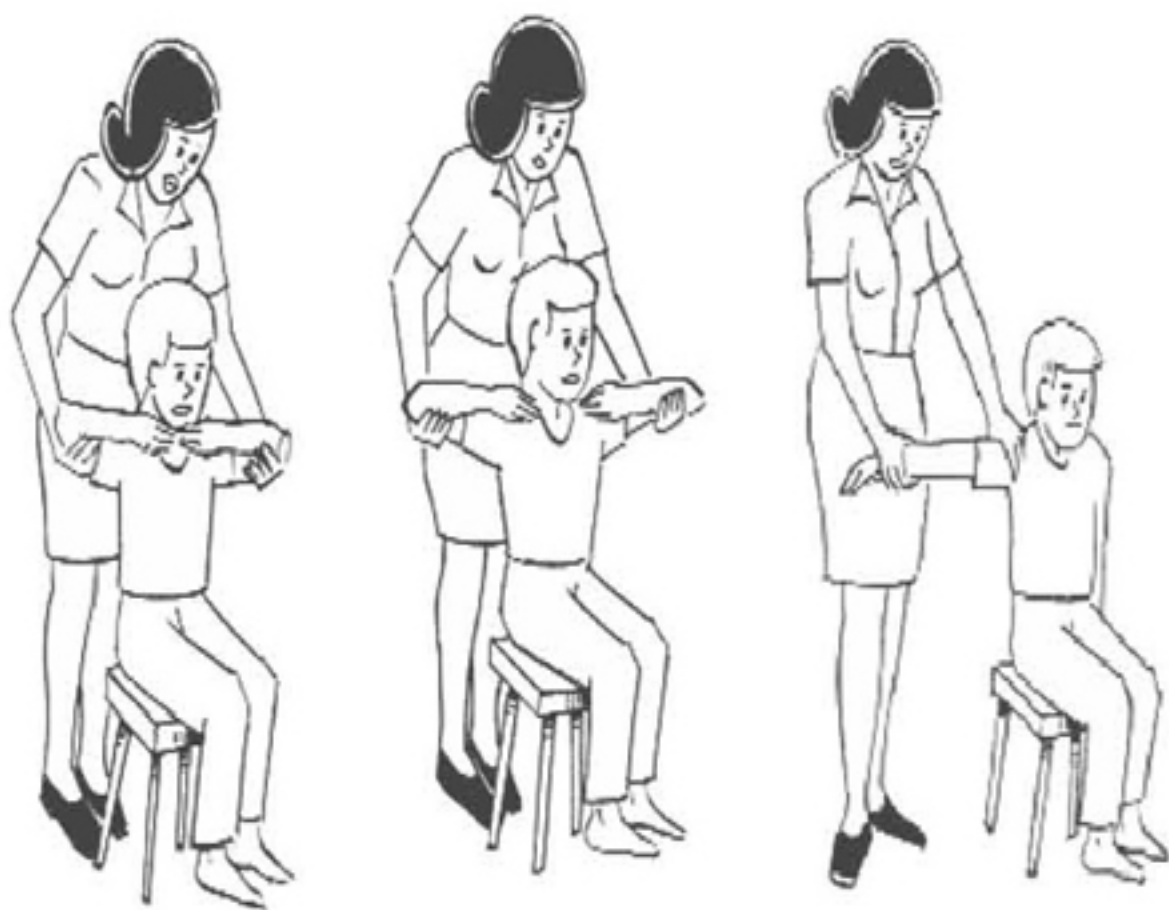


Cartilha sobre Distrofia Muscular



Associação Carioca dos Portadores de Distrofia Muscular

Autores:

Alexandra Prufer de Q.C.Araújo
Ana Lúcia Langer
Ana Valéria Neves de Araújo Leitão
Andréa Bezerra de Albuquerque
Márcia Mattos Gonçalves Pimentel
Raquel Tavares Boy da Silva
Regina Lúcia Rocha Ouricury

Projeto gráfico:

Ruy Machado

Ilustração:

Mauro Ernesto

Apoio:

Prefeitura Municipal do Rio de Janeiro

Associação Carioca dos Portadores de Distrofia Muscular:

Considerada de utilidade pública (municipal) - Lei nº 3.815, de 28 de julho de 2004, CNPJ 02.916.982/0001-91,
Maria Clara Migowski Pinto Barbosa - Presidente
Liliana Pereira de Freitas – Vice Presidente
Vivaldo Lima de Magalhães – Diretor Administrativo
Alberto Jorge Fernandes de Freitas – Diretor Financeiro
Andréa Carla Marques Ribeiro – Diretora de Promoções e Eventos

Entre em contato:

Av. Presidente Vargas, 2863 (HESFA) - Centro
Rio de Janeiro – RJ – Cep 20210-030
Tel/Fax (21) 2502-5766 – acadim@acadim.com.br / <http://www.acadim.com.br>

DISTRIBUIÇÃO GRATUITA



Prefácio da 2ª edição

A presente Cartilha, em sua 2ª edição atualizada e ampliada, apresenta informações de interesse dos acadêmicos e profissionais da área da saúde, dos portadores de distrofia muscular, seus familiares e à população em geral. Nesta edição foram acrescentados novos capítulos sobre terapêutica, função respiratória, atendimento de emergência e cuidados médicos que devem ser observados em pacientes com distrofia muscular.

A ciência, com o advento das pesquisas com células-tronco embrionárias, já tem os recursos necessários para acelerar a cura de todas as doenças degenerativas até então consideradas incuráveis. Estas pesquisas, realizadas em vários países, estão sendo também realizadas no Brasil com resultados animadores.

Estas “células milagrosas”, conforme a expressão de David Baltimore, Prêmio Nobel de Medicina, contribuirão para melhorar a qualidade de vida dos doentes, restituindo-lhes a auto-estima. As pesquisas ora em andamento vêm sendo acompanhadas com muita ansiedade pelos portadores de distrofia e seus familiares, mas ainda terão que aguardar cerca de cinco anos, para que possam ser aplicadas com toda segurança em seu uso clínico.

Esta Cartilha destina-se a ajudar o portador de distrofia muscular a compreender ou a reforçar a informação que já recebeu dos profissionais da área da saúde.

Vivaldo Lima de Magalhães
Diretor Administrativo da ACADIM

Apresentação

Um dos objetivos da ACADIM, talvez o principal, é o de divulgar e informar as pessoas sobre a distrofia muscular. A população, na sua maioria sabe muito pouco, ou nunca ouviu falar sobre o tema. Isto não causa tanto espanto quando estamos falando de pessoas leigas. Entretanto, nossa experiência vem demonstrando que, mesmo dentro do universo dos profissionais da área de saúde, poucos possuem um nível mínimo de conhecimento sobre a patologia. Em algumas especialidades, tais como neurologia, fisioterapia e ortopedia, este conhecimento é fundamental. Em outras, como clínica e pediatria, que na maioria das vezes os profissionais terão o primeiro contato com o portador de distrofia, este conhecimento pode acelerar o diagnóstico correto e o início do tratamento, o que é fundamental, por se tratar de uma doença degenerativa. É importante destacar que um procedimento equivocado de um profissional pode causar sérios problemas à saúde do portador. Profissionais de fisioterapia, enfermagem, terapia ocupacional, entre outros, podem redirecionar os pacientes na busca do diagnóstico correto e, conseqüentemente, na prática terapêutica adequada.

A distrofia não é uma doença tão rara, como se pressupunha até bem pouco tempo. Estima-

se que no Brasil existam cerca de 80 mil portadores distribuídos nos mais de 30 tipos identificados na literatura médica. A forma de maior incidência é também a mais grave e de progressão dos sintomas mais acelerado. Trata-se da Distrofia de Duchenne, que atinge meninos, levando-os ao uso de cadeira de rodas no início da adolescência. Nestes casos, o diagnóstico precoce é decisivo para evitar seqüelas e procurar adiar ao máximo a progressão da doença.

É de senso comum que quanto maior for o nível de educação da população, melhores serão seus indicadores de saúde. No caso da distrofia não é diferente. O portador bem informado, assim como seus familiares e amigos a respeito da distrofia, terão maiores chances de ter uma boa qualidade de vida, que se traduz pela minimização dos problemas físicos, emocionais, educacionais e sociais.

Esta cartilha dirige-se, portanto, aos portadores de distrofia, familiares, amigos, profissionais de saúde e à população em geral, com o objetivo de aumentar o nível de informação sobre a distrofia muscular, traduzindo-se em benefícios para os portadores. Nossa cartilha é mais uma contribuição neste sentido.

Pedro Pacheco de Queiróz Filho
Vice Presidente da ACADIM

Sumário

Prefácio	3
Apresentação	4
Capítulo I: Aspectos Neurológicos (Alexandra Prufer)	6
Capítulo II: Aspectos Genéticos (Márcia Pimentel / Raquel Boy da Silva)	11
Capítulo III: Aspectos Fisiátricos (Ana Valéria Araújo Leitão)	16
Capítulo IV: Aspectos Psicológicos (Regina Lúcia Ouricury)	25
Capítulo V: Terapêutica Respiratória (Ana Lúcia Langer)	28
Capítulo VI: Emergências (Ana Lúcia Langer)	32
Capítulo VII: Células-tronco (Andréa Bezerra de Albuquerque)	34

Capítulo I:

Aspectos Neurológicos.

