

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E A ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO

Francielle Bastos do Prado ¹
Andréia Valéria de Souza Miranda ²
Magali Maria Tagliari Graf ³

RESUMO

A Distrofia Muscular de Duchenne, é uma doença considerada rara e permanece pouco conhecida, talvez por esta razão seu diagnóstico é tardio. Sendo assim, pacientes e famílias vêm trabalhando para mudar esse cenário e tornar a doença conhecida nos mais diversos ambientes e regiões do mundo. Até o momento não foi encontrada a cura para a patologia, todavia, existem diversos tipos de tratamento, que irão variar dependendo de cada caso e a situação em que o paciente se encontra, o mesmo irá depender também do diagnóstico, que por vezes acontece quando a doença está avançada. Este é um estudo de caso, que tem como objetivo conhecer a patologia e enfatizar o papel do enfermeiro, feito com uma família que enfrenta a doença há 16 anos e através de uma entrevista aberta, dados foram levantados e em seguida analisados. Depois de todos esses momentos junto da família, foi possível perceber que a doença é extremamente delicada e requer muita atenção e dedicação, bem como ressaltar o quão importante é o trabalho do enfermeiro nas mais diversas áreas, pelo fato deste ter um olhar diferenciado e poder acompanhar todas as etapas da vida.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne. Enfermeiro.

ABSTRACT

Duchenne Muscular Dystrophy, a disease considered rare, remains little known and for this reason its diagnosis is late. Therefore, patients and families have been working to change this scenario and make the disease known in the most diverse environments and regions in the world. So far no cure has been found for the pathology, however, there are several types of treatment, which will vary depending on each case and the situation in which the patient is, it will also depend on the diagnosis, which sometimes happens when the disease is advanced. This is a case study, which aims to learn about the pathology and emphasize the role of the nurse, carried out with a family who has been facing the disease for 16 years and through an open interview, data were collected and then analyzed. After all these moments with the family, it was possible to realize that the disease is extremely delicate and requires a lot of attention and dedication, as well as highlighting how important the nurse's work is in the most diverse areas, due to the fact that he has a different look and power accompany all stages of life.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy. Nurse.

¹ Acadêmica do curso de Enfermagem, 10º semestre, do Centro Universitário UNIFACVEST. E-mail: franfranxp2@gmail.com

² Doutora em Educação. Enfermeira. Docente do Centro Universitário UNIFACVEST. E-mail: andreiavaleriamiranda@hotmail.com

³ Mestre em Educação. Enfermeira. Docente do Centro Universitário UNIFACVEST. E-mail: mgrafgraf@yahoo.com.br

1 INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne foi estudada em 1868 por um neurologista francês chamado Guillaume Benjamin Amand Duchenne (SOUZA; WISKI, 2015).

É uma patologia que tem caráter hereditário, entre as distrofias infantis ela é a que tem estado mais em alta, 1 em cada 3.500 nascidos vivos de sexo masculino já nascem com a doença. O gene da DMD fica no braço curto do cromossomo X, na região cujo nome é Xp21, que tem como responsabilidade codificar a distrofina. A distrofina é uma grande proteína, nos casos de DMD essa proteína é ausente ou não funciona, isso acarreta em um desequilíbrio na camada lipídica da membrana, ocasionando um influxo de cálcio em excesso para as células o que vai causar a sua necrose. Após a necrose das fibras o organismo começa a substituí-las por tecido fibroadiposo, geralmente em grande quantidade, praticamente dobrando o volume de uma fibra muscular normal. Permanece incurável, todavia, se identificada precocemente e aplicado o tratamento adequado para cada caso, existem grandes chances de retardar o progresso dela. (SOUZA; WISKI, 2015). (SARLO, 2009). (NARDES; ARAÚJO; RIBEIRO, 2012).

A mulher pode ser a portadora desse gene, mas ela não desenvolve a doença em si, isso porque o sexo feminino é composto por 2 cromossomos X, se um deles apresenta o gene defeituoso o outro X será saudável e vai garantir o bom funcionamento dos músculos. Já o sexo masculino é composto por dois cromossomos 1 X e 1 Y, ou seja XY, como o defeito é no cromossomo X não há outro para substituí-lo e o Y possui outras funções.

