

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR E AVANÇOS EM TERAPIAS GENÉTICAS E MANEJO CLÍNICO

*Carlos Henrique Passos Mairink*¹

Recebido em: 01.10.2024

Aprovado em: 13.12.2024

Resumo: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma miopatia genética severa causada por mutações no gene DMD, que resultam na ausência de distrofina funcional, essencial para a estabilidade do sarcolema. Este estudo revisa aspectos etiológicos, fisiopatológicos e clínicos da DMD, abordando sua herança recessiva ligada ao X e os riscos familiares associados. A progressão clínica é marcada por degeneração muscular progressiva, complicações cardiorrespiratórias e elevada morbimortalidade. São exploradas estratégias terapêuticas como corticosteroides, suporte respiratório e terapias gênicas, que oferecem perspectivas promissoras para retardar a evolução da doença. O impacto psicológico e a relevância do acompanhamento multidisciplinar, envolvendo neurologistas, cardiologistas e fisioterapeutas, são destacados como pilares do manejo. Este trabalho sintetiza avanços científicos e clínicos, contribuindo para uma abordagem mais eficaz e humanizada no tratamento da DMD.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenn; gene DMD; distrofina; fisiopatologia; terapias genéticas.

Duchenne Muscular Dystrophy: multidisciplinary Approach and Advances in Genetic Therapies and Clinical Management

¹ Doutor. Mestre e Especialista em Direito. Discente de Medicina na Faculdade Uninassau Belo Horizonte. passosmairink@gmail.com.

Abstract: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is a severe genetic myopathy caused by mutations in the DMD gene, leading to the absence of functional dystrophin, a protein essential for sarcolemma stability. This study reviews the etiological, pathophysiological, and clinical aspects of DMD, emphasizing its X-linked recessive inheritance pattern and associated familial risks. Clinical progression is characterized by progressive muscle degeneration, cardiorespiratory complications, and high morbidity and mortality. Therapeutic strategies, including corticosteroids, respiratory support, and gene therapies, are explored, offering promising prospects for delaying

disease progression. The psychological impact and the importance of multidisciplinary care involving neurologists, cardiologists, and physiotherapists are highlighted as cornerstones of management. This work synthesizes scientific and clinical advances, contributing to a more effective and humanized approach to DMD treatment.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy; DMD gene; dystrophin; pathophysiology; gene therapies.

1 INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), uma condição genética grave e progressiva, é analisada neste estudo a partir de uma abordagem multidisciplinar que abrange desde sua etiologia até estratégias de intervenção e apoio psicológico.

O tema desta pesquisa centra-se na DMD, uma doença hereditária que compromete a funcionalidade muscular e a qualidade de vida dos indivíduos afetados. O problema de pesquisa consiste em compreender como abordagens clínicas, genéticas e terapêuticas podem mitigar os impactos dessa condição. O marco teórico é sustentado por estudos recentes em genética, fisiopatologia e práticas de cuidado multidisciplinar, que fornecem embasamento para as hipóteses.

As hipóteses sugerem que o diagnóstico precoce, aliado a um manejo terapêutico eficiente, pode retardar a progressão da doença e melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. Os objetivos gerais são analisar as bases genéticas, fisiológicas e clínicas da DMD, enquanto os específicos incluem identificar estratégias terapêuticas eficazes e destacar a importância do suporte multidisciplinar no cuidado aos pacientes.

A metodologia utilizada é de caráter exploratório e descritivo, baseada em revisão bibliográfica de estudos científicos e documentos clínicos atualizados, buscando integrar conceitos teóricos e práticas aplicadas ao manejo da DMD. Esse trabalho proporciona uma visão abrangente sobre a complexidade da doença, fundamentando-se na análise científica para propor intervenções mais eficazes.

No primeiro capítulo, discute-se a etiologia e a fisiopatologia da DMD, destacando a mutação no gene DMD e a ausência da distrofina, aspectos que levam à degeneração muscular progressiva. Já o segundo capítulo aprofunda o padrão de herança ligado ao cromossomo X e a susceptibilidade familiar, enfatizando a importância do aconselhamento genético e dos testes preventivos.