1. O que é distrofia muscular?

As doenças chamadas de distrofia muscular afetam o músculo e causam fraqueza. O músculo dá sustentação ao esqueleto, permite que as articulações se movimentem e que possamos fazer os movimentos do nosso corpo. As pessoas com distrofia muscular não conseguem movimentar adequadamente os braços, as pernas, o rosto enfim todas as partes do corpo. As distrofias musculares são doenças genéticas, nas quais o músculo sofre destruição (degeneração).

2. Esta é uma doença comum?

Sim. Das doenças genéticas, as distrofias musculares estão entre as mais freqüentes. De cada 3000 pessoas nascidas 1 tem distrofia muscular.

3. Existe só um tipo de distrofia muscular?

Não. Existem diferentes tipos de distrofia muscular. Classificam-se as distrofias de acordo com a forma pela qual são herdadas e pela parte do corpo que

acometem. Algumas começam na infância e outras na idade adulta. Existe uma grande diferença na gravidade dentre as distrofias.

4. A distrofia muscular ocorre apenas em crianças? Apenas em meninos?

Não. Existem distrofias musculares que ocorrem em crianças e outras que ocorrem em adultos. Algumas formas ocorrem em ambos os sexos, porém a mais comum de todas ocorre em crianças do sexo masculino e é chamada de distrofia muscular de Duchenne.

5. Quais são as mais freqüentes?

As distrofias musculares mais freqüentes são a distrofia muscular de Duchenne, a distrofia muscular de Becker, a distrofia das cinturas (também chamada de Erb), a distrofia miotônica (ou de Steinert), a distrofia fascio-escapulo-humeral (ou de Landouzy-Dejerine).

6. Como elas são diferentes?

A distrofia muscular de Duchenne

ocorre em meninos. Os primeiros sinais de fraqueza muscular aparecem logo após o início do andar até os 3 anos de idade. A fraqueza inicialmente é das pernas (dos músculos que movimentam a coxa), fazendo com que estes meninos caiam com frequência, não consigam correr tão bem quanto os amigos de mesma idade, tenham dificuldade para subir escadas, e se levantem do chão com dificuldade. Costumam também andar nas pontas dos pés.

A distrofia muscular de Becker também ocorre em meninos, é parecida com a de Duchenne, só que começa mais tarde, em geral entre 5 e 25 anos de idade.

A distrofia das cinturas ocorre em ambos os sexos. Pode começar em crianças, em adolescentes ou em adultos. Pode dar mais fraqueza nos músculos das pernas ou nos músculos dos braços.

A distrofia muscular miotônica acontece em adultos mais frequentemente, mas pode acontecer também em bebês, filhos de mães com esta distrofia. Ocorre em ambos os sexos. Os músculos da face e os das mãos são os principais envolvidos nos adultos que também apresentam dificuldade de relaxamento dos músculos como se fossem câmbrias. Esta forma de distrofia não se limita ao músculo, é uma doença

que também provoca catarata em pessoa jovem e defeitos do ritmo do coração (arritmias). Nos bebês com distrofia miotônica ela é uma doença mais grave que nos adultos.

A distrofia fascio-escapulo-humeral começa pela face. A pessoa tem uma mímica facial pouco expressiva e apenas anos mais tarde aparece fraqueza nos braços. Esta distrofia ocorre em ambos os sexos e começa em geral no final da infância (após os 7 anos) ou na adolescência.

Estas distrofias também são diferentes entre si pelo defeito genético e conseqüente defeito no músculo e da forma como são herdadas.

7. O que causa uma distrofia muscular?

As distrofias musculares acontecem por um defeito genético, que por sua vez ocasiona um defeito no músculo. Por causa do defeito no músculo este não se contrai e relaxa normalmente, por isso ocorre a fraqueza. A maioria destes defeitos faz com que o músculo sofra um processo de destruição, chamado de degeneração muscular.

8. Como aparecem os primeiros problemas nas pessoas que tem distrofia muscular?

Em geral, as pessoas procuram os

médicos quando não conseguem andar direito. A fraqueza nas pernas faz com que as pessoas tenham dificuldade para correr, pular, subir escadas, se levantar do chão, ou andem de forma diferente. A fraqueza dos músculos do braço dificulta tarefas como lavar ou pentear os cabelos, colocar coisas em prateleiras elevadas, tudo que obrigue os braços a se elevarem acima da cabeça. A fraqueza das mãos dificulta uso de lápis ou caneta, as pessoas perdem a firmeza para manipular objetos com as mãos. A fraqueza dos músculos da face que costuma ser dos dois lados do rosto, dificulta o ato de assoviar, chupar canudos e podem passar despercebidos.

O fenômeno miotônico deixa a pessoa com dificuldade de relaxar um músculo que está contraído. É como se fosse uma câimbra indolor, o músculo fica duro e demora a relaxar. As mãos fechadas segurando firmemente um objeto demoram a se abrir por exemplo. Isto ocorre mais no frio. O fenômeno miotônico é encontrado nos adultos com distrofia miotônica.

9. Existe tratamento para distrofia muscular?

Toda doença tem tratamento. Algumas doenças como as amigdalites (inflamação da

garganta) causadas por bactérias são curadas com remédios, dizemos que o tratamento é curativo. Outras doenças como a hipertensão arterial (pressão alta) e a diabetes (açúcar alto no sangue) têm controle, o tratamento não é curativo. Nas distrofias musculares o tratamento também é de controle da doença e não curativo. O tratamento faz com que a doença não progrida (não piore), o que ocorreria se não fosse feito nenhum tratamento, melhorando as condições de vida das pessoas com distrofia.

10. Como se descobre que alguém tem distrofia?

O médico mais indicado para examinar pessoas com fraqueza muscular é o neurologista. Pelo exame clínico ele verifica não só que a fraqueza está presente, observa onde está ocorrendo fraqueza, e se existem outros sinais que indiquem que a fraqueza é ou não por doença do músculo. A fraqueza muscular também pode acontecer por problemas nos nervos ou na espinha e o exame clínico nestes casos é diferente.

Suspeitando de doença do músculo, o médico pedirá um exame de sangue que mede a quantidade de enzimas musculares, principalmente a enzima chamada de creatino cinase (CK). A CPK está presente

dentro dos nossos músculos e é liberada em maior quantidade para o sangue toda vez que o músculo se “rompe”, e isto ocorre no processo de destruição muscular.

O exame de eletroneuromiografia testa se os nervos estão funcionando bem e se o músculo reage corretamente. Pela biópsia muscular é possível ver no microscópio se o músculo tem o aspecto normal ou se ele está sofrendo uma degeneração. Também na biópsia muscular observa-se normalidade ou anormalidade de diferentes componentes do músculo.

Alguns exames genéticos existem para o diagnóstico de algumas distrofias.

11. Pode-se descobrir a doença logo após o nascimento?

Logo após o nascimento raramente as distrofias musculares modificam o comportamento e funcionamento dos músculos das crianças (exceção para as distrofias congênitas e a distrofia miotônica forma neonatal, do bebê). No entanto exames de sangue como o da CPK ou os exames genéticos já podem mostrar a doença.

12. Como se confirma a doença? Quais os exames ou testes necessários?

As distrofias musculares são confirma-

das quando um exame genético é positivo, ou quando a biópsia muscular mostrar que existe degeneração. Neste último caso, para saber qual o tipo de distrofia, tem que fazer testes especiais de imunohistoquímica no material biopsiado. Através destes testes se comprova qual o defeito deste músculo (que substância normal não está adequadamente presente). No caso da distrofia muscular de Duchenne ou Becker esta substância é a distrofina.

13. Outras pessoas da família devem ser examinadas?

Para ajudar o diagnóstico genético, a forma de herança da doença, ajuda se o neurologista puder examinar outros casos suspeitos na família. Existem situações em que o exame da pessoa é normal mas ela pode, em exames de sangue, mostrar que carrega parte do defeito genético (portador). Nos casos de portadores de distrofia de Duchenne o exame da CPK está alterado na maioria. Isto significa que se der positivo confirma a pessoa como portadora do defeito; se der negativo não diz nada (a pessoa pode ser portadora e ter este exame normal). A confirmação de ser portador depende de exames genéticos. (ver perguntas 23 e 24)

14. Existem remédios que ajudem a pessoa com distrofia muscular?

Existem alguns remédios que podem ser usados na dependência do tipo de distrofia muscular. A indicação e o acompanhamento de pessoas com distrofia muscular em uso de medicações deve ser feito por médicos com experiência nestas doenças e com o uso dos respectivos remédios.