Ela é caracterizada por fraqueza muscular, insuficiência cardiorrespiratória e óbito de adolescentes e adultos jovens. O óbito dos pacientes ocorre normalmente na segunda década de vida, entre os 18 aos 25 anos de idade. (CAROMANO *et al.*, 2010), (MELO; VALDÉS; PINTO, 2015).

Os esteroides têm sido usados frequentemente e após diversos estudos foi concluído que o seu uso aumenta a massa muscular e retarda a progressão da patologia, prolongando a deambulação independente e proporcionando uma melhora da função pulmonar e cardíaca. Sabe-se ainda que a base do tratamento seja a orientação feita aos familiares e pessoas com a DMD sobre a doença, para a realização efetiva do tratamento clínico e fisioterapêutico. (MORAES; FERNANDES; ACOSTA, 2011).

A DMD ainda tem pouca visibilidade e muitos profissionais da área da saúde sequer tem conhecimento sobre a doença, mas o profissional pode contribuir muito para que as pessoas aumentem a sobrevida. O enfermeiro é um dos profissionais que acompanha o pré-

natal, parto, pós-parto, recuperação da mãe e até o crescimento das crianças, e se ele possuir os conhecimentos acerca da Distrofia Muscular de Duchenne ele pode estar identificando ainda no primeiro ano de vida e assim proporcionando todo o tratamento e os cuidados mais adequados tanto ao paciente quanto a sua família que sofre muito durante esse processo de adaptação.

O tema abordado foi escolhido porque conheci dois meninos da minha cidade natal, que são portadores da doença e despertaram o meu interesse acerca do assunto. A distrofia é considerada rara, porém, vem apresentando um número crescente de pessoas, segundo Emery (1991), a cada 500 nascidos vivos masculinos de 1 a 3 têm a doença, a qual acomete apenas homens, sendo que as mulheres são as portadoras e transmitem o gene para os filhos. Mesmo sendo a distrofia que mais acomete os meninos ela ainda tem pouca visibilidade, mais de 70% dos pacientes com a distrofia morrem por complicações (Emery, 2003) e isso reforça a importância do enfermeiro ter conhecimento sobre a patologia, para que possa realizar uma intervenção qualificada e eficaz, auxiliando no diagnóstico precoce, observando sinais e sintomas ainda nas consultas puerperais e realizando assistência de enfermagem adequada tanto às pessoas que tem a DMD quanto às suas famílias.

Sendo assim, o objetivo deste estudo é desvendar a Distrofia Muscular de Duchenne e discutir a assistência do enfermeiro às pessoas portadoras da doença.

2 METODOLOGIA

A metodologia escolhida para a construção do presente trabalho foi à pesquisa de campo que segundo Marconi; Lakatos (1999) “é aquela utilizada com o objetivo de conseguir informações e/ou conhecimentos acerca de um problema para o qual se procura uma resposta, ou de uma hipótese que se queira comprovar, ou ainda, descobrir novos fenômenos ou as relações entre eles.”

Ainda dentro da pesquisa de campo utilizei o método descritivo, que para Tripodi ET AL (1975) “consiste na investigação de pesquisa empírica cuja principal finalidade é o delineamento ou análise das características de fatos ou fenômenos, a avaliação de programas, ou o isolamento de variáveis principais ou chave.”

A coleta de dados se deu por meio do método de entrevista que segundo Marconi; Lakatos (1999) “é um encontro entre duas pessoas, a fim de que uma delas obtenha informações a respeito de determinado assunto, mediante uma conversação de natureza profissional.” O tipo de entrevista foi a despadronizada ou não estruturada, na qual realizei um

roteiro aberto diferenciado aos pais e aos meninos, dando liberdade de respostas aos entrevistados.

Os participantes são dois adolescentes de 16 anos de idade, irmãos gêmeos, diagnosticados com a distrofia muscular de Duchenne, e seus pais, moradores da cidade de Curitiba SC.

A entrevista aconteceu em data marcada e local de escolha dos participantes, após aceite em participar da pesquisa, bem como preenchimento do termo de consentimento livre e esclarecido, que garante a interrupção da participação na pesquisa a qualquer momento, garante sigilo e anonimato dos participantes e os isenta de qualquer risco em participar. Foram entrevistados na mesma data e mesmo local.

