

# Efeito da Pandemia por Covid-19 nos Cuidados de Indivíduos com Distrofia Muscular de Duchenne

## Covid-19 Pandemic's Effect on the Care of Individuals with Duchenne Muscular Dystrophy

Ana Paula Horokosky Kovacs (ORCID: 0000-0003-4004-3876)<sup>1</sup>, Vanessa Cristina Cunha Sequeira (ORCID: 0000-0002-9699-1966)<sup>2</sup>, Julia Maria Horokosky Miranda e Silva Kovacs (ORCID: 0000-0001-6139-7652)<sup>3</sup>, Jaqueline Almeida Pereira PhD (ORCID: 0000-0001-8020-1803)<sup>4</sup>, Clarisse Pereira Dias Drumond Fortes PhD (ORCID: 0000-0002-8253-0501)<sup>5</sup>, Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo PhD (ORCID: 0000-0003-2591-4354)<sup>6</sup>, Márcia Gonçalves Ribeiro PhD (ORCID: 0000-0001-8906-0189)<sup>7</sup>

### ABSTRACT

**Introduction:** Since December 2019, the scientific community has been mobilized to contain the COVID-19 pandemic. Although individuals with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) have restrictive lung disease, risk of immunosuppression and associated cardiomyopathy, they are not considered to be a risk group for COVID-19. DMD is a neuromuscular, genetic and progressive disease, with early childhood development. In order to manage the disease, multidisciplinary follow-up is necessary to improve this patient's quality of life.

**Objective:** Identify the impact of the pandemic on the care of patients with DMD and its repercussions.

**Method:** This is a cross-sectional, quantitative and descriptive study. The sample consisted of patients diagnosed with DMD aged between 4 and 18 years, followed up at the neuropsychiatry service. Data collection was carried out by an interview with those responsible for the patient and evaluation of the medical records, using a questionnaire. Statistical analysis was descriptive using central tendency and dispersion measures.

**Results:** Among the 44 patients included, the median age was 12 years and the predominant type of gene mutation was deletion (56.8%). The median age of first symptoms was 4 years. Thirteen patients had contact with family members positive for COVID-19 and tested positive for the disease. Eleven received the vaccine against COVID-19. Medical follow-ups suffered a great reduction in the pandemic period, as well as respiratory and motor physiotherapy.

**Conclusion:** The pandemic interfered with multidisciplinary care for patients with DMD. As a chronic and degenerative disease, individuals with DMD require ongoing care, which was interrupted by the pandemic scenario.

**Keywords:** Duchenne muscular dystrophy, COVID-19, SARS-CoV-2.

### RESUMO

**Introdução:** Desde dezembro de 2019, a comunidade científica está mobilizada para a contenção da pandemia pela COVID-19. Embora indivíduos portadores de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) apresentem doença pulmonar restritiva, risco de imunossupressão e cardiomiopatia associada, não são grupo de risco para a COVID-19. DMD é doença neuromuscular, genética e progressiva, de início na infância. Para manejo da doença, faz-se necessário acompanhamento multidisciplinar para melhora da qualidade de vida.

**Objetivo:** Identificar o impacto da pandemia nos cuidados aos pacientes com DMD e suas repercussões.

**Métodos:** Trata-se de um estudo transversal, quantitativo e descritivo. A amostra foi composta por pacientes com diagnóstico de DMD com idade entre 4 e 18 anos acompanhados no serviço de neuropsiquiatria. A coleta de dados foi realizada por entrevista com responsáveis e avaliação do prontuário, a partir de um questionário. A análise estatística foi descritiva com uso de medida de tendência central e dispersão.

**Resultados:** Dentre os 44 pacientes incluídos, a mediana de idade foi de 12 anos e o tipo de mutação gênica predominante a deleção (56,8%). A mediana de idade dos primeiros sintomas foi de 4 anos. Treze pacientes tiveram contato com familiares positivos para COVID-19 e testaram positivo para a doença. Onze receberam a vacina contra COVID-19. Os acompanhamentos médicos sofreram grande redução no período pandêmico, bem como a fisioterapia respiratória e motora.

**Conclusão:** A pandemia interferiu nos atendimentos multidisciplinares aos pacientes com DMD. Como uma doença crônica e degenerativa, os indivíduos com DMD necessitam de cuidados contínuos, o que foi interrompido pelo cenário pandêmico.