15. Pessoas com distrofia muscular precisam apenas do neurologista como médico?

Todos nós deveríamos ter um clínico ou um pediatra, na dependência da idade, que nos conhecesse e que pudesse gerenciar a necessidade de outros médicos, de acordo com cada circunstância da vida. No caso de pessoas com distrofia muscular isto não é diferente. Já vimos que o neurologista é importante para auxiliar no diagnóstico e para acompanhamento. O geneticista para ajudar no diagnóstico genético e no aconselhamento. O fisiatra para traçar o melhor plano de tratamento fisioterápico. Dependendo da situação poderão ser necessários em algum momento da vida: ortopedista, nutrólogo, cardiologista, pneumologista e os profissionais da área de reabilitação tais como: Fisioterapeuta, Fonoaudiólogo, Psicólogo, Terapeuta Ocupacional, Técnico

de órteses, Enfermagem de reabilitação, Serviço Social e outros.

16. Pessoas com distrofia muscular devem tomar vacinas?

Todos devemos seguir as recomendações gerais de vacinação, para estarmos protegidos das doenças que podem ser prevenidas pelo uso das vacinas. Pessoas com maior risco de infecções respiratórias, como é o caso das que tem distrofia muscular, se beneficiam do uso de vacinas não rotineiras como a vacina contra gripe e contra o pneumococo. O corticóide, um dos remédios empregados em casos de distrofia, deve ser interrompido sob supervisão médica para o uso de determinadas vacinas.

17. Existe algum risco para o uso de anestesia em casos de distrofia muscular?

Algumas doenças do músculo se acompanham de um risco maior de uma reação causada por anestésicos gerais chamada de hipertermia maligna. É importante que se diga ao anestesista antes de uma cirurgia que se tem distrofia muscular. O anestesista junto com o seu neurologista saberão orientar para que você possa fazer as cirurgias necessárias sem maiores riscos.

Capítulo II: Aspectos Genéticos.

18. O que é um gene?

É um segmento de DNA (ácido desoxirribonucleico) que contém a informação biológica, responsável pelas características de um organismo. O genoma humano contém cerca de 35-40 mil genes responsáveis pela produção de várias proteínas que controlam todos os aspectos da embriogênese, do desenvolvimento, do crescimento, da reprodução e do metabolismo do ser humano. São eles as moléculas que determinam nossas características, como cor da pele, dos olhos e comandam a formação e o funcionamento de todos os nossos órgãos. Em decorrência da informação genética contida nos genes, existe uma estreita relação entre eles e o estado de saúde ou de doença.

19. O que é um cromossomo?

É uma estrutura composta por proteínas e por uma molécula de DNA, ao longo da qual se dispõem os genes. Os cromossomos localizam-se no núcleo das células e em determinadas fases da divisão celular se

mostram mais condensados podendo ser vistos no microscópio através do uso de técnicas de cultivo celular (cromo = corados somos = corpos).

O ser humano possui 46 cromossomos (23 de origem materna e 23 de origem paterna) em cada uma de suas células, com exceção de seus gametas (óvulos e espermatozoides) que possuem somente 23 cromossomos. Os cromossomos humanos são classificados em autossomos, presentes igualmente em homens e mulheres, e cromossomos sexuais (X e Y). O sexo feminino possui 22 pares de autossomos e 2 cromossomos sexuais X; o sexo masculino possui 22 pares de autossomos, 1 cromossomo X e 1 cromossomo Y.

20. O que é um gene defeituoso?

É aquele que sofreu uma alteração em sua estrutura que o impede de exercer sua função normal na célula, resultando em doenças e estas doenças poderão ser transmitidas às gerações.

21. Como a doença aparece? O que é uma mutação?

A doença aparece devido ao funcionamento inadequado de determinadas células (tecidos) ou grupo de células (órgãos) em consequência de um gene defeituoso.

Mutação refere-se a qualquer alteração que ocorre na seqüência da molécula de DNA durante a duplicação do material genético quando a célula se divide. Desta forma, as mutações podem originar genes defeituosos. Se o gene "mutado" for transmitido aos descendentes poderá causar uma doença. As mutações podem surgir naturalmente por interações do organismo com o meio em que ele vive (mutações espontâneas) ou podem ser induzidas (como exemplo, nos casos de exposição a grandes doses de radiação). As diferentes formas de distrofias musculares são causadas por diferentes tipos de mutações. Nos pacientes DMD/DMB, 60-70% dos casos são decorrentes de deleções, ou seja, perda de segmentos do gene; 6-8% dos casos são devidos a duplicações (ganho de segmentos) e o restante dos casos são causados por alterações em um único ponto do gene. Na distrofia miotônica, o gene defeituoso origina-se pela expansão de seqüências que se repetem lado a lado dentro do gene. De

maneira oposta, na forma fáscio-escápulo-humeral, o defeito no gene é decorrente da perda de seqüências repetidas.

22. Como a doença passa na família?

A doença pode passar na família de diversas formas. O tipo de mutação sofrida no gene é que vai determinar como esta doença vai atingir outros familiares, ou seja, a partir do mecanismo de herança desta doença.

Existem mutações que, ao afetar um único gene de um par, produzem doenças que vão se transmitir para outras gerações de forma dominante. As doenças dominantes podem ser transmitidas pelo pai (se este apresentar a mutação) ou pela mãe (se esta apresentar a mutação), com um risco de ocorrência de 50% para cada filho ou filha que venha a ser gerado.

A distrofia fáscio-escápulo-humeral (DFSH) apresenta este padrão de herança como também 5 formas (até o momento) de distrofias tipo cinturas. A distrofia miotônica também apresenta herança autossômica dominante, porém se observa um aparente aumento na gravidade ou no início das manifestações clínicas em gerações sucessivas, determinado pelo número de repetições de uma seqüência do gene mutado.

Há outros tipos de mutações que, para produzirem algum distúrbio ou doença, necessitam que ocorram no par de genes (um gene mutado vindo da mãe e o outro gene mutado vindo do pai), determinando um padrão de herança recessivo. Neste caso, os pais não apresentam a doença e a cada gestação há um risco de 25 % de transmissão da doença para seus filhos. Até o momento, foram descritas 8 formas de Distrofias tipo Cinturas que apresentam este padrão de herança. Infelizmente, na ausência de história familiar, o diagnóstico e, especialmente, medidas preventivas, somente poderão ser realizadas quando nasce um primeiro indivíduo afetado na família.

E, por fim, há mutações que ocorrem unicamente em genes do cromossomo X, produzindo doenças definidas como ligadas ao cromossomo X. Como exemplos citamos as distrofias musculares Duchenne (DMD) e Becker (DMB).

Cerca de 2/3 dos casos de DMD são herdados de mães portadoras e os 1/3 restantes são decorrentes de mutações novas. Entende-se como mutação nova aquela que pode ocorrer somente no filho ou filha sem que os pais apresentem a mutação e consequentemente a doença, e

somente o indivíduo com a mutação é que vai transmitir a doença para os seus filhos. Os pais, neste caso, apresentam um risco de transmissão para outros filhos considerado baixo.

A maioria das mulheres portadoras de mutações no gene da distrofina são assintomáticas. Entretanto têm um risco de 50% de passar o gene defeituoso para a sua descendência, isto é, metade dos filhos poderão ser afetados e metade das filhas serão portadoras, porém clinicamente normais.

Deve-se atentar para o fato de que na DMB, pela sua manifestação menos agressiva, muitos pacientes alcançam a idade adulta e vêm a se casar, gerando filhas e filhos normais. Isto pode criar a falsa impressão de que não há mais risco de ocorrência desta doença neste grupo familiar. Entretanto, deve-se ter em mente que todas as suas filhas são portadoras obrigatórias do gene e, portanto, poderão vir a ter meninos (netos do indivíduo com DMB) doentes em 50 % dos casos.

23. O que é um portador?

É um indivíduo que tem uma cópia de um gene defeituoso (que causa uma doença), porém não manifesta a doença. O

termo é, geralmente, usado para indicar heterozigotos para um gene recessivo de doença. Apesar de clinicamente normal, o portador possui risco de passar o gene defeituoso para sua descendência, que poderá ou não manifestar a doença. No caso da distrofia muscular Duchenne/Becker, cujo gene está localizado no cromossomo X, quem transmite a doença na família são as mulheres, embora elas próprias não manifestem a doença, por isso são denominadas “portadoras”.

24. Como se descobre um portador?

No caso de algumas doenças é possível se detectar o (s) portador (es) nas famílias através de técnicas laboratoriais adequadas. Atualmente, através do desenvolvimento de testes biológicos precisos (muitos deles, moleculares), é possível não só detectar o gene defeituoso no paciente e, portanto, firmar o diagnóstico, como também identificar em suas famílias os portadores assintomáticos, que são os transmissores em potencial do gene defeituoso.