Após os dados colhidos e obtidos os resultados, o passo seguinte foi a análise e interpretação destes. Para a análise dos dados, o método escolhido foi a análise de conteúdo, pois segundo trujillo (1974) “é a tentativa de evidenciar as relações existentes entre o fenômeno estudado e outros fatores. Essas relações podem ser estabelecidas em função de suas propriedades relacionadas de causa-efeito, produtor-produto, de correlações, de análise de conteúdo.” (Marconi; Lakatos 1999).

5 ANÁLISE DOS DADOS

A entrevista aconteceu no dia 31/07/2019 na casa dos participantes, o horário combinado foi às 20h30m. Ao chegar fui recebida pelos participantes na sala, na qual se deu as entrevistas. Alguns familiares encontravam-se lá, mas, quando iniciei as entrevistas os demais se retiraram, ficando apenas os quatro participantes. Eles escolheram responder as perguntas todos juntos, para que um complementasse o outro. Para facilitar o processo pedi autorização e gravei as entrevistas, assim consegui ter uma conversa mais aberta sem a metonímia de perguntas e respostas, depois, em casa, fui ouvindo a gravação e fazendo as anotações. Fui bem recepcionada e a entrevista teve uma duração de aproximadamente 40 minutos, durante o qual entrevistei todos os participantes.

Para uma aproximação dos sujeitos do estudo, em um primeiro momento foram feitas perguntas pessoais aos entrevistados, tais como idade, escolaridade, número de filhos, como foi a infância entre outros. Cada um teve seu momento de fala, mas puderam acompanhar e intervir na resposta um do outro. Utilizei um roteiro para que as entrevistas seguissem uma linha de raciocínio. Para manter o sigilo cada participante assinou um termo de consentimento livre e esclarecido e adotou um codinome, o qual foi escolhido com base na Distrofia

Muscular de Duchenne, são eles, **Cromossomo X, Cromossomo Y, Distrofina e DMD**. As primeiras perguntas foram feitas ao participante Cromossomo X. Cromossomo X é a mãe dos portadores da distrofia, tem 36 anos, ensino superior completo, trabalha em um negócio familiar, não possui outros filhos além dos gêmeos e é portadora da Distrofia Muscular de Duchenne. Cromossomo Y é o pai dos portadores de Duchenne, tem 39 anos, ensino superior incompleto, tem mais um filho além dos gêmeos, trabalha em uma empresa e não é portador de nenhuma doença. Distrofina é um dos portadores da DMD, tem 16 anos e cursa o ensino médio. DMD é o irmão gêmeo do Distrofina, tem 16 anos, cursa o ensino médio e também é portador da síndrome.

A primeira pergunta feita foi em relação ao processo da gestação e do parto que é um momento muito especial para toda a família, momento de mudanças e de sentimentos novos, após essa fase vem à adaptação do cotidiano, que também sofre alterações, principalmente quando se trata de gêmeos, para melhor entender essa fase a participante foi entrevistada com relação a isso, a qual apresentou a seguinte resposta: *“Eu tinha 18 anos quando engravidei deles, a gestação foi normal e muito tranquila, não houve complicações, realizei o pré-natal corretamente, o parto foi prematuro, quando estava com 8 meses, hoje em dia a gestação é contada por semanas, mas, naquele tempo eram contados os meses. Após o rompimento da bolsa, o parto cesárea foi realizado, em hospital da região, os gêmeos precisaram ficar 1 dia na UTI, em seguida foram encaminhados para o neonatal onde eu pude ficar junto com eles, lá ficamos durante uma semana, em observação e para que os médicos acompanhassem o ganho de peso. Logo após fomos para casa. Pelo fato de serem gêmeos a adaptação foi bem difícil, até porque eu ainda era muito jovem, com experiência zero, depois a gente vai pegando prática, mas, sempre precisava de uma pessoa junto para me ajudar, não dava para ficar sozinha, morava na casa dos meus pais, já que dependia sempre de alguém para cuidar deles, sempre era uma função, não parava nunca. Consegui amamentar eles até os seis meses”*. (CROMOSSOMO X).