No terceiro capítulo, a progressão clínica da DMD é descrita, com foco na evolução dos sintomas, como fraqueza muscular e complicações cardiorrespiratórias, que impactam diretamente o prognóstico dos pacientes. O quarto capítulo aborda as estratégias terapêuticas disponíveis, incluindo o uso de corticosteroides, suporte respiratório e os avanços em terapia gênica, que oferecem novas perspectivas de tratamento. No quinto capítulo, são analisados os aspectos psicológicos e o impacto emocional da DMD tanto nos pacientes quanto em suas famílias, ressaltando a necessidade de apoio psicológico e práticas que promovam qualidade de vida. Por fim, o sexto capítulo destaca a relevância do acompanhamento multidisciplinar, envolvendo neurologistas,

cardiologistas, fisioterapeutas e outros especialistas para garantir um manejo abrangente da doença.

2 ETIOLOGIA E FISIOPATOLOGIA DA DMD: A MUTAÇÃO NO GENE DMD E A AUSÊNCIA DA DISTROFINA

A DMD é uma das doenças genéticas mais severas, caracterizada pela herança recessiva ligada ao cromossomo X. Essa condição resulta de mutações no gene DMD, responsável pela codificação da distrofina, uma proteína essencial para a integridade estrutural das fibras musculares. Tais mutações impedem a produção de uma distrofina funcional, desencadeando alterações estruturais que tornam as fibras musculares altamente vulneráveis a lesões mecânicas durante as contrações repetidas, comuns no funcionamento cotidiano do tecido muscular. Segundo Sandler (2021), essa patologia afeta predominantemente meninos devido à sua herança genética e raramente é encontrada em indivíduos adultos, dada a sua natureza progressiva e frequentemente fatal.

A ausência de distrofina altera a arquitetura celular muscular, comprometendo a estabilidade do sarcolema — a membrana que envolve as fibras musculares — e sua conexão com a matriz extracelular. Essa proteína desempenha um papel central ao intermediar a interação entre o citoesqueleto intracelular e um complexo proteico transmembrana que se estende até a matriz extracelular. Com a falha desse sistema, durante os ciclos normais de contração e relaxamento muscular, surgem microlesões repetidas no sarcolema, que resultam em entrada excessiva de cálcio para o interior das células (Hansel; Dintzis, 2007). Esse desequilíbrio iônico ativa enzimas que degradam componentes celulares essenciais, iniciando um processo de necrose.

Ao longo do tempo, as fibras musculares danificadas são substituídas por tecido fibroso e adiposo, o que compromete ainda mais a função contrátil do músculo e acelera o declínio funcional. Esse processo é o principal motor da progressão da DMD para um quadro de miopatia severa (Hansel; Dintzis, 2007). Os sinais

clínicos desse ciclo degenerativo incluem fraqueza muscular progressiva, inicialmente nos músculos proximais, que gradualmente se estende a outras áreas do corpo, impactando funções vitais, como a respiração e o funcionamento cardíaco.

O impacto sistêmico da DMD evidencia a importância de compreender a fisiopatologia subjacente para o desenvolvimento de intervenções terapêuticas que possam mitigar os danos musculares e, potencialmente, corrigir a disfunção genética que origina a doença. Estudos têm explorado terapias como a substituição gênica e a edição de genes, oferecendo esperança para um tratamento mais eficaz no futuro. Esses avanços reforçam a relevância de uma abordagem multidisciplinar no manejo dessa condição devastadora, buscando oferecer aos pacientes uma melhor qualidade de vida e maiores expectativas de sobrevida

3 GENÉTICA E RISCO FAMILIAR: MODO DE HERANÇA LIGADO AO X E A SUSCEPTIBILIDADE FAMILIAR À DMD

A DMD segue um padrão de herança recessiva ligada ao cromossomo X, o que explica sua predominância em meninos. Essa característica genética ocorre porque indivíduos do sexo masculino possuem apenas um cromossomo X e, portanto, qualquer mutação no gene DMD resulta na ausência de uma cópia funcional do gene. Consequentemente, não há outro cromossomo X capaz de compensar a falha, como acontece nas meninas, que possuem dois cromossomos X. De acordo com Sadler (2021), as mulheres portadoras geralmente não manifestam sintomas ou apresentam sinais clínicos leves, devido à presença de um segundo cromossomo X funcional, que compensa parcialmente os efeitos da mutação.

Além disso, conforme esclarece Sadler (2021), a distribuição hereditária da DMD coloca as mulheres portadoras em uma posição de destaque, pois elas têm 50% de chance de transmitir o gene mutado a cada filho. Meninos que herdaram a

mutação serão afetados pela doença, enquanto meninas podem tornar-se portadoras ou, em casos raros, desenvolver sintomas leves devido ao fenômeno de inativação do cromossomo X (lyonização), que pode silenciar o cromossomo X funcional.