25. O que é o aconselhamento genético?

Podemos definir aconselhamento genético como um conjunto de procedimentos que tem por objetivo informar e orientar

indivíduos que apresentam problemas relacionados com a ocorrência ou o risco de ocorrência de uma doença genética em sua família. Fazem parte desses procedimentos o estabelecimento do diagnóstico e suas implicações em termos de evolução da doença e tratamento (se possível), fornecer dados sobre a causa da doença e os riscos de recorrência da enfermidade na família, bem como, fornecer esclarecimentos que possibilitem aos casais tomar decisões sobre seu futuro reprodutivo, auxiliando-os a reduzir a ansiedade e o sentimento de culpa. O aconselhamento genético tem como finalidade última o bem-estar de indivíduos e de suas famílias, ajudando-os a resolver problemas de natureza genética, tentando esclarecer-lhes dúvidas e diminuindo ou evitando sofrimentos e preocupações.

26. Como é feito um aconselhamento genético?

O aconselhamento genético deve ser feito, de preferência, por uma equipe multidisciplinar. Em linhas gerais, ele deve abranger: a natureza e a evolução da doença, os tipos de tratamento, orientações aos familiares quanto ao risco de serem transmissores, o uso de métodos anticoncepcionais que podem auxiliar no planejamento famili-

ar e as possibilidades de diagnóstico pré-natal. Na prática, ele inicia-se com uma entrevista com o paciente e/ou genitores ou outros familiares para a obtenção dos dados familiares (antecedentes paternos e maternos) e realização do exame clínico no paciente. O levantamento do histórico familiar é de grande importância na investigação de desordens de origem genética, pois além de auxiliar no diagnóstico, esclarece o padrão de transmissão da doença. Exames laboratoriais serão solicitados sempre que necessário. O passo crucial de qualquer aconselhamento genético é a determinação do diagnóstico. Para fornecer um aconselhamento genético preciso, é necessário estabelecer um diagnóstico correto da doença ou anomalia para a qual o casal ou a família está sob risco. Na etapa final, são avaliados os riscos de recorrência da doença e todas as informações são comunicadas e discutidas com a família, que deverá ser continuamente acompanhada.

27. Pode-se descobrir a doença na gravidez?

É possível o diagnóstico pré-natal para algumas formas de distrofias musculares. Este diagnóstico é feito através da análise de DNA extraído de vilosidades coriônicas,

por volta da 10^a semana de gestação, no entanto, é importante lembrar que :

- É voltado para as formas que apresentem métodos de diagnóstico molecular disponíveis a partir da clonagem do gene/determinação da mutação.
- Deve-se, para que o diagnóstico pré-natal de uma determinada distrofia muscular seja corretamente realizado, ter certeza de qual mutação foi responsável pela doença no indivíduo afetado e também do diagnóstico de portador na mãe deste indivíduo afetado. Por exemplo, o paciente apresenta a deleção no gene da distrofina, confirmando-se o diagnóstico para DMD ou DMB. Se a mãe e/ou irmã afetada forem portadoras da deleção, confirmou-se que são heterozigotas e portanto sob risco de 50% de ter filhos afetados e filhas portadoras. Neste caso, vai se investigar, numa futura gestação da mãe deste indivíduo afetado, se o feto é portador desta deleção (gene da distrofina).

Certamente, o diagnóstico molecular de uma distrofia muscular bem como o aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal devem ser conduzidos por equipe multidisciplinar, sob orientação de um geneticista.

Capítulo III: Aspectos Fisiátricos.

28. Como é feito o tratamento de uma Distrofia Muscular?

Na área da Medicina Física e de Reabilitação a meta é preservar a capacidade do paciente de andar de forma independente, e prolongar e melhorar a qualidade de vida. Consideram-se três etapas distintas da incapacidade física provocada pela miopatia:

- 1ª fase ou inicial: de incapacidade física mínima ou moderada;
- 2ª fase ou intermediária: na qual a incapacidade física se manifesta pelas dificuldades do paciente nas atividades de vida diária (AVD) tais como: levantar-se da cadeira, subir e descer degraus e andar de forma independente;
- 3ª fase: na qual a incapacidade física está configurada pela impossibilidade de andar sem o auxílio da cadeira de rodas e complicações clínicas diversas.

29. Qual o tratamento de fisioterapia recomendado para uma pessoa com distrofia muscular que anda com

pouca dificuldade?

Exercícios passivos, utilizados sob a forma de manobras de alongamento, aplicadas aos membros inferiores e superiores, de forma adequada às condições músculo-esqueléticas do paciente. Os principais grupos musculares trabalhados são: os músculos das panturrilhas (músculos da parte posterior da perna), os flexores dos joelhos, os flexores dos quadris e o tensor da fáscia lata, assim como os músculos dos membros superiores.

“Conselhos”:

- Os exercícios de alongamento devem ser realizados em superfície estável, como por exemplo, um colchonete sobre o chão;
 - O tempo de execução de cada alongamento deve ser de 20 segundos;
- Seria interessante deixar a criança de barriga para baixo, durante o tempo de 15 segundos no mínimo, algumas vezes durante o dia.

ALONGAMENTO DOS TENDÕES DE AQUILES E DAS PANTURRILHAS:

Note-se o cuidado em manter os joelhos em extensão:



Figs. 1, 2, 3, 4, 5 e 6 - Paciente em decúbito dorsal (deitado de costas)

ALONGAMENTO DOS TENDÕES DE AQUILES E DAS PANTURRILHAS:



5



6



7

Fig 7: Paciente de pé, com apoio das mãos, parte anterior de ambos os pés apoiados sobre o meio fio.

ALONGAMENTO DOS MÚSCULOS POSTERIORES DOS MEMBROS INFERIORES:

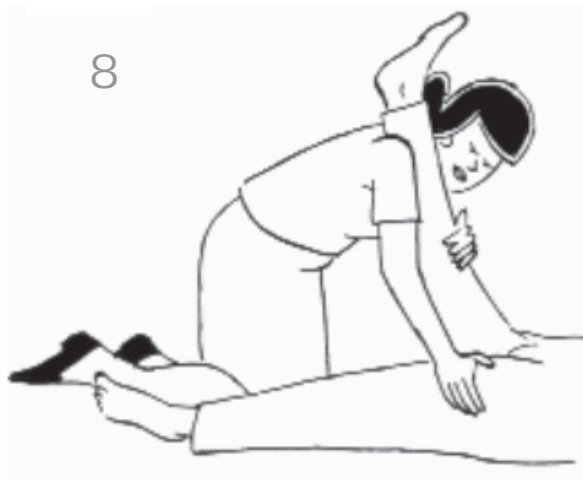


Fig 8: Paciente em decúbito dorsal (deitado de costas), apoiar o quadril com membro inferior em extensão, enquanto se alonga o membro inferior contralateral.

Fig. 9: Paciente sentado, durante atividade de leitura, manter um membro inferior alongado enquanto que o outro mantém-se fletido com apoio do pé na coxa contralateral.



ALONGAMENTO DOS FLEXORES DOS QUADRIS:

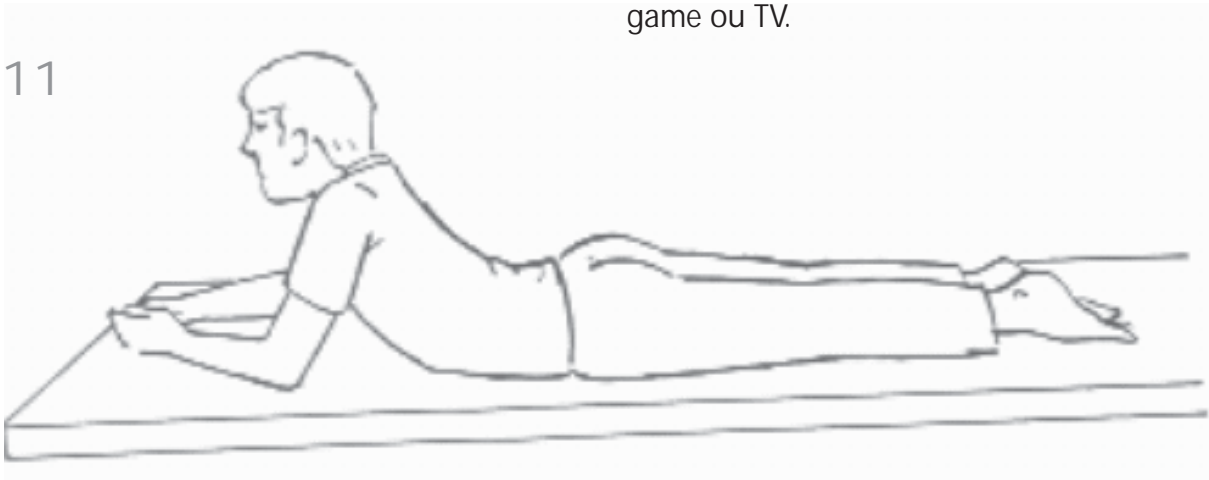
10



Fig. 10: Paciente em decúbito ventral (de barriga para baixo), apoia-se os quadris com uma das mãos e elevando-se o joelho do membro inferior fletido, enquanto o membro oposto se encontra em extensão (esticado).