De acordo com a Organização Mundial de Saúde, a data provável do parto (DPP) é calculada para 40 semanas após o primeiro dia da última menstruação. Um bebê que nasce antes de 37 semanas é considerado prematuro. Para Andrade et al. (2014), com o nascimento de gêmeos o cotidiano passa por diversas mudanças, as famílias sentem-se cansadas, sofrem impactos financeiros, há um aumento do estresse, diminuindo a qualidade de vida, refletindo nas relações pessoais e diminuição da vontade de se ter mais filhos.

Que cada gestação tem suas características próprias é fato, no caso da gestação gemelar as mudanças são muito maiores, já que duas vidas estão sendo geradas no mesmo

tempo. O parto normal nesse caso é muito complexo, por isso a escolha da cesárea, nesses casos a gestação não consegue completar as semanas que são previstas em decorrência da distensão uterina. A gestação gemelar tem os seus aspectos muito particulares, não podendo ser tratada como uma gestação normal.

Seguimos a entrevista entrando no assunto da doença, durante a entrevista, os participantes relataram os primeiros sintomas apresentados pelos gêmeos, como foi o seu diagnóstico, exames realizados, quem a descobriu e se havia algum tipo de histórico familiar: *“Os primeiros sintomas deles foram que eles caíam muito, tinham dificuldade para caminhar, percebi primeiro em um, porque ele já tinha uma perna mais curta que a outra, eles andavam com dificuldade, os dois não acompanhavam os colegas na escola, na educação física, estavam sempre caindo e sofriam para subir escadas. Quando tinham seis anos percebemos que tinha algo errado, mas só buscamos ajuda quando estavam com sete anos, fui atrás de um médico especialista em neurologia, ele me encaminhou para um neurologista pediátrico que logo na primeira consulta identificou que era Duchenne. Nós sempre achamos que fosse um problema neurológico ou ortopédico, mas até então nem sabíamos que existia essa distrofia. O médico que nos atendeu solicitou uma biopsia, que foi feita no músculo de apenas um deles, pelo fato de serem gêmeos univitelinos não foi necessário fazer o procedimento nos dois, após trinta dias saiu o resultado que apontou a Duchenne, depois disso foi feito um exame específico para a distrofia que se chama CPK, foi feito para ter certeza de que era isso, o resultado desse exame deu muito alterado e foi à confirmação. Eu acredito que exista um histórico familiar, como sou filha adotiva não sei se aconteceu com mais alguém da família, depois do diagnóstico a minha mãe adotiva foi atrás da minha mãe biológica, que contou que eu tive dois tios que morreram muito jovens, entre 15 e 16 anos, de uma paralisia, mas nós achamos que não fosse paralisia, provavelmente era Duchenne, mas na época não se tinha os conhecimentos de hoje”.* (CROMOSSOMO X).

Em decorrência da fraqueza muscular, começam a desenvolver escoliose, alteração da caixa torácica, comprometimento da dinâmica respiratória, diminuição do volume pulmonar, ineficiência no mecanismo de tosse, com o tempo eles não conseguem mais subir escadas, correr, pular, ocorre perda da marcha. (CAROMANO *et al.*, 2010).

As manifestações clínicas normalmente começam na infância, nos três primeiros anos de vida. (SANTOS *et al.*, 2006). É possível realizar o diagnóstico ainda no pré-natal, através da análise de DNA extraído de vilosidades coriônicas, mais ou menos com 10 semanas de gestação. (ZATZ, 2002).

A distrofia é diagnosticada também através de exames clínicos como dosagem sérica das enzimas creatinoquinase (CK), piruvatoquinase (PK), creatina fosfoquinase sérica (CPK), aspartato aminotransferase (ST), alanina aminotransferase (ALY), desidrogenase láctica (LDH), enolase e anidrase carbônica III, transaminase glutâmica pirúvica (TGP), entre vários outros. Também são feitos eletrocardiogramas, eletroneuromiografias, exames de DNA e biopsia muscular. (GOMES *et al.* 2011).

As mulheres portadoras dessa mutação são assintomáticas, o risco é de que 50% do gene defeituoso passe para seus descendentes, então metade dos filhos pode ser portador e clinicamente normal e a outra metade afetada. (ZATZ, 2002).

