológicos (DUARTE, 2000).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em síntese, conclui-se a partir de revisão bibliográfica, que a perda funcional da proteína distrofina, causa da DMD, ocasiona a instabilidade da membrana d sarcolema

⁷ Programa de Assistência e Internação Domiciliar (Paid) , que serve para promover uma assistência médica através de equipe multiprofissional na residência de pessoas debilitadas que não conseguem procurar o SUS.

durante a contração e relaxamento muscular, gerando danos neuromusculares de natureza genética e irreversível, pelo dano a fibra muscular, devido ao estresse gerado pela ausência da proteína supracitada. Autores afirmam ainda, a interligação entre a Distrofia e danos intelectuais, entretanto com uma conformação diferenciada na sequência de aminoácidos da Distrofina muscular esquelética. Considerando-se que fisiologicamente é expressa no cerebelo, córtex e hipocampo, são evidenciados déficits nos aspectos funcionais e comportamentais, sugerindo que a limitação cognitiva em portadores da DMD, esteja relacionada às alterações nos circuitos cérebro-cerebelares e nas células de Purkinje do cerebelo, devido à carência de distrofina.

A literatura limita-se em poucos aspectos relacionados ao Sistema Único de Saúde (SUS), estando eles pautados na assistência de cuidados paliativos, sobretudo com a fisioterapia, buscando oferecer melhor qualidade de vida ao paciente durante a progressão da doença, entretanto, em casos onde há avanço progressivo, gerando limitação dos músculos respiratórios, há a necessidade de intervir com assistência ventilatória, com o uso de equipamentos de ventilação nasal. No aspecto neuromotor, autores destacam avanços tecnológicos, como a Realidade Virtual, que promove a reabilitação por meios lúdicos e recreativos ao paciente, sugerindo que ocorra melhora na capacidade motora a partir da percepção de estímulos e, por fim, que o paciente possa encontrar uma alternativa à progressão da doença.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ARAÚJO, Alexandra Prufer de QC. Cartilha sobre distrofia muscular. In: **Cartilha sobre distrofia muscular**. 2006.

AUN-USP, Agência Universitária de Notícias. ISSN 2359-5191. GenVirtual amplia possibilidades de tratamento em musicoterapia para reabilitação motora. Setembro de 2014. Disponível: <<http://www.usp.br/aun/antigo/exibir?id=6241&ed=1098&f=2>>. Acesso em 26 de maio de 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção a Saúde. **Implantação das Redes de Atenção à Saúde e outras estratégias da SAS/ Ministério da Saúde** – Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria 1531 de 4 de setembro de 2001. Instituir, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva a Pacientes Portadores de Distrofia Muscular Progressiva.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria 370 de 4 de julho de 2008. Estabelece, na forma do Anexo I e II desta Portaria, o rol de doenças neuromusculares incluídas no Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva aos Portadores de Doenças Neuromusculares.

CLEMENTE, Paula Moreira et al. A Equoterapia na Distrofia Muscular de Duchenne: Avaliação da Função, Equilíbrio e Qualidade de Vida. **Revista Neurociências. São Paulo**, v. 18, n. 4, p. 479-484, 2010.

CORRÊA, Ana Grasielle Dionísio et al. GenVirtual: um jogo musical para reabilitação de indivíduos com necessidades especiais. **Brazilian Journal of Computers in Education**, v. 16, n. 01, 2008.

COSTA, Maria Tereza Fonseca da; GOMES, Maria Auxiliadora; PINTO, Márcia. Dependência crônica de ventilação pulmonar mecânica na assistência pediátrica: um debate necessário para o SUS. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 16, p. 4147-4159, 2011.

CYRULNIK, Shana E. et al. Cognitive and adaptive deficits in young children with Duchenne muscular dystrophy (DMD). **Journal of the International Neuropsychological Society**, v. 14, n. 5, p. 853-861, 2008.

DOS SANTOS BARBIATO, Ana Lucia; DE RESENDE COELHO, Maria Carlota;

DALBELLO-ARAUJO, Maristela. Política de atenção às pessoas com doenças raras: em busca da integralidade. Londrina, 2017.

GIACOMOZZI, Clélia Mozara; LACERDA, Maria Ribeiro. A prática da assistência domiciliar dos profissionais da estratégia de saúde da família. **Texto contexto enferm**, v. 15, n. 4, p. 645-53, 2006.

HINTON, Veronica J. et al. Association of autistic spectrum disorders with dystrophinopathies. **Pediatric neurology**, v. 41, n. 5, p. 339-346, 2009.

LACERDA, Maria Ribeiro et al. Atenção à saúde no domicílio: modalidades que fundamentam sua prática. **Saúde e Sociedade**, v. 15, p. 88-95, 2006.

LIDOV, Hart GW. The molecular neuropathology of the muscular dystrophies: a review and update. **Journal of Neuropathology & Experimental Neurology**, v. 59, n. 12, p. 1019-1030, 2000.

LINARD, AG; Castro, M; Cruz, AKL. Integralidade da assistência na compreensão dos profissionais da Estratégia Saúde da Família. **Rev Gaúcha Enferm**. 2011;32(3):546-53.