Fig. 11: Paciente em decúbito ventral (de barriga para baixo), com apoio de ambos os cotovelos, o tronco em extensão, e com os joelhos de preferência para fora da cama, durante atividade de lazer, tais como: videogame ou TV.

11



ALONGAMENTO DO TENSOR DA FASCIA LATA:



12a

Fig 12: Paciente em decúbito ventral (de barriga para baixo), dá-se apoio ao tronco e aos quadris, ao mesmo tempo em que se eleva a perna e o joelho com o membro inferior contralateral com o joelho em flexão, alternadamente.



12b

ALONGAMENTO DOS MEMBROS SUPERIORES:



Exercícios físicos e respiratórios - Têm indicação na manutenção das condições físicas dos pacientes. Natação e hidroterapia em piscina aquecida, com o intuito de desenvolver a capacidade física e respiratória, associada a exercícios educativos respiratórios, exercícios físicos globais e o nado de costas.



30. Qual o tratamento de uma pessoa com distrofia muscular que tem importantes dificuldades para andar?

Acompanhamento fisiátrico compreende: vigilância quanto a capacidade do paciente andar de forma independente, mediante a prescrição de atividades que lhe exijam andar ou ficar de pé, ao menos três horas por dia, no ritmo e na velocidade que lhe for possível. Com este intuito, efetua-se o monitoramento da fraqueza muscular e das condições neuromotoras do paciente com eventual prescrição de órteses para os membros inferiores, tais como: calhas noturnas para manter o alongamento dos tendões de Aquiles; calçados; tutor curto; tutor longo; parapódio; prancha ortostática. Faz parte deste processo a intervenção ortopédica (cirúrgica) quando surge a retração dos tendões de Aquiles.

No contexto do que acima se descreveu é interessante mencionar as orientações adotadas por dois grandes centros de atendimento a crianças com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne.

a) O Rocky Bay Village, da Western Australian Society for Crippled Children, indica a colocação de órteses noturnas nos membros inferiores desde a hora de deitar até o levantar pela manhã, visando

manter o comprimento normal dos tendões de Aquiles.

b) O Hammersmith London Hospital, indica no momento da perda da capacidade de andar, a tenotomia percutânea de Aquiles - seguida do emprego de órteses estabilizadoras dos joelhos e dos tornozelos.

31. Qual o tratamento preconizado para um paciente com distrofia muscular que não consegue andar?

Nesta fase, é necessária grande ênfase aos exercícios respiratórios diafragmáticos e aos exercícios passivos da musculatura torácica. Assim como são executados os exercícios nos membros superiores e inferiores desde a 1ª fase de tratamento, a partir de agora devem ser realizados também exercícios passivos nos músculos torácicos através de um aparelho – denominado “AMBU”. Esta providência é importante tendo em vista que os problemas respiratórios passam a causar maior preocupação e têm por causa os seguintes fatores: a escoliose progressiva, o achatamento ântero-posterior da caixa torácica e uma maior dificuldade respiratória noturna. O conjunto desses fatores reduz a função pulmonar e a sua capacidade de limpeza,

permitindo assim a instalação de infecções pulmonares (pneumonias). Por este motivo, o acompanhamento de certos sinais clínicos tais como a redução do volume de voz, bem como o monitoramento da redução da capacidade vital pela espirometria, a identificação de tosse ineficaz e a hipóxia (através de um aparelho portátil: o oxímetro de pulso) devem ser realizados regularmente.

Quanto ao avanço da escoliose progressiva e o comprometimento paralelo da respiração o encaminhamento precoce ao ortopedista torna-se necessário para a realização de cirurgia corretiva da coluna vertebral. Tal recurso impede a instalação de deformidades torácicas e permite o uso de ventilação não-invasiva numa fase mais avançada, minimizando assim os problemas cardio-respiratórios que costumam surgir nesta fase, oferecendo-se qualidade de vida e independência funcional aos pacientes.

Cabe aqui acentuar que a utilização de coletes rígidos visando a estabilização da coluna vertebral (na posição sentada e de pé) é inútil por não conter a fraqueza muscular e não promover apoio à coluna vertebral. Em contrapartida, quando um paciente não apresenta miopatia/doença muscular a utilização do colete é válida.

32. Quais as vantagens da correção cirúrgica precoce da coluna vertebral numa fase em que o paciente necessita locomover-se em cadeira de rodas?

- Permite o uso de ventilação não-invasiva numa fase posterior;
- Reduz os comprometimentos cardio-pulmonares associados;
- Permite o equilíbrio na posição sentada sem a necessidade de auxílios pra sentar-se como coletes e coxins;
- Permite que o paciente assuma a posição sentada (sedestação);
- Previne a dor radicular ao longo da coluna vertebral, principalmente as radiculopatias lombares e dos membros inferiores;
- Evita a formação de úlceras de decúbito (escaras ou úlceras de pele) e as dores por compressão óssea.

Capítulo IV: Aspectos Psicológicos.

33. Deve-se tratar a criança com DMP de maneira diferente das outras crianças? Mimá-la mais?

Deve-se tratá-la do mesmo jeito que as outras crianças. O mimo vai torná-la autoritária, com baixa resistência a qualquer contrariedade. Prejudica seu desenvolvimento social.

Ela só deve ser protegida fisicamente, o que deve ser explicado de maneira muito clara.

34. Ela deve freqüentar a escola?

Sim. Toda criança é curiosa, gosta de aprender e participar do convívio em grupos.

Estar na escola é fonte de alegria e inserção social.

35. Como ajudá-la quando entrar na escola?

Explicando à professora e aos funcionários no que exatamente a criança precisa ser ajudada. Pedir que, no mais, a tratem como uma criança comum.

A princípio seria bom uma atenção

discreta. Nem sempre as pessoas entendem logo as instruções.

36. Como explicar a ela a sua doença?

Diga-lhe que seus músculos são um pouco mais fracos e tem dificuldades para fazer algumas coisas. Não se deve atemorizar a criança com as explicações dadas.

Fale também de seus talentos. Elogie sem exagero o que ela faz bem. Todos têm alguma aptidão especial que, quando percebida e valorizada pela família, fortalece a auto-estima.

37. Como responder se pessoas fizerem perguntas sobre sua doença?

Diga que a criança tem um problema nos músculos e por isto apresenta algumas dificuldades.

38. Posso enriquecer a educação da criança com DMP? Como?

Sem dúvida. Algum sábio disse que o trabalho da criança é a brincadeira. Brincando adquire patrimônio intelectual, afetivo,

imaginativo e criativo. Melhora sua qualidade de vida na infância e na idade adulta.

Dos 3 / 4 aos 6 / 7 anos adora ouvir e contar histórias, desempenhar diferentes papéis nas brincadeiras, pintar, desenhar, cantar, dançar, representar. Seu trabalho consiste em desenvolver a linguagem, a imaginação criadora, distinguir o mundo real do que é fantasia ou sonho.

Dos 6 / 7 até 11 / 12 anos é o período do “homo faber”. O jogo deste período é a construção. O desenho é instrumento importante. Há intensa manipulação de objetos e ferramentas. Através das brincadeiras adquire noções complicadíssimas, como a lógica das classes e relações, das operações matemáticas, do sistema métrico e frações.

Não é preciso preocupar-se em ensinar. Basta estimular a brincadeira.

É gratificante partilhar a infância de uma criança.

39. Ela deve conviver com outras pessoas e crianças?

Sim. Deve ser incentivada a fazer amigos e conviver com outras crianças.

40. Deve-se estimular a independência?

Sim. A criança pode passar a precisar de

ajuda onde anteriormente não precisava. A independência será preservada se lhe perguntarem sempre como deseja ser ajudada.

41. Como ajudar o adolescente com distrofia?

A adolescência é um período por si só bastante tumultuado. Caracteriza-se pela construção de um novo espaço pessoal na família e na sociedade. Acontecem conflitos.

Não é só o corpo que sofre modificações. O pensamento adquire a capacidade de raciocínio abstrato. O jovem não precisa de atos concretos e manualização para aprender sobre a vida.

Seria bom que o adolescente portador de distrofia chegasse a esta fase com um bom nível de socialização. Seu desenvolvimento necessita que participe de grupos, conheça pessoas com os mais variados pontos de vista sobre diferentes assuntos. Ele estará escolhendo e mapeando seu novo espaço no mundo.

Também é importante que confie o bastante em algumas pessoas, para que possa conversar, pedir opinião ou auxílio.

42. Como lidar com a sexualidade na

adolescência?

Não negando ou reprimindo. Toda pessoa é singular em sua sexualidade. Na adolescência o jovem busca as nuances da identidade sexual. Nesta busca há experiências, leituras, filmes e muito bate papo. Há sites na Internet em que jovens portadores de distrofia falam de seus namoros. Sempre aprendemos com a experiência alheia. Aprendemos muito mais com a nossa.