Após conhecer a distrofia eu consegui entender melhor os principais sintomas que ela apresenta, as mais características e que aparecem primeiro são exatamente as relatadas, dificuldade para caminhar, subir escadas, correr e pular, mas a principal é a queda, crianças com Duchenne caem constante e repetidamente. Atualmente vivemos na era da modernidade, graças a isso podemos descobrir doenças ainda na gestação e isso é maravilhoso, porque quando descoberto você já tem a possibilidade de começar a se preparar para o que irá enfrentar, o problema está na falta de conhecimento, claro que há 15 anos não existiam tantas possibilidades como hoje, mas agora é possível diagnosticar uma doença ainda no seu começo, possibilitando maiores chances de tratamento. O processo diagnóstico é muito amplo, já que tem diversos exames, de sangue, biopsia, eletros entre outros, mas, para solicitar esses exames específicos o profissional precisa saber identificar os sinais e sintomas da doença, o problema está no fato de que ela ainda não é tão conhecida e isso dificulta o diagnóstico. A distrofia muscular de Duchenne é uma patologia que fica no cromossomo X, quem passa esse cromossomo para os filhos é a mãe, se ela é portadora desse gene defeituoso todos os seus filhos homens terão a doença e todas as suas filhas mulheres serão portadoras do gene, nesse caso a doença sempre vai ser passada de geração para geração, porque ela ainda permanece incurável.

Depois de diagnosticada a doença é importante que a família entenda melhor o que ela é e o processo que a acompanha, os entrevistados explicaram como se inteiraram da doença e qual foi o profissional que lhes passou informações. Com a chegada de qualquer doença a vida se transforma no caso de uma doença rara isso deve acontecer de forma mais drástica ainda. Por essa razão tentei entender o que mudou após o diagnóstico e quais são as maiores dificuldades enfrentadas por eles: *“Quem nos explicou sobre a doença foi o próprio médico que diagnosticou, sempre falou o que era e como era o percurso, mas ele foi muito direto, falou de seco que não tinha cura, que iriam logo para a cadeira de rodas e morreriam muito*

cedo. Depois do diagnóstico mudou tudo, na vida e no cotidiano, no primeiro momento eu fiquei com uma espécie de negação, pensando que a culpa era minha, queria tirar eles da escola para passar mais tempo com eles, mas depois a gente entende que eles também têm uma vida e podem viver normalmente, depois do diagnóstico nós entendemos tudo, como o porquê da dificuldade para caminhar, subir escadas, pois, achávamos que era preguiça deles. A mudança maior vem depois que eles param de andar e passam para cadeira de rodas, eles perderam a marcha em 2016 com 12 anos, é difícil sair com eles, porque são dois cadeirantes, são pesados e nem todos os lugares são adaptados, sempre tem uma barreira que dificulta a acessibilidade.” (CROMOSSOMO X).

Os gêmeos tiveram a oportunidade de relatar como foi que souberam da doença e quais são as dificuldades que enfrentam com maior frequência: *“As pessoas demoraram em explicar para nós o que era, porque éramos crianças ainda, mas hoje já entendemos o que é.” (DISTROFINA).*

“A maior dificuldade é a inclusão, parece que as pessoas nos excluem, na escola principalmente, mas temos alguns amigos. Na escola é fácil de nos locomover, tem rampas e usamos cadeira automatizada, tomar banho é a maior dificuldade porque depende dos outros, comer a gente come sozinho, só que as pessoas nos tratam igual crianças”. (DMD).

Após tantos estudos a doença ainda permanece incurável, ela possui tratamento, o qual tem por objetivo garantir uma melhor adequação às atividades cotidianas dessas pessoas. Em decorrência da fraqueza muscular, ocorre perda da marcha e óbito de adultos jovens. (MELO; VALDÉS; PINTO, 2015). Após perda da marcha por completo as pessoas perdem a sua independência e necessitam de terceiros para realizar toda e qualquer atividade. (ZATZ, 2002).