A análise de casos clínicos revela que fatores como consanguinidade, ou seja, o casamento entre parentes próximos, como primos de segundo grau, aumenta significativamente o risco de doenças genéticas. Esse cenário ocorre porque parentes próximos têm maior probabilidade de compartilhar genes recessivos mutados, o que pode intensificar a ocorrência de mutações herdadas. Estudos apontam que, em populações com alta taxa de consanguinidade, a prevalência de doenças genéticas raras é maior, reforçando a necessidade de medidas preventivas. Segundo Bonfim et al. (2022), parentes próximos têm maior probabilidade de compartilhar genes recessivos mutados, intensificando a ocorrência de mutações herdadas. Populações com alta taxa de consanguinidade apresentam maior prevalência de doenças genéticas raras, reforçando a necessidade de medidas preventivas.

Uma abordagem fundamental para mitigar esses riscos é a realização de testes genéticos. Esses testes permitem identificar portadores assintomáticos dentro da família, oferecendo dados essenciais para o aconselhamento genético. Esse processo envolve a orientação sobre os riscos de transmissão da doença em futuras gestações, permitindo decisões informadas sobre o planejamento familiar. A Sociedade Brasileira de Pediatria (2024) enfatiza que, em casos de consanguinidade, é recomendável aconselhar contra uniões entre indivíduos com laços estreitos de parentesco para reduzir a probabilidade de transmissão de doenças genéticas recessivas.

Por fim, o acompanhamento familiar deve ser contínuo, envolvendo não apenas exames genéticos, mas também suporte emocional e psicológico. Muitas famílias enfrentam desafios significativos ao lidar com diagnósticos de doenças

hereditárias, tornando o apoio integral uma peça-chave para a gestão desses casos. Esses esforços garantem um entendimento mais profundo sobre o impacto genético da DMD e promovem melhores práticas para minimizar o risco em futuras gerações.

4 PROGRESSÃO CLÍNICA E PROGNÓSTICO: A EVOLUÇÃO DA FRAQUEZA MUSCULAR E AS COMPLICAÇÕES CARDIORRESPIRATÓRIAS

A DMD apresenta uma progressão clínica marcante, geralmente perceptível nos primeiros anos de vida. De acordo com Hansel e Dintzis (2007), os sintomas iniciais costumam surgir antes dos 4 ou 5 anos, sendo a fraqueza muscular progressiva um dos primeiros sinais. Essa fraqueza é evidenciada por dificuldades na execução de movimentos simples, como correr, subir escadas ou levantar-se do chão, sendo frequentemente associada ao sinal de Gowers. Este sinal é caracterizado pela necessidade do paciente de apoiar as mãos nas pernas ao tentar se levantar, devido à perda de força dos músculos proximais. Outro marco clínico inicial é a marcha anserina, caracterizada pelo andar oscilante em razão da fraqueza muscular dos membros inferiores (Hansel; Dintzis, 2007).

Um sinal distintivo observado ao longo da evolução da DMD é a hipertrofia das panturrilhas, frequentemente percebida como aumento do volume muscular. No entanto, essa hipertrofia é na verdade resultado de infiltração de tecido fibroso e adiposo, refletindo o processo degenerativo que ocorre nas fibras musculares (Hansel; Dintzis, 2007). Em geral, por volta dos 12 anos, a maioria dos pacientes perde a capacidade de deambular, marcando uma transição significativa na progressão da doença. A partir desse ponto, o envolvimento cardiorrespiratório torna-se predominante e crítico.

As complicações cardíacas incluem miocardiopatia dilatada, na qual o músculo cardíaco se enfraquece, comprometendo a capacidade de bombear o sangue de forma eficiente. No âmbito respiratório, a fraqueza dos músculos respiratórios

prejudica a ventilação, levando à hipoventilação e aumentando o risco de infecções pulmonares recorrentes. Essas complicações são as principais responsáveis pela mortalidade em pacientes com DMD, reforçando a necessidade de um manejo intensivo e multidisciplinar (Hansel; Dintzis, 2007; Sadler, 2021).

O prognóstico da DMD, embora historicamente reservado, tem melhorado com intervenções terapêuticas modernas. O suporte respiratório, como a ventilação mecânica não invasiva, é fundamental para prolongar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida. Medicamentos cardioprotetores, como inibidores da enzima conversora de angiotensina (ECA), têm demonstrado eficácia em retardar a progressão da miocardiopatia (Pediatria, 2024).