43. O que pode facilitar a vida de um adulto distrófico?

Tratar cada problema à medida que surgir. De preferência não antecipá-los, e, caso surjam, tentar resolvê-los.

Pertencer a alguma associação de portadores de distrofia muscular. A força associativa pode conseguir custeio para tratamento e pesquisa. Lá, também, talvez ache pessoas que já encontraram soluções para algumas dificuldades que ele ainda tem.

Praticar alguma técnica de relaxamento, pois o nível de tensão é maior.

Não descuidar do convívio social, do lazer, do cultivo da auto-estima.

Tudo isto é válido para as famílias de crianças portadoras de distrofia.

44. Como lidar com o preconceito?

Hoje em dia o portador de deficiência não fica em casa. Sai e participa da vida na cidade. Isto torna sua imagem familiar e comum.

No nível microssocial o combate ao preconceito se dá com o portador de distrofia desenvolvendo, trocando e compartilhando com todas as áreas de sua personalidade. Afetiva, social, profissional e política. Não se deixando imobilizar em um único aspecto.

45. Existe necessidade de tratamento psicoterápico? Em que momentos?

No início, algum apoio psicológico ajuda.

Tratamento psicoterápico propriamente dito seria necessário se forem constatados alguns sinais:

- Mudança duradoura no humor
- Medos exagerados
- Modificações na qualidade do sono e apetite
- Infecções freqüentes
- Afastamento afetivo
- Isolamento, solidão
- Mudança para pior na dinâmica familiar.

Capítulo V: Terapêutica respiratória.

46. O uso do ambu pode auxiliar a parte respiratória do portador de DMP?

Imaginemos um membro com sua musculatura alterada. Caso não sejam feitos exercícios que estimulem sua movimentação e alonguem sua estrutura, em pouco tempo observaremos que ficará atrofico, com contraturas e com amplitude de movimentos limitada. Este mesmo raciocínio vale para o pulmão e caixa torácica.

Air-stacking, em português significando empilhamento de ar, são insuflações que são adicionadas aos pulmões de forma a expandi-los, e também à caixa torácica até sua capacidade máxima. Desta forma exercitaremos estes grupos musculares, melhorando sua movimentação, impedindo que fiquem atroficos e expandiremos alvéolos pulmonares que se mantinham colabados. Aparelhos como ambu, ventiladores a volume e “máquinas de tosse” além da respiração glossofaríngea são os mais indicados para fornecimento de ar para o exercício.

47. Como deve ser feito?

O ambu ou aparelho de ressuscitação manual consiste em uma “bola de borracha, de forma oval”. Num de seus pólos há uma máscara semelhante àquelas usadas em aparelhos de inalação. O paciente inspira profundamente inicialmente e procura aprisionar este ar através do fechamento da glote. Um novo volume de ar é empurrado através de uma compressão feita no ambu e aprisionado no pulmão fechando-se novamente a glote (empilhamento). Consecutivamente novos volumes são disponibilizados apertando-se o ambu e mantidos no pulmão até a expansão pulmonar e da caixa torácica se completarem e a retenção pela glote não mais puder ocorrer.

Para a Respiração Glossofaríngea, descrita no início dos anos 50, são usadas a língua e a musculatura faríngea como auxílio à inspiração. Inicialmente um volume de ar é engolido e mantido através do fechamento da glote. A seguir outro volume é adicionado ao primeiro e mantido. O

processo se repete até o momento que o paciente não consegue mais segurar o ar com a glote fechada

48. Quando se deve começar a fazer este exercício?

Temos preconizado assim que se inicia a restrição pulmonar, quando a capacidade vital forçada (CVF) estiver em torno de 70% do predito. Temos que lembrar que os espirômetros de incentivo não expandirão o pulmão além do limite de sua capacidade vital.

49. Com que frequência este exercício deve ser realizado?

Idealmente 10 insuflações, 3 vezes ao dia.

50. O que acontece com a tosse e como podemos melhorar sua eficácia?

Portadores de doenças neuromusculares frequentemente não podem expulsar suas secreções. Quando o pico de fluxo de tosse for menor que 160 l/min ou 2,7 l/seg não há fluxo adequado para a limpeza pulmonar e os pacientes necessitarão auxílio para viabilizar esta função. Este fluxo limite pode não ser alcançado quando a Capacidade Vital Forçada for menor que

70% do predito.

1 - Auxílio manual

- Através de air-stacking
- Através da pressão abdominal.

Após uma máxima insuflação do paciente, o cuidador, com as mãos sob as costelas deste, realiza um movimento de pressão brusca abdominal. Este movimento precisa ser coordenado com o início da expiração (pode-se contar 1, 2, 3... para a coordenação).

2 - Auxílio mecânico

- Através dos aparelhos da tosse (Por exemplo, Emerson in-exsufflator)

51. O que é Cough-Assist?

O Cough-Assist ou máquina da tosse é um dos aparelhos que deve acompanhar pacientes em ventilação não invasiva. O uso deste aparelho permite que pacientes com quadros gripais e secreções (catarro) não tenham pneumonia, falência respiratória e, portanto, evita hospitalizações.

52. Como ele é usado?

É um aparelho que promove uma insuflação profunda (cerca de 30 a 50 cm de água) seguida de uma exsuflação com uma pressão negativa da mesma monta. Ciclos de insuflação e exsuflação podem ser

repetidos até a limpeza completa das secreções e retorno da saturação de oxigênio até os níveis normais.

53. Quando o seu uso é indicado?

Além dos episódios secretivos, quando evita a necessidade de intubação para aspiração nos pacientes com falência respiratória devido a quadros gripais, também é usado para a extubação de pacientes neuromusculares em pós-operatório. Pessoas traqueostomizadas também podem se beneficiar com este aparelho, uma vez que ele é bem menos agressivo que os cateteres na sucção da via aérea várias vezes ao dia.

54. Com que frequência deve ser usado?

Sempre que houver secreções. Ciclos de insuflação e exsuflação podem ser repetidos até a higiene completa e retorno da saturação de oxigênio até os níveis normais. A cada 4 a 5 ciclos deixa-se o paciente respirar e, a seguir, repete-se o procedimento, caso necessário.

55. Que benefícios ele pode trazer ao portador de DMP?

Evita com que simples processos gripais

transformem-se em pneumonias, portanto evita hospitalização, intubação, UTIs. Retira a necessidade de traqueostomia, assim com da broncoscopia. Tem papel fundamental em pós-operatório, principalmente no momento da extubação.

56. O que é BIPAP?

É um aparelho usado para suporte ventilatório. Ele fornece 2 níveis de pressão: um valor maior de pressão inspiratória – IPAP (Inspiratory Positive Airway Pressure) e um menor para a fase expiratória – EPAP (Expiratory Positive Airway Pressure). Esta máquina, denominada BiPAP (Bilevel Positive Airway Pressure), funciona como um gerador de fluxo contínuo, mas capaz de detectar o estímulo respiratório do paciente, que faz a pressão subir rapidamente ao nível determinado pelo IPAP; esta pressão se mantém durante a inspiração. Quando termina a fase inspiratória e a demanda de fluxo pelo paciente cai, a pressão diminui aos níveis do EPAP.

57. Como ele é usado?

Os métodos não invasivos têm ganho a preferência tanto dos profissionais como dos pacientes. Os BiPAPs trabalham apenas se cada respiração for desencadeada pelo

paciente. Possuem custo relativamente baixo, além de outras vantagens como a portatibilidade, baixo peso e a possibilidade de compensação de pequenos escapes.

58. Quando é indicado seu uso?

A presença de sintomas como fadiga muscular respiratória, dispnéia, cefaléia matinal já constitui uma indicação, porém muitas vezes a sintomatologia é muito pobre ou inexistente. É importante que sejam consideradas outras medidas para complementação da indicação e seguimento do paciente. Os critérios são os seguintes:

a) Capacidade vital forçada em torno de 40% do predito com oximetria noturna ou polissonografia demonstrando dessaturação da hemoglobina.

b) Parâmetros como $\text{PaCO}_2 > \text{ou} = 45\text{mmHg}$ e Pressão Inspiratória Máxima $< 60\text{ cm H}_2\text{O}$ devem ser considerados no contexto da decisão.

59. Com que frequência deve ser usado?

Inicialmente no período noturno e nos episódios gripais. Quando a SatO_2 durante o dia cair abaixo de 95% o aumento do número de horas de ventilação deve ser

considerado.

60. Que benefícios ele pode trazer ao portador de DMP?

A partir do momento que a ventilação não invasiva (VNI) foi instituída como parte da terapia de um portador de distrofia muscular, aliada a exercícios apropriados para aumento de complacência pulmonar e da caixa torácica e medidas para auxílio da musculatura expiratória na higiene das secreções, os índices de morbidade, internações, intubações, UTIs e mortalidade caíram drasticamente e os pacientes puderam almejar levar suas vidas com maior qualidade e longevidade.