MAZZA, M. M. P. R. A visita domiciliar como instrumento de assistência de saúde. Disponível em <<http://www.revistas.usp.br/jhgd/article/view/38143>> 2004. Acesso em: 25 de maio de 2018.

MENDES JR., W. V. Assistência domiciliar: uma modalidade de assistência para Brasil. 2000. Dissertação (Mestrado em Medicina) – Rio de Janeiro, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Instituto e Medicina Social, 2000.

MONTEIRO, C. B. D. M., & HA, T. H. FRANCIS MEIRE FA. Realidade Virtual em Distrofias Musculares. Editora Plêiade. São Paulo, 2015.

MOREIRA, Andreia de Santana Silva; ARAÚJO, A. P. Q. C. Não reconhecimento dos sintomas iniciais na atenção primária e a demora no diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne. **RevBrasNeurol**, v. 45, n. 3, p. 39-43, 2009.

SANTOS, Carlos Michell Torres et al. Distrofia muscular de Duchenne. 2006.

SILVA, J. D. M.; COSTA, K. S.; CRUZ, M. C. Distrofia Muscular de Duchenne: um enfoque cinesioterapêutico. *Lato & Sensu*, v. 4, n. 1, p. 3-5, 2003.

SILVA, K. L. et al. Atención Domiciliaria en Brasil. *SIICsalud*, Buenos Aires, v. 18, p. 1, 2007

SIQUEIRA III, Ricardo Carreño et al. Integração e continuidade do cuidado em modelos de rede de atenção à saúde para idosos frágeis. **Rev Saúde Pública**, v. 48, n. 2, p. 357-365, 2014.

ZACHI, Elaine Cristina. **Avaliação neuropsicológica de pacientes com distrofia muscular de Duchenne**. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo, 2009.

APÊNDICE A

A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E A ASSISTÊNCIA INTEGRAL PELO SUS

Uma abordagem sobre os aspectos neurológicos da DMD e da fisioterapia neurofuncional através da Realidade Virtual.

Apresentação

A Distrofia Muscular Progressiva é uma doença genética que causa degeneração muscular, comprometendo várias partes do corpo inclusive a postura e a marcha. São vários tipos de distrofia catalogados na literatura médica, dentre elas a Distrofia Muscular de Duchenne - DMD, podendo acometer crianças e adultos, principalmente do sexo masculino, com ocorrência de um a cada 3.500 nascidos vivos, sendo que a primeira manifestação acontece entre os 3-5 anos de idade. (CLEMENTE, 2010).

Objetivo

O objetivo desse artigo é conhecer mais sobre a doença e sobre suas manifestações que progredem rapidamente, incluindo algumas medidas fisiatricas e a necessidade de atendimento domiciliar, assim como apoio de profissionais especializados no processo de reabilitação.

Metodologia

Foi realizada uma Revisão Bibliográfica sobre o tema, bem como uma análise da legislação vigente sobre o SUS e algumas portarias que tratam de aspectos relacionados a Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, que são responsabilidades comuns do Ministério da Saúde.

Resultados

Os autores, CYRULNIK (2008) e HINTON (2009) destacaram evidências morfológicas, funcionais e comportamentais que reforçam a hipótese de que déficits cognitivos em pacientes portadores da DMD, sejam resultantes de alterações nos circuitos cérebro-cerebelares e nas células de Purkinje do cerebelo, devido à carência de distrofina. Os autores afirmam que a ausência de distrofina no cérebro fetal seria responsável por ocasionar a interrupção adequada de,

sinapses especialmente no cerebelo, gerando possivelmente consequências na aprendizagem. Alterações neuronais podem ocorrer em diversas regiões do SNC, dentre elas, o córtex cerebral, o cerebelo e a formação hipocampal.

Conclusão

Apesar da relevância do tema para a medicina, verificou-se poucos estudos com ênfase nos aspectos neurológicos da DMD e sobre a assistência integral ofertada pelo SUS para portadores dessa doença. Estes são, em sua maioria, provenientes da literatura estrangeira, o que ressalta a importância da medicina brasileira conhecer e desenvolver mais pesquisas sobre o tema. A área de reabilitação tem obtido sucesso com a utilização da realidade virtual que visa a recuperação de movimentos, equilíbrio, atenção e memória.



Paciente com distrofia muscular de Duchenne recebe tratamento através do programa GenVirtual.

FONTE: AUN, USP

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- CLEMENTE, Paula Moreira et al. A Equoterapia na Distrofia Muscular de Duchenne: Avaliação da Função, Equilíbrio e Qualidade de Vida. *Revista Neurociências*. São Paulo, v. 18, n. 4, p. 479-484, 2010.
- CYRULNIK, Shana E. et al. Cognitive and adaptive deficits in young children with Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Journal of the International Neuropsychological Society*, v. 14, n. 5, p. 853-861, 2008.
- HINTON, Veronica J. et al. Association of autistic spectrum disorders with dystrophinopathies. *Pediatric neurology*, v. 41, n. 5, p. 339-346, 2009.
- MONTEIRO, C. B. D. M., & HA, T. H. FRANCIS MEIRE FA. Realidade Virtual em Distrofias Musculares. Editora Plêiade. São Paulo, 2015.