Além disso, novas abordagens, como a terapia gênica e a edição genética, têm sido exploradas, oferecendo esperança para uma possível transformação no tratamento da DMD. Essas estratégias emergentes visam não apenas retardar a progressão da doença, mas também, potencialmente, reverter alguns dos danos causados pela ausência da distrofina, proporcionando melhor prognóstico e maior qualidade de vida para os pacientes e suas famílias (Pediatria, 2024).

5 INTERVENÇÕES E TRATAMENTO: ESTRATÉGIAS TERAPÊUTICAS PARA A DMD

O manejo da DMD requer uma abordagem abrangente e multidisciplinar, que envolve desde o uso de fármacos específicos até terapias de suporte que visam melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Os corticosteroides, como deflazacorte e prednisona, são pilares do tratamento farmacológico. Essas medicações têm como objetivo retardar a progressão da fraqueza muscular e preservar a funcionalidade por períodos mais longos. Contudo, devido aos potenciais efeitos adversos, como ganho de peso, hipertensão e redução da densidade óssea, sua administração requer supervisão médica rigorosa (Nucci, 2021).

A eficácia dos corticosteroides foi demonstrada em ensaios clínicos robustos. Em um estudo multicêntrico, randomizado e controlado por placebo, 196 pacientes pediátricos com DMD foram divididos em grupos para receberem diferentes doses de deflazacorte, prednisona ou placebo durante 12 semanas. Os resultados indicaram que tanto o deflazacorte (nas doses de 0,9 mg/kg/dia e 1,2 mg/kg/dia) quanto a prednisona (0,75 mg/kg/dia) apresentaram benefícios significativos na preservação da força muscular em comparação ao placebo (Nucci, 2021).

Além do manejo farmacológico, estratégias não medicamentosas desempenham um papel essencial. Fisioterapia e terapia ocupacional são fundamentais para prevenir contraturas, preservar a mobilidade articular e reduzir o impacto da deterioração muscular. Essas abordagens ajudam a manter a autonomia do paciente, promovendo uma qualidade de vida mais elevada, mesmo diante das limitações impostas pela doença (Pediatria, 2024).

No estágio avançado da DMD, o suporte respiratório torna-se indispensável. A ventilação não invasiva, como o uso de aparelhos BiPAP (pressão positiva em dois níveis), auxilia na compensação da fraqueza dos músculos respiratórios, melhorando a oxigenação e reduzindo o risco de complicações, como infecções pulmonares. Da mesma forma, o manejo cardíaco com medicamentos como os inibidores da ECA é essencial para controlar a progressão da miocardiopatia, uma complicação comum em pacientes com DMD (Sadler, 2021).

Adicionalmente, avanços em terapia gênica e edição genética têm trazido novas esperanças para os pacientes e suas famílias. Essas abordagens visam corrigir ou substituir o gene mutado, possibilitando a produção de distrofina funcional. Embora ainda estejam em fases experimentais, essas tecnologias oferecem a perspectiva de não apenas retardar a progressão da doença, mas também reverter alguns danos musculares já estabelecidos. Como observado por Sadler (2021), essas inovações têm o potencial de transformar o panorama do tratamento da

DMD, proporcionando um futuro mais promissor para os pacientes e suas famílias.

6 ASPECTOS PSICOLÓGICOS E QUALIDADE DE VIDA: O IMPACTO DA DMD NO PACIENTE E EM SUA FAMÍLIA, COM ESTRATÉGIAS DE APOIO PSICOLÓGICO

A DMD não afeta apenas o corpo físico, mas exerce um impacto profundo no bem-estar emocional e psicológico do paciente e de sua família. A evolução progressiva da doença, que implica na perda gradual de capacidades funcionais, confronta o paciente com uma série de limitações e incertezas que podem desencadear estresse crônico, ansiedade e depressão. Conforme a Sociedade Brasileira de Pediatria (2024), essa realidade emocionalmente exaustiva reforça a necessidade de intervenções psicológicas direcionadas, que ajudem tanto o paciente quanto seus cuidadores a lidar com os desafios contínuos impostos pela condição.

Para as famílias, o impacto psicológico é igualmente significativo. O papel de cuidador, associado às responsabilidades financeiras, médicas e emocionais, frequentemente resulta em níveis elevados de exaustão emocional e física. Essas demandas podem comprometer a qualidade de vida dos cuidadores e levar a conflitos familiares, isolamento social e até sentimento de culpa. Esse cenário ressalta a importância de um suporte psicológico que abranja não apenas o paciente, mas também toda a rede familiar. Hansel e Dintzis (2007) observam que a abordagem deve ser centrada no acolhimento, proporcionando um espaço seguro para expressão de sentimentos e construção de estratégias de enfrentamento.