**Palavras-chave:** Distrofia muscular de Duchenne, COVID-19, SARS-CoV-2.

<sup>1</sup>Universidade Federal do Rio de Janeiro, Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira – Rio de Janeiro, Brasil

<sup>2</sup>Universidade Federal do Rio de Janeiro, Instituto do Coração Edson Saad – Rio de Janeiro, RJ - Brasil

<sup>3</sup>Universidade Federal Fluminense, Graduação de Farmácia – Niterói – Rio de Janeiro – Brasil

<sup>4</sup>Universidade Federal do Rio de Janeiro, Faculdade de Fisioterapia – Rio de Janeiro – RJ-Brasil

<sup>5</sup>Universidade Federal do Rio de Janeiro, Sub investigadora do Centro de Pesquisa em Doenças Neuromusculares- IPPMG – Rio de Janeiro – Brasil

<sup>6</sup>Universidade Federal do Rio de Janeiro, Departamento de Pediatria, professora aposentada, Faculdade de Medicina – UFRJ, Rio de Janeiro - Brasil

<sup>7</sup>Universidade Federal do Rio de Janeiro, professora associada do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina – UFRJ, Rio de Janeiro - Brasil

**Autor correspondente** - Ana Paula Horokosky Kovacs

**e-mail:** aphdsfisio@hotmail.com

## INTRODUÇÃO

Desde dezembro de 2019, após a emergente infecção viral causada pelo coronavírus surgir na China, a comunidade científica está mobilizada para a contenção da pandemia. No mundo, segundo o último relatório da Organização Mundial da Saúde (OMS) de fevereiro de 2021, há mais de trezentos e oitenta milhões de casos confirmados com mais de 5 milhões de mortes relacionadas à doença causada pelo coronavírus 19 (COVID-19). No Brasil, o Ministério da Saúde relata cerca de 26 milhões de casos confirmados e cerca de 628 mil mortes, tendo como foco pandêmico a região sudeste com mais de 10 milhões dos casos confirmados<sup>2</sup>. Com a crescente taxa de contaminação por coronavírus, a aplicação de medidas de restrição social, como o distanciamento físico, é proposta para permitir que os sistemas de saúde possam expandir e responder aos casos da doença, bem como reduzir a transmissão viral<sup>3</sup>.

Em relação à apresentação clínica do COVID-19, pessoas acima de 60 anos e/ou com comorbidades associadas possuem maior predisposição para o desenvolvimento de formas graves da doença. Embora indivíduos portadores de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) apresentem doença pulmonar restritiva, risco de imunossupressão por uso prolongado de corticosteroides e cardiomiopatia associada, não estão presentes no grupo de risco<sup>4</sup>. A DMD é a doença neuromuscular mais frequente em crianças, estima-se cerca de 1 para cada 5.000 recém-nascidos do sexo masculino<sup>5</sup>. É uma doença genética recessiva ligada ao cromossoma X de curso progressivo, causada pela mutação no gene DMD, que codifica a distrofina, proteína responsável direta pela preservação da fibra muscular. Estas mutações levam à ausência ou diminuição de distrofina, o que acarreta perda da função muscular que evolui para uma limitação motora significativa, progredindo para a perda completa da função com consequente perda da marcha por volta dos 12 anos evoluindo para as complicações cardiorespiratórias que levam a morte antes dos 20 anos e requer cuidados contínuos<sup>6</sup>.

Os indivíduos com DMD requerem cuidados globais que envolvem o acompanhamento ortopédico e da saúde óssea, respiratório, gastrointestinal, cardiológico, endócrino, neuromuscular e serviços de reabilitação com fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional e fisioterapeuta, além de suporte psicossocial. O Consenso Brasileiro<sup>8</sup> indica a necessidade de acompanhamento multidisciplinar e aplicação de corticoides em uso prolongado como primeira linha de ação no tratamento com objetivo de desacelerar a perda na função muscular e obter maior qualidade de vida.

No cenário pandêmico, os indivíduos portadores de doenças raras são uma incógnita para a comunidade científica e pouco se discute sobre as implicações do coronavírus neste grupo. As medidas de proteção contra a infecção que foram adotadas pelas unidades de saúde e

pelas famílias dos pacientes com DMD podem ter implicações nos cuidados e acompanhamento da doença. No presente trabalho, busca-se entender se a atual pandemia teve impacto nos cuidados multidisciplinares aos pacientes com DMD, bem como descrever as repercussões, se houver.