Apesar de não ter cura, a doença tem tratamento, se ele for aplicado cedo os pacientes podem prolongar a vida, acho que o profissional na hora de dar a notícia e explicar a doença tem que ter mais empatia com essa família, já que é uma patologia que requer muito dos pacientes e das famílias, não precisa enfrentar um peso ainda maior pensando que a morte pode chegar brevemente, é possível viver com Duchenne, basta tratar, e viver esperando a morte não é viver. No nosso país existe um grande número de deficientes e cadeirantes e mesmo assim essas pessoas ainda se deparam com barreiras, os lugares não são adaptados, os comércios não se preparam para receber essas pessoas e isso é muito triste, essas famílias já enfrentam tantas dificuldades e aí quando querem sair para fazer algo diferente não podem porque sabem que ao chegar lá vão ter que ficar de fora. A sociedade deveria se conscientizar e adaptar os ambientes, todos tem o direito de ir e vir. É um direito saber e entender o

diagnóstico de sua doença, eles sabem do que se trata, a família nunca escondeu, entendem o que irão enfrentar e convivem bem com isso. Os adolescentes e crianças estão cada vez mais evoluídos, o preconceito está presente em todo lugar, no caso dos jovens ele é mais frequente, pelo fato de não entenderem o diferente, mas o respeito deve prevalecer em qualquer lugar. O fato de se sentirem crianças se dá porque todos são superprotetores e querem evitar que eles sofram com coisas além da doença que já é um peso a se carregar.

Um ponto importante a se entender é o tratamento e medicamentos utilizados: *“A partir do momento que soubemos começamos o tratamento com o corticoide, que por um lado ajuda, mas por outro, afeta, estão sempre em acompanhamento médico, com diversos especialistas, fazem fisioterapia e tem atendimento em casa de um educador físico que faz um excelente trabalho, já que é mais individualizado, teriam que fazer hidroterapia, mas, o nosso clima não colabora. Os medicamentos que eles usam são o Carvedilol, Sinvastatina, Espironolactona, Enalapril, Deflazacorte que é o corticoide, Coenzima Q10, Carbonato de cálcio, Vitamina D, Glutamina, Taurina, Carnitina e Arginina.” (CROMOSSOMO X).*

O tratamento pode ser feito à base de corticoides, que ajudam a diminuir os processos inflamatórios do músculo. A fisioterapia e a hidroterapia também se mostraram eficientes no controle da progressão da doença. (BRASIL).

É possível perceber que a família segue o tratamento recomendado, são muito cuidadosos, mantêm as medicações bem organizadas, são ativos na doença e isso proporciona um tratamento de qualidade, ajuda muito na recuperação, aumentando a qualidade de vida, estão sempre em busca de novas informações e tentam tudo que lhes é proposto.

Durante a entrevista os questioneei sobre o profissional enfermeiro, se em algum momento foram cuidados ou precisaram de um, já que o objetivo é destacar a sua importância, porém, todos responderam de forma unânime que nunca foram cuidados por um enfermeiro, em nenhum âmbito em que necessitaram de cuidados e que desconhecem seu papel e sua importância perante a doença.

A prática de enfermagem se destaca como a identificação de um conjunto de diagnósticos e intervenções de enfermagem utilizada pelos enfermeiros em sua prática cotidiana, o que pode auxiliar na construção de um corpo de conhecimento, baseado em evidências sobre o diagnóstico, elaboração de protocolos, na fundamentação do ensino e olhar clínico para a qualificação dos serviços de enfermagem. (FREITAS et al. 2013).

Na cidade em questão, onde eles moram, o enfermeiro ainda não tem tanta autonomia, não realiza consultas de enfermagem e nem classificação de risco, apenas presta cuidados e gerencia as equipes, é por este motivo que eles relatam que nunca foram cuidados por um. O

profissional enfermeiro tem a seu alcance a oportunidade de diagnosticar a distrofia precocemente. Através das orientações, o enfermeiro pode levar informação às famílias, ensinando sobre a doença. Ao observar sinais específicos, deve solicitar os exames e identificar a doença, o que irá adiantar o processo de tratamento. O enfermeiro desempenha um grande papel na vida dessas pessoas, ele pode diagnosticar encaminhar, tratar, acompanhar e proporcionar maior efetividade nos cuidados prestados, buscando solucionar os problemas referentes à saúde destes. Assim estará garantindo um cuidado realmente efetivo, de qualidade e com eficácia.