A participação em grupos de apoio é uma estratégia poderosa para minimizar o isolamento social e fortalecer o suporte emocional. De acordo com Hansel e Dintzis (2007), esses grupos criam um ambiente de compreensão mútua, onde os desafios e as experiências são compartilhados com outros que enfrentam

situações semelhantes. Essa troca fortalece a resiliência, permitindo que o paciente e seus familiares lidem melhor com as adversidades cotidianas. O acompanhamento por psicólogos especializados também pode fornecer ferramentas práticas de enfrentamento, ajudando a manejar as pressões emocionais que acompanham a doença.

As estratégias de apoio psicológico também devem incluir intervenções voltadas para a promoção da qualidade de vida, com atividades que priorizem o bem-estar do paciente. Terapias complementares, como arteterapia, musicoterapia e mindfulness, desempenham um papel positivo ao criar momentos de alívio emocional e melhorar o engajamento com a vida. Segundo Bonfim et al. (2022), essas abordagens não apenas beneficiam o paciente, mas também contribuem para uma dinâmica familiar mais equilibrada, permitindo que a família enfrente os desafios com maior coesão e adaptabilidade.

Por fim, o apoio psicológico, quando integrado a um plano de cuidado multidisciplinar, pode transformar significativamente a forma como o paciente e sua família vivenciam a DMD. Essa assistência holística não apenas alivia o sofrimento emocional, mas também promove maior aceitação, resiliência e qualidade de vida. Conforme destacado por Sadler (2021), um olhar integral e humano é essencial no manejo dessa condição, reforçando a importância de um cuidado que vá além dos aspectos clínicos.

7 ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR: IMPORTÂNCIA DO ACOMPANHAMENTO COM NEUROLOGISTA, CARDIOLOGISTA, FISIOTERAPEUTA, ENTRE OUTROS

O manejo de indivíduos diagnosticados com DMD requer uma abordagem abrangente e multidisciplinar, que vá além do tratamento isolado dos sintomas. Conforme destacado por Sadler (2021), é imprescindível que uma equipe de especialistas, composta por neurologistas, cardiologistas, fisioterapeutas, pneumologistas e psicólogos, esteja envolvida em todas as etapas do

acompanhamento. Essa abordagem é importante para garantir que os aspectos físicos, emocionais e sociais do paciente sejam devidamente monitorados.

O papel de cada profissional na equipe é indispensável. O neurologista, por exemplo, realiza o diagnóstico e acompanha a progressão da doença, ajustando terapias específicas para os sintomas neuromusculares. O cardiologista monitora o coração, uma vez que complicações como miocardiopatias são comuns em pacientes com DMD (Bushby et al., 2010). O pneumologista, por sua vez, desempenha um papel fundamental no controle e prevenção de problemas respiratórios, especialmente nas fases mais avançadas da doença, quando a musculatura respiratória está gravemente comprometida (Gloss et al., 2016).

A fisioterapia é uma das intervenções mais relevantes, pois ajuda a prevenir contraturas, preservar a mobilidade articular e melhorar a qualidade de vida do paciente. Programas de reabilitação adaptados à condição de cada indivíduo têm demonstrado impacto positivo na manutenção da funcionalidade muscular (Bonfim et al., 2022). Além disso, o suporte emocional e psicológico oferecido por psicólogos e assistentes sociais é essencial para lidar com os desafios emocionais associados à doença, tanto para o paciente quanto para sua família (Pediatria, 2024).

A interação entre esses profissionais promove não apenas a melhoria da qualidade de vida do paciente, mas também proporciona um suporte significativo às famílias, que frequentemente enfrentam dificuldades emocionais e financeiras decorrentes da condição. Segundo o Consenso Brasileiro sobre a DMD (2024), uma abordagem integrada permite intervenções precoces, melhora o manejo das complicações e oferece suporte emocional mais eficiente.

Por fim, o acompanhamento multidisciplinar é uma prática que não apenas prolonga a sobrevida dos pacientes, mas também contribui para uma experiência

mais humanizada e eficaz no enfrentamento da DMD. Investir em estratégias de cuidado que unam diferentes especialidades é essencial para melhorar os resultados clínicos e proporcionar uma vida mais digna e confortável aos pacientes.