## METODOLOGIA

Trata-se de um estudo transversal, quantitativo e descritivo. A amostra foi composta por pacientes com diagnóstico de DMD com idade entre 4 a 18 anos acompanhados no serviço de neuropediatria de uma unidade hospitalar universitária de referência para doenças neuromusculares em crianças e adolescentes. O projeto foi aprovado pelo CEP da Instituição pelo número 466.12621.7.0000.5264. Durante as consultas de rotina, os responsáveis e pacientes foram convidados a participar da pesquisa e assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido e o termo de assentimento.

A coleta de dados foi realizada no período de Agosto/2021 a Novembro/2021, a partir da entrevista com responsáveis para obtenção de informações do acompanhamento da doença antes do início da pandemia (entre 2019 a Abril de 2020) até Novembro/2021. Para corroborar com as informações fornecidas pelos responsáveis e a fim de evitar informações incorretas, os dados coletados na entrevista foram confrontados com as registradas em prontuário pelos médicos ou através de exames anexados aos prontuários. A coleta foi guiada por um questionário elaborado pelos autores, dividido em informações de (a) caracterização do paciente como: idade atual, idade de diagnóstico, fase da doença, tipo de mutação gênica, idade dos primeiros sintomas e descrição dos primeiros sintomas observados; (b) informações sobre contexto familiar relacionados ao grau de instrução do cuidador, renda familiar, número de pessoas que coabitam a mesma residência perda ou não da renda durante pandemia, tipo de escola frequentada, uso de rede privada ou pública para atendimento médico; (c) informações sobre COVID-19 se houve contágio por COVID-19 pelo paciente ou residentes, tratamento realizado, se houve óbito ou necessidade de hospitalização; (d) informações sobre acompanhamento multidisciplinar (data de última consulta com especialistas e terapeutas, bem como alterações no acompanhamento, se houver); (e) informações sobre desempenho escolar (acompanhamento com pedagogo e impacto da pandemia na escola); (f) uso de medicação e vacinas.

A análise estatística foi descritiva, com uso de medida de tendência central e dispersão. A frequência em percentuais foi aplicada aos dados não numéricos.

**Tabela 1.** Características dos pacientes com DMD incluídos no estudo.

Variáveis	DMD (N= 44)
Idade (anos) mediana (variação)	12 (4 – 18)
<b>Mutação genética</b>	
Duplicação	7 (15,9%)
Deleção	25 (56,8%)
Mutação de ponto	10 (22,72%)
Outros	2 (4,54%)
<b>Fase da DMD</b>	
Fase 2	1 (2,27%)
Fase 3	8 (18,18%)
Fase 4	15 (34,0%)
Fase 5	20 (45,45%)
<b>Uso de cadeira de rodas</b>	
Sim	27 (61,36%)
Não	17 (38,64%)
<b>Perda de deambulação na pandemia</b>	
Sim	6 (22,22%)
Não	21 (77,78%)
Idade de perda da deambulação (anos) mediana (variação)	9 (8 – 12)
<b>Prova de função respiratória</b>	
Sim	25 (57%)
Não	19 (43%)
< 50%	3 (12%)
> 50% < 70%	8 (32%)
< 70%	14 (56%)
<b>Ecocardiograma</b>	
Sim	38 (87%)
Não	6 (13%)
FE < 60%	5 (13%)
<b>Ecocardiograma (ano de realização)</b>	
Anterior à 2019	5 (13,15%)
Jan/2019 à Dez/2019	14 (36,84%)
Jan/2020 à Dez/2020	8 (21,05%)
Jan/2021 à Nov/2021	11 (28,94%)
<b>Uso de medicação</b>	
Sim	31 (70%)
Não	13 (30%)
Tipo de medicação cardiológica N= 31	
iECA	16 (51,61%)
iECA associado a beta-bloqueador	3 (9,67%)
iECA associado a diurético	6 (19,35%)
iECA associado a beta-bloqueador e diurético	5 (16,12%)
iECA associado a antiarrítmico	1 (3,22%)
<b>Informações sobre frequência escolar antes da Pandemia</b>	
Escola Pública em 2019	30 (68,18%)
Escola Particular em 2019	7 (15,90%)
Não frequentavam escola em 2019	7 (15,90%)
<b>Informações sobre frequência escolar depois da Pandemia</b>	
Escola Pública em 2020	29 (65,90%)
Escola Particular em 2020	4 (9,09%)
Não frequentavam escola em 2020	11 (25%)

DMD, Distrofia muscular de Duchenne; iECA, inibidor da enzima conversora da angiotensina.