Após entrevistados os responsáveis o passo seguinte foi conversar com os portadores da doença. Eles preferiram responder juntos, um complementando a resposta do outro. Os questioneei sobre o que fazem no cotidiano, para entender quais atividades realizam e como estão em constante tratamento e passam por diversos profissionais perguntei também sobre qual é o profissional que mais os acompanha, que passa mais tempo com eles: *“De manhã vamos para a escola, teria que ficar o dia inteiro, mas ficamos muito cansados, à tarde ficamos em casa, quando tem, vamos à fisioterapia e vem o educador físico três vezes na semana, jogamos vídeo game e brincamos com os cachorros”*. (DSTROFINA).

“O profissional que mais nos acompanha é o educador físico que vem na segunda, terça e quarta”. (DMD).

Apesar da doença eles têm um cotidiano normal, vão à escola, jogam, vão à fisioterapia e recebem o educador físico que faz um trabalho diferenciado, ele trabalha o fortalecimento, brinca com os meninos, a diferença é que eles necessitam de alguém o tempo todo e precisam de ajuda para se locomover, mas fazem atividades comuns a idade. Eles estão sempre em acompanhamento, com muitos profissionais, só que o que está com eles mais de uma vez por semana é o educador físico, fazendo um trabalho de fortalecimento muscular, que é bem individual, o que faz muita diferença no tratamento, porque são atividades voltadas para eles, respeitando as limitações de cada um.

As pessoas portadoras da doença sofrem muito e junto com elas os familiares, que acompanham todas as etapas da patologia, aos participantes foi deixado um espaço para que deixassem um recado a pais que tenham filhos com Duchenne e a outros portadores da doença. Os recados deixados foram os que seguem: *“Não podemos desanimar, sabemos que não tem cura, mas que se pode viver de uma forma normal, se privando de muitas coisas, mas isso não vai impedir de sair, viajar, fazer as atividades, hoje tudo se consegue, assim como tem lugares que não são acessíveis tem outros que são, que permitem aproveitar, não pode*

desanimar, tem que ter sempre uma esperança, lá no fim do túnel sempre tem uma esperança”. (CROMOSSOMO X).

Já o cromossomo Y fala que: *“A vida continua ninguém está livre de nenhum problema, não devemos acreditar em tudo que os médicos falam, temos que correr atrás e acreditar em Deus que tudo da certo”. O recado de DISTROFINA é: “Nunca devemos desistir, não somos diferentes de ninguém”. E finaliza DMD dizendo que: “Fazemos as mesmas coisas que os outros, só que com mais dificuldade, nunca percam a esperança”.*

A respeito dos recados deixados por eles é possível perceber que eles possuem muita esperança e não irão desistir jamais, é isso que os gêmeos precisam, de pessoas que estejam dispostas a enfrentar o que vier junto com eles. Eu consegui perceber durante a entrevista que o entrevistado Cromossomo Y é pouco participativo em todo esse processo, mas presta a assistência que ele consegue como financeira e na hora de dar banho essas coisas. Já o entrevistado Cromossomo X é extremamente participativo, muito entendido sobre a doença, tratamento, participa de palestras e seminários, está sempre em busca de novas informações sobre a patologia, sempre pesquisando e se interagindo sobre. Eu consegui perceber que os gêmeos são bem tímidos, pouco falantes, sempre respondendo só o necessário, a cada resposta um olhava para o outro, percebi uma cumplicidade entre eles, se dão bem, tem um bom relacionamento, são jovens como outros, com aquele jeito envergonhado, mas me receberam muito bem e foram participativos.

6 CONCLUSÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne vem tomando lugar perante a sociedade, os portadores e familiares lutam para que ela ganhe visibilidade, é uma patologia hereditária que passa de geração para geração. Ela acomete apenas homens, que tem uma sobrevida considerada baixa e perdem a marcha ainda na adolescência. Apresenta sinais bem característicos, um diagnóstico específico e possui tratamento, o qual é medicamentoso e fisioterapêutico.

O meu objetivo é destacar a importância que o enfermeiro tem frente à doença, apesar de durante minha pesquisa ter uma resposta negativa com relação a isso continuo com a opinião de que, o profissional se faz fundamental em todo o seu processo, ele tem extrema capacidade e qualificação para diagnosticar e tratar doenças, olhando não apenas o paciente, mas, também sua família e responsáveis. Através deste estudo espero poder alcançar

profissionais e demais pessoas, levando um pouco de conhecimento acerca da síndrome para que cada vez mais se interessem pelo tema.