Capítulo VI: Emergências

61. Que tipo de medicamento é contra-indicado ao portador de DMP?

Algumas drogas devem ser evitadas para os portadores de doença neuromuscular. Entre elas devemos citar alguns anestésicos inalatórios, como os derivados do halotano e curarizantes despolarizantes como a succinilcolina, ambos usados em anestesia geral. A administração deste tipo de droga pode levar à necrose do músculo. A morte celular libera grande quantidade de potássio na circulação levando à parada cardíaca. Creatinoquinase (CK) e mioglobina também são liberadas para a corrente sanguínea com conseqüente lesão renal. O tratamento é feito com dantrolene. Os anestésicos intravenosos são mais seguros, mas pode haver alterações cardíacas pelo efeito depressor dos barbitúricos e do propofol. Hipnomidate e midazolan são seguros. Anestésias regionais e locais podem ser utilizadas.

Outras drogas devem ser controladas, entre elas narcóticos e derivados (morfina)

principalmente por via parenteral por seu efeito depressor respiratório; estatinas, usadas para diminuir o colesterol e AZT, droga usada para combater a AIDS por induzirem à rabdomiólise (morte da célula muscular).

62. Que medidas devem ser tomadas caso haja necessidade de usar anestesia em portadores de DMP?

Procurar hospitais com retaguarda de unidades de terapia intensiva é fundamental. As drogas de risco devem ser lembradas e mostradas à equipe médica e anestesia, nem sempre familiarizada com o problema.

1. Diagnóstico de hipertermia maligna o mais precoce possível para utilização de tratamento. A droga de escolha é o Dantrolene 2.5mg/kg intravenosamente; esta dose deverá ser repetida até a normalização da PaCO_2 , ritmo cardíaco e temperatura corporal.

2. Outras medidas de apoio como hiperventilação com O_2 100%; correção dos distúrbios metabólicos; monitorização

de oxigênio e CO₂.

3. O paciente pode ser sedado com midazolam ou propofol.

4. Arritmias podem ser tratadas com procainamida; cloreto de cálcio 2-5mg/Kg pode ser usado para estabilizar o miocárdio durante a hipercalemia. Bloqueadores do canal de cálcio devem ser evitados uma vez que em combinação com o dantrolene podem precipitar colapso cardiovascular.

63. Que deve ser feito em caso de Insuficiência Ventilatória?

Insuficiência ventilatória é a presença de retenção de gás carbônico (hipercapnia) devido à falência de ventilação normal nas membranas de trocas gasosas. Decorre do acometimento da musculatura respiratória com conseqüente diminuição da ventilação alveolar (hipoventilação). A falta de oxigenação (hipóxia) é um fenômeno concomitante, mas não primário, decorrente do desvio da curva de saturação da hemoglobina. A suplementação de O₂ agrava a hipoventilação por suprimir o estímulo do centro respiratório pela hipóxia e também piora os gases sanguíneos por intensificar a desigualdade da relação ventilação-perfusão (vasodilatação pulmonar pelo O₂ e ventilação diminuída). O O₂

só deve ser usado com o paciente em ventilação.

Portanto, numa situação de emergência **O paciente deverá ser ventilado e NUNCA SÓ OXIGENADO!!!**

Capítulo VII: Células-tronco

As pesquisas científicas com células-tronco, adultas e embrionárias, significam esperança para milhões de portadores de doenças genéticas até hoje incuráveis, como muitas doenças neuromusculares — muitas delas letais na infância e na juventude —, o diabetes e o mal de Parkinson, entre outras. As células-tronco também são o caminho para o tratamento de vítimas de acidentes ou violência que tiveram lesões físicas ainda irreversíveis.

64. O que são células-tronco embrionárias?

As células-tronco embrionárias são responsáveis pela formação de todos os tecidos, órgãos e células do nosso corpo.

65. Pode-se fazer pesquisa com células-tronco embrionárias no Brasil?

Sim, em março de 2005 foi aprovada no Congresso Nacional e sancionada pelo presidente a Lei de Biossegurança, que permite, para fins de pesquisa e terapia, a utilização de células-tronco embrionárias

obtidas de embriões humanos produzidos por fertilização in vitro e não utilizados no respectivo procedimento, atendidas as seguintes condições:

I – sejam embriões inviáveis; ou

II – sejam embriões congelados há 3 (três) anos ou mais, na data da publicação desta Lei, ou que, já congelados na data da publicação desta Lei, depois de completarem 3 (três) anos, contados a partir da data de congelamento.

Em qualquer caso, é necessário o consentimento dos genitores.

66. De onde vem as células-tronco utilizadas nas pesquisas?

As células-tronco embrionárias a serem usadas para pesquisa são provenientes do conjunto de células descartadas ou congeladas por mais de 3 anos nas clínicas de fertilização in vitro.

67. Por que elas são diferentes das outras células do nosso corpo?

As células-tronco embrionárias são as

únicas com potencial de se transformar em qualquer tecido do corpo, de músculo a neurônio. Nenhuma outra célula humana tem essa capacidade. Uma célula-tronco embrionária pode fazer não uma, mas milhões de células do fígado – ou de pele, unhas, ossos.

68. Como será o tratamento com células-tronco embrionárias?

No futuro, as células-tronco embrionárias poderão ser utilizadas na substituição de tecidos doentes ou lesionados, como nas doenças neuromusculares e no mal de Parkinson, ou ainda no lugar de células que o organismo deixa de produzir devido a alguma deficiência, caso do diabetes. Nas doenças neuromusculares e no mal de Parkinson, as células-tronco embrionárias poderão ser usadas para criar novas células musculares e nervosas, respectivamente, que seriam transplantadas no paciente, fazendo com que as doenças regredissem. O mesmo poderia ser feito em pessoas com diabetes: as células-tronco embrionárias seriam transformadas em células do pâncreas produtoras de insulina e depois transplantadas no doente. Esses são alguns dos muitos exemplos de aplicações de células-tronco embrionárias, possibilidades que

somente serão concretizadas se os cientistas puderem pesquisá-las com frequência.

69. Por que o Brasil deve incentivar as pesquisas com células-tronco embrionárias?

Basicamente porque há uma corrida mundial na área, com pesquisadores de diversos países estudando o assunto. Quem detiver as patentes para transformar células-tronco embrionárias em diferentes tecidos terá todo o mercado de doenças genéticas incuráveis e de pessoas com lesões físicas irreversíveis para seus produtos.

O Brasil em condições de ser um dos líderes dessa promissora área de pesquisa no mundo.

70. Quando os tratamentos com células-tronco embrionárias chegarão ao mercado?

A verdade é que ninguém sabe com precisão. Obviamente quanto maior o incentivo às pesquisas, maior a chance dos resultados aparecerem logo.

71. O que são células-tronco adultas?

As células-tronco adultas são aquelas que perderam seus super poderes. Elas são

capazes de formar somente células dos órgãos que as originaram. Hoje há experimentos que visam descobrir se as células-tronco adultas são capazes de se transformar em diferentes células do corpo humano, mas seus resultados ainda estão sendo debatidos pela comunidade científica.

72. Para que servem as células-tronco adultas?

As células-tronco adultas têm como principal função renovar tecidos que morrem ao longo da nossa vida seja por doença ou por morte natural. Elas existem, por exemplo, na medula óssea e estão constantemente produzindo células do sangue, como glóbulos vermelhos, glóbulos brancos e plaquetas.

73. Onde se encontram células-tronco adultas?

Hoje se sabe que as células-tronco adultas estão presentes, em pequenas quantidades, no coração, na medula óssea, no sangue, no cérebro, na pele, no cordão umbilical e na placenta, por exemplo. Mas em alguns deles, como no cérebro adulto, elas parecem estar inativas. Ou seja: estão presentes, mas não são capazes de produzir novos neurônios.

74. Há tratamentos que utilizam células-tronco adultas?

O tratamento mais conhecido com células-tronco adultas é o autotransplante de medula óssea, realizado há mais de 30 anos em todo o mundo em pacientes com leucemia. Nele, toda a medula óssea da pessoa é retirada, tratada e reimplantada ou então a medula de um paciente é destruída e as células-tronco adultas de outro paciente são injetadas. Hoje células-tronco do cordão umbilical também estão sendo usadas nesses transplantes. Os resultados variam, mas muitos conseguem se curar.

Bibliografia:

Pavanello, Rita: Distrofia Muscular Tipo Duchenne- Hereditária e perigosa. ARS CVRANDI- A revista da clínica médica – setembro de 1993, p. 15 – 40.

Kakulas Byron A.: A Guide to the daily management of Duchenne Muscular Dystrophy. Rocy Bay Village- The Western Australian Society for Crippled Children – Western Australia, 1998.

Araujo Leitão, RE; Araujo leitão , AVN de; Lancelloti, CLP: Distrofias Musculares. In: Lianza, S . Medicina de Reabilitação, 2001, Cap. 26, p. 381-393.

Bach, J. Guide to the Evaluation and Managemement of Neuromuscular Disease. Hanley & Belfus, INC/Philadelphia, 1999.