Fonte: Elaborada por autores.

## RESULTADOS

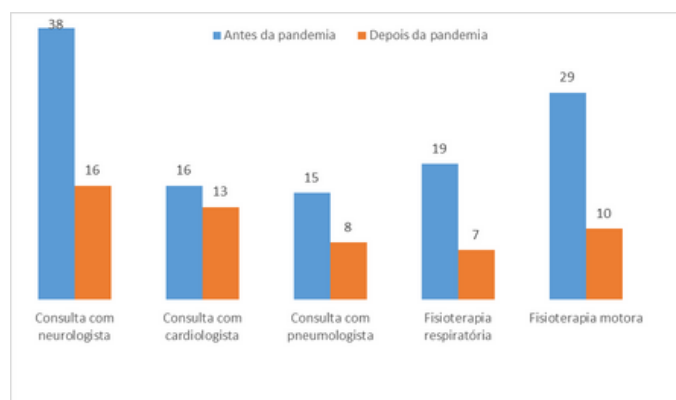
Dentre os 44 pacientes incluídos, a mediana de idade dos pacientes foi de 12 anos (variação entre 4-18 anos), sendo o tipo de mutação gênica predominante a deleção (56,8%), seguido por mutação de ponto (22,7%) e duplicação do gene da distrofina (15,9%) (Tabela 1). A idade média dos primeiros sintomas reportados pelos responsáveis de 3 anos e 7 meses de idade (mediana: 4, desvio-padrão: 1,73). Dentre os primeiros sintomas, a maior queixa relatada foram as quedas frequentes com 22,73%, seguidos do não conseguir pular, correr e subir escadas. A marcha miopática e dificuldade para levantar do solo, bem características nos pacientes com DMD, foram relatadas mais notoriamente em pacientes que vieram a primeira consulta já com mais de 7 anos de idade.

A média na idade do diagnóstico foi de 6 anos e 6 meses (mediana: 7, desvio-padrão: 2,28) e nota-se que o diagnóstico foi mais comum na faixa entre os 5 a 7 anos de idade, o que evidencia o diagnóstico tardio. Este diagnóstico genético coincide com a idade com que estes pacientes buscam a primeira consulta com o especialista neuropediatra, passando dos 50% para essa faixa de idade (52,27%). Em sua maioria os pacientes encontravam-se nas fases 4 e 5 da doença (79%), portanto eram cadeirantes, mesmo se a informação do uso de cadeira de rodas (61%) não alcance o mesmo valor.

Aproximadamente 86,3% das famílias recrutadas recebem até três salários mínimos, tendo uma média de três pessoas coabitando na mesma residência, outro grupo (13,63%) apresenta renda superior a 4 salários mínimos e cerca de 3,3 pessoas na mesma situação de coabitação. Cerca de 56,81 % dos pacientes não possui plano de saúde, necessitando do atendimento público para a realização de consultas e exames. Quanto ao uso de corticóide, 95,46 % dos pacientes estão em uso desta medicação, apenas dois pacientes não fazem uso de corticóide por decisão familiar. Destes 42 pacientes, seis em uso de Atalureno, sendo quatro através de ensaios clínicos em andamento e dois pacientes via judicialização, o corticóide vem sendo usado paralelamente. Dentre os pacientes passíveis de fazer uso de Eteplirsen, dois não fazem uso do fármaco. Já para o Atalureno, dois pacientes não fazem uso.

Apesar do avanço da COVID-19, dentre os pacientes entrevistados, 13 pacientes relataram ter tido contato com familiar que contraiu a infecção e tiveram diagnóstico de COVID-19 através da realização de PCR (oito pacientes) ou teste rápido (cinco pacientes). Nenhum paciente necessitou de internação ou evoluiu a óbito, porém em dois casos de familiares houve necessidade de internação e um óbito de familiar registrado. Como a vacinação para COVID-19 ainda não se encontrava aprovada para todas as faixas etárias, até o momento, dentre os 19 pacientes passíveis de serem vacinados, 11 receberam o imunizante.