8 CONCLUSÃO

A análise da DMD apresentada neste estudo permitiu uma revisão abrangente dos aspectos genéticos, clínicos, terapêuticos e emocionais que envolvem essa condição. Cada capítulo contribuiu para o entendimento aprofundado da doença, seus desafios e as estratégias para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

No primeiro capítulo, exploraram-se os fundamentos etiológicos e fisiopatológicos da DMD, destacando o impacto da ausência da distrofina na estabilidade muscular e na progressão degenerativa da doença. No segundo capítulo, foi elucidado o padrão de herança recessiva ligada ao X, reforçando a importância do aconselhamento genético e da identificação precoce de portadores para minimizar os riscos em futuras gerações.

A progressão clínica e as complicações cardiorrespiratórias foram discutidas no terceiro capítulo, evidenciando como a degeneração muscular compromete funções vitais e reduz a expectativa de vida dos pacientes. Já no quarto capítulo, as intervenções terapêuticas, como o uso de corticosteroides e avanços em terapias gênicas, foram apresentadas como meios promissores de retardar a evolução da DMD e proporcionar maior funcionalidade aos pacientes.

Os capítulos cinco e seis abordaram os impactos psicológicos e a relevância do acompanhamento multidisciplinar, destacando a necessidade de uma abordagem humanizada e integrada, que contemple não apenas o manejo clínico, mas também o suporte emocional ao paciente e à família.

Ao concluir, é possível afirmar que a abordagem multidisciplinar é indispensável para mitigar os impactos da DMD, atendendo às demandas clínicas, emocionais e sociais. As terapias emergentes, especialmente as terapias gênicas, representam um avanço significativo, embora ainda estejam em desenvolvimento. Este trabalho reforça que a união entre avanços científicos e um cuidado humanizado é o caminho para transformar o manejo da DMD, promovendo não apenas maior sobrevida, mas também uma qualidade de vida digna para os pacientes e suas famílias.

REFERÊNCIAS

- ALVES, Beatriz et al. Esclerose múltipla: revisão dos principais tratamentos da doença. **Saúde e Meio Ambiente: Revista Interdisciplinar**, [S. l.], v. 3, n. 2, p. 19–34, 2015. DOI: 10.24302/sma.v3i2.542. Disponível em: <https://www.periodicos.unc.br/index.php/sma/article/view/542>. Acesso em: 5 nov. 2024.
- BONFIM, A. M. O. S. et al. Intervenção fisioterapêutica na distrofia muscular de Duchenne. **Revista Multidisciplinar do Nordeste Mineiro**, v. 7, 2022. Disponível em: https://www.revistas.unipacto.com.br/storage/publicacoes/2022/1052_intervencao_fisioterapeutica_na_distrofia_muscular_de_duchenne.pdf. Acesso em: 19 dez. 2024.
- BUSHBY, K. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. **Lancet Neurology**, v. 9, n. 2, p. 177-189, 2010. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70272-8](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70272-8). Acesso em: 19 dez. 2024.
- GLOSS, D. et al. Practice guideline update summary: corticosteroid treatment of Duchenne muscular dystrophy: report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology. **Neurology**, v. 86, n. 5, p. 465-472, 2016. Disponível em: <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000002337>. Acesso em: 19 dez. 2024.
- HANSEL, Donna E.; DINTZIS, Renee Z. **Fundamentos de Rubin - Patologia**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007. E-book. p. 140. ISBN 978-85-277-2491-3. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/978-85-277-2491-3/>. Acesso em: 4 nov. 2024.
- NUCCI, Gilberto de. **Tratado de Farmacologia Clínica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2021. E-book. p. 803. ISBN 9788527737364. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788527737364/>. Acesso em: 4 nov. 2024.
- PEDIATRIA, Sociedade Brasileira de. **Tratado de pediatria**. 6. ed. Barueri: Manole, 2024. E-book. v. 2, p. 274-276. ISBN 9788520458679. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788520458679/>. Acesso em: 4 nov. 2024.

SADLER, T. W. **Langman Embriologia Médica**. 14. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2021. E-book. p. 127. ISBN 9788527737289. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788527737289/>. Acesso em: 4 nov. 2024.

ZUKERMAN, Elíova; BRANDT, Reynaldo A. **Neurologia e Neurocirurgia: A Prática Clínica e Cirúrgica por Meio de Casos**. Barueri: Manole, 2011. E-book. p. 166. ISBN 9788520452318. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788520452318/>. Acesso em: 5 nov. 2024.