A presente pesquisa se faz importante tanto para profissionais da enfermagem quanto para portadores da doença e seus familiares e cuidadores, pelo fato de ser pouco conhecida. Se a cada dia que se passar as pessoas tiverem contato com esse tema a informação vai se espalhando e vai tornando a doença mais conhecida. Sabendo do que se trata e aprofundando seus conhecimentos o enfermeiro ganhará cada vez mais destaque no processo de diagnóstico e tratamento da distrofia, isso trará um prognóstico muito melhor para os portadores, lhes proporcionando tratamento adequado e eficaz.

O tema deveria ser mais aprofundado, ser trabalhado nos cursos da área da saúde, em universidades, cursos de graduação, tecnólogos, especializações, unidades de saúde, hospitais, principalmente para enfermeiros, técnicos de enfermagem, médicos, agentes comunitários de saúde, alunos. Nas escolas também deveria haver um espaço para se trabalhar esse conteúdo. Tudo é questão de conhecimento, as autoridades públicas também poderiam fazer algo para que a doença fosse diagnosticada precocemente, disponibilizando na rede de saúde mais exames, principalmente os específicos para diagnóstico da doença. Na cidade onde a pesquisa foi aplicada o enfermeiro poderia ter mais autonomia, realizar consultas de enfermagem, classificações de risco, aplicando tratamentos e fazendo encaminhamentos para médicos especialistas, seria um benefício tanto aos enfermeiros quanto à população em geral, garantindo um cuidado diferenciado e com uma visão mais ampla de cada doença, para todos.

Este artigo me proporcionou adquirir novos conhecimentos, mas principalmente entender a DMD, e como ela transforma a vida das pessoas, reforçou ainda mais a minha opinião sobre a enfermagem e seu papel na patologia e para essas pessoas, o enfermeiro não aprende apenas teorias e práticas, ele aprende a cuidar do ser humano de maneira humanizada, o que deveria ser requisito mínimo para qualquer profissional. A enfermagem vai muito além da cura da doença e alívio dos seus sintomas, ela toca a alma e cuida muito além do físico. A doença estudada é muito complexa e de certa forma entrar nessa realidade mostra um lado triste vivido pelos portadores, mas, a esperança e vontade de viver deles proporcionam um ânimo e muito mais vontade de aprofundar os conhecimentos sobre o tema e cada vez mais trabalhar para que ela se torne conhecida e para que o enfermeiro conquiste seu lugar.

REFERÊNCIAS

- DICIO, Dicionário on line de português, *Desvendando*. 2009. Disponível em: <<https://www.dicio.com.br/desvendando/>>. Acesso em: 24 Mar. 2019 às 20h05m.
- DICIO, Dicionário on line de português, *Perante*. 2009. Disponível em: <<https://www.dicio.com.br/perante/>>. Acesso em 24 Mar. 2019 às 20h54m.
- Distrofia muscular de Duchenne***: sintomas, tratamentos e causas. 2006. Disponível em: <<https://www.minhavidade.com.br/saude/temas/distrofia-muscular-de-duchenne>>. Acesso em 10 Jun. 2019 às 20h46m.
- EFFGEN, S.. *Fisioterapia Pediátrica*: Atendendo as Necessidades das Crianças. RJ: Guanabara Koogan, 2007.
- ESCOBAR, A. *Distrofia Muscular de Duchenne*. 2018. Disponível em: <https://youtu.be/ugOKbc9_Pr0>. Acesso em 07 Mai. 2019 às 13h56m.
- MELO, A. L. E.; VALDÉS, M. T. M.; PINTO, S. M. J. *Qualidade de vida de crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne*. 2004.
- MOFFAT, M. *Fisioterapia do Sistema Musculoesquelético*. 1. Ed. 2007.
- Movimento Duchenne. *O que é Distrofia Muscular Duchenne*. 2016. Disponível em: <<https://youtu.be/9iL9C2-RU9c>>. Acesso em 07 Mai. 2019 às 13h59m.
- WISKI, B. M.; SOUZA, C. M. *Perfil Clínico e Funcional da Distrofia Muscular de Duchenne*: Atuação da Enfermagem no Tratamento e Diagnóstico Precoce. Saúde, v. 19, n.2, p. 81-88, 2015.