Hayde S: “Parent`s guide to the physical management of Duchenne muscular dystrophy”. Traduzido pelo Secretariado Nacional para Reabilitação e Integração das Pessoas com Deficiência (Portugal). Adaptado APN – Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares.

Informações sobre os Autores*

Alexandra Prufer de Q. C. Araújo é professora adjunta de neuropediatria na UFRJ e neuropediatra do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira - Pós-doutorada na University College em Dublin (Irlanda) com seu doutorado em Neurologia pela UFF e Mestrado em Pediatria pela UFRJ

Ana Lúcia Langer - é Diretora Clínica da Abdim, Vice-Presidente da AADM (Associação dos Amigos dos Portadores de Distrofia Muscular), Pediatra do Centro de Estudos do Genoma Humano e do Hospital Israelita Albert Einstein.

Ana Valeria Neves de Araujo Leitão é professora assistente da Faculdade de Medicina da UFRJ e médica fisiatra com mestrado em Clínica Médica da Faculdade de Medicina da UFRJ

Márcia Mattos Gonçalves Pimentel é professora adjunta do Departamento de Biologia Celular e Genética da UERJ, coordenadora do Serviço de Genética Humana

da UERJ (SERVGEN) e Bióloga com doutorado em Genética Humana pela UFRJ

Andréa Bezerra de Albuquerque é presidente do Movimento em Prol da Vida - MOVITAE

Raquel Tavares Boy da Silva é geneticista clínica do SEVGEN-UERJ, médica pediatra, Presidente do Comitê de Genética da SOPERJ e membro do Comitê Nacional de Genética Clínica da Sociedade Brasileira de Pediatria com mestrado em Saúde da Criança pelo IFF/FIOCRUZ

Regina Lúcia Rocha Ouricury é Graduada em Psicologia pela UERJ com Formação Psicanalítica pela SEPLA (Sociedade de Estudos Psicanalíticos Latino Americanos) e Arte Educadora Infantil

Serviços:

Diagnóstico e Tratamento:

UFRJ, para crianças: Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG/UFRJ) - conta com neuropediatras e possibilidade de biópsia muscular e diagnóstico genético de distrofia ligada ao X, não tem eletroneuromiografia

UFRJ, para adultos: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF/UFRJ) - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia e diagnóstico genético de distrofia ligada ao X

UFRJ, para adultos e crianças: Instituto de Neurologia Deolindo Couto (INDC/UFRJ) - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia e diagnóstico genético de distrofia ligada ao X

UFRJ, para adultos e crianças: Hospital Escola São Francisco de Assis (HESFA) conta com médicos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos... (projeto multidisciplinar em andamento)

UFF, para adultos e crianças: Hospital Antônio Pedro - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia

UERJ, para adultos e crianças: no Hospital de Clínicas Pedro Ernesto - conta com neurologistas, tem eletroneuromiografia, possibilidade de biópsia e diagnóstico genético - SERVGEM-UERJ

UFRJ, para adultos e crianças: Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, conta com médicos fisiatras.

Instituto Oscar Clark (IOC-PMRJ): para adultos e crianças, oferece terapia ocupacional, saúde mental, fonoaudiologia e assistência social., órteses e próteses.

Instituto Hannemaniano do Brasil (IHB-UNIRIO): para adultos e crianças, oferece tratamento homeopático

Endereços Úteis:

ACADIM – Associação Carioca
dos Portadores
de Distrofia Muscular

Av. Presidente Vargas, 2863 / 1º andar.
CEP 20210-030 - Rio de Janeiro - RJ.
Tel.: (21) 2502-5766
<http://www.acadim.com.br> / e-mail:
acadim@acadim.com.br

INDC – Instituto de Neurologia
Deolindo Couto

Av. Venceslau Braz, 95 - Botafogo
Tel.: (21)2295-6282
<http://www.indc.ufrj.br/>

Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão
Gesteira IPPMG – UFRJ

Av. Brigadeiro Trompowski, s/n - Ilha do Fundão
Tel.: (21) 2590-4891 / 2562-6133
<http://acd.ufrj.br/ippmg/>

Setor de Medicina Física do HUCFF
Hospital Universitário Clementino Fraga Filho

Tel.: (21) 2562-2213 / 2562-2389
<http://www.hucff.ufrj.br/>

Instituto Brasileiro
de Reabilitação Motora
IBRM

Rua Ernesto de Souza, 143 - Andaraí
Oferece hidroterapia, T.O. e Fisioterapia
Tel.: (21) 2268-7814
<http://www.ibrm.org.br>

Instituto Oscar Clark – IOC

Rua General Canabarro, 345 - Maracanã
Tel.: (21) 2568-2533 / 2569-446

Instituto Hahnemanniano do Brasil

Rua Frei Caneca, 94 A - Centro
<http://www.ihb.org.br/>

Endereços Úteis:

Federação Brasileira
de Homeopatia

Largo de São Francisco, 26/1705
20051-070 - Rio de Janeiro - RJ
Tel.: (21) 2221-3194
<http://www.homeopatiabrasil.org.br>
e-mail: homeofab@rjnet.com.br

Centro de Terapia Aquática – CTA

Rua Araticum, 337 - Largo do Anil
(21) 2447-9151 / 2436-5835

Estado de São Paulo
ABDIM – Associação Brasileira
de Distrofia Muscular

R. Engenheiro Teixeira Soares, 715 - Butantã
São Paulo - SP - CEP 05505-030
Fone/Fax: (55 011) 3814-8562
e-mail: abdim@sili.com.br
<http://www.abdim.org.br>

Centro de Estudos
do Genoma Humano

Telefone: (11) 3091-7966 Ramal 215
Rua do Matão - Travessa 13, nº 106.
Cidade Universitária CEP: 05508-090
São Paulo - SP
e-mail: csc@ib.usp.br (Cláudia)
<http://genoma.ib.usp.br/index.php>

AADM – Associação Amigos
dos Portadores de Distrofia Muscular

Av. Bandeirantes, 2419 - Ribeirão Preto - SP
Vila Virginia
Fone / Fax: (16) 3919-3028 / 626-1516
e-mail: aadm@netsite.com.br
<http://www.aadm.com.br/>

Endereços Úteis:

Estado de Minas Gerais
ADIM – Associação Mineira de Distrofia Muscular

Informações: (031) 3385-1322

Estado do Pará
APDIM – Associação Paraense de Distrofia Muscular

Informações: (091) 984-7008
e-mail: dac@nautilus.com.br

Estado de Santa Catarina
ASCADIM - Associação Sul Catarinense
de Amigos e Familiares de Portadores
de Distrofias Musculares Progressivas

Informações: (048) 35262718 /
(048) 34427474 / (048) 34428127
e-mail: ascadim@gmail.com

Estado do Rio Grande do Sul
AGADIM – Associação Gaúcha de Distrofia Muscular

Informações: vbrizola@hotmail.com

Estado do Rio Grande do Norte
ASDM/RN — Associação de Distrofia Muscular
e outras Doenças Neuromusculares
do Rio Grande do Norte

Av. São Miguel dos Caribes, 2950
Pirangi - Natal/RN - CEP 59.086-500
Fones: (84) 3082-2166 / (84) 9413-7085
E-mail: asdmrn@bol.com.br
<http://asdmrn.hpg.com.br>

Movimento em Prol da Vida (MOVITAE)

movitae@movitae.bio.br

Entidades Internacionais:

Parent Project

1012 N. University Ave
Middletown, Ohio 45042

Tel: (513) 4240696

Toll-Free: 1-800-7145437

Fax: (513) 425-9907

e-mail: Pat Furlong – patfurlong@aol.com

The Muscular Dystrophy Association - USA (MDA)

European Alliance of Neuromuscular
Disorders Associations

The Muscular Dystrophy Ireland Web Site

The Muscular Dystrophy Campaign

Muscular Dystrophy Association of Canada

Duchenne Parent Project - Itália

Associação Francesa contra as miopatias

Associação Portuguesa de Doentes
Neuromusculares

Muscular Dystrophy Australia

<http://www.genethon.fr/index.html> (site em francês)

European Neuromuscular Centre

Organização Internacional da Distrofia Miotônica

Sociedade da Distrofia Fáscio-Escápulo Umeral

Fundação da Distrofia Muscular do Sul da África

Muscular Dystrophy Family Foundation

Asociación Colombiana para la Distrofia Muscular

Asociación de Distrofia Muscular del Perú

Living For Today - Preparing For Tomorrow

Hope For Muscular Dystrophy

Parent Project UK Muscular Dystrophy

Union Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare

Distrofia Fáscio-escapulo-umeral: site europeu
<http://www.abc-online.org> (site em alemão)

Enfermedades Neuromusculares

Asociacion Española Contra Las Enfermedades
Neuromusculares (ASEM)

ASEM Catalunha

Fight for a Future

Web Andaluza de Anestesiología, Reanimación, y
Terapéutica del Dolor