Durante o período da pandemia, seis pacientes iniciaram o uso de cadeira de rodas, estes com idades entre 8 e 12 anos. Mais da metade dos pacientes ( $n= 23$ ; 52,27%) não apresentaram em prontuário informações claras sobre consultas ortopédicas, exames relacionados, indicação e uso de órteses. Apenas 8 (38,09%) pacientes reportam o uso regular da órtese conforme orientação médica. Dos 15 pacientes que não fazem uso regular de órtese, 60% relatam que a criança não quer usar pelo desconforto que sentem, mesmo quando indicadas para uso noturno, 40% informam que a órtese não está mais adequada e que com a pandemia não conseguiram realizar a confecção de uma nova. O acompanhamento neurológico destes pacientes também sofreu impacto. Entre 2019 a Março/2020, 38 pacientes realizaram ao menos uma consulta com a Neurologia, enquanto no período da pandemia, entre Abril/2020 a 2021, somente 16 foram consultados (Gráfico 1).



**Gráfico 1.** Impacto da pandemia nas consultas médicas e acompanhamento com fisioterapia (Fonte: Elaboração própria).

Os registros de acompanhamento da cardiologia mostram que dos 38 pacientes que possuem algum registro sobre consultas e ou exame de ecocardiograma realizado, cinco (13,15%) destes são anteriores ao ano de 2019. Aproximadamente 37% dos exames foram realizados entre Janeiro de 2019 à Dezembro de 2019, 21% realizados no decorrer de 2020 e aproximadamente 29% de Janeiro à novembro de 2021. Antes da pandemia, 16 pacientes realizaram consultas e exames com o cardiologista, enquanto no período pandêmico, 13 realizaram consultas, mas somente três conseguiram realizar os exames complementares. Como resultado dos ecocardiogramas, cinco pacientes da amostra apresentam fração de ejeção abaixo de 60%. Quanto as medicações cardiológicas prescritas, cerca de 31% dos pacientes entrevistados estão em uso de medicação inibidora da enzima conversora de angiotensina associada ou não beta-bloqueadores, diuréticos ou antiarrítmicos.

Em 2019, cerca de 15 (34%) pacientes haviam realizados a consulta com o médico pneumologista, 12

(80%) destes, realizaram a prova de função respiratória (PFR). Já em 2020, devido a pandemia apenas oito pacientes compareceram as consultas agendadas e três (18%) conseguiram realizar a PFR. Até o momento apenas cinco pacientes haviam conseguido realizar os exames em 2021. Os pacientes com resultados de PFR anteriores à 2019 somam cinco pacientes. Dentro deste período de 2019 à Novembro de 2021, cerca de 12% dos indivíduos apresentavam como resultado da capacidade pulmonar valores inferiores a 50%, 32% com resultado de PFR entre 50 e 70% da capacidade vital funcional e 56% com valores dentro dos limites considerados normais. Em relação a atendimento com pneumologista, em 2019, 14 pacientes realizaram consultas e 11 tiveram acesso a exames complementares – enquanto no período de pandemia entre 2020 e 2021, o número de pacientes consultados diminuiu para nove consultas e quatro com exames realizados.

Dentre as outras recomendações de cuidados com pacientes portadores de DMD, as terapias desempenham fundamental ação no intuito de minimizar e retardar a evolução da doença do estudo. A ausência de fisioterapia respiratória por parte dos pacientes em 2019 era de 25% dos pacientes entrevistados, já em 2020 este número aumentou para 45,4%. Antes da pandemia, 22 pacientes realizavam periodicamente a fisioterapia respiratória, sendo: 19 com terapia semanal e três com terapia duas vezes na semana. Com a pandemia, o número reduziu para sete, sendo: cinco com terapia semanal e dois com terapia duas vezes na semana. Na fisioterapia motora, observou-se que em 2019, tínhamos 29 (65,9%) pacientes em terapia motora uma ou duas vezes na semana. Já em 2020, este número caiu para dez (22,7%) pacientes. Houve uma redução de 43,2% no número de pacientes que realizaram as sessões de fisioterapia motora em casa e quatro realizaram a fisioterapia via homecare. Destes dez pacientes que seguiram de alguma forma com a atividade motora pelo menos uma vez por semana, seis tiveram os exercícios realizados pelos pais sob orientação do fisioterapeuta, dois continuaram com atendimentos domiciliares pelo profissional de homecare, e dois informaram que não houve interrupção completa nos atendimentos, apenas a redução no número de sessões semanais. Os demais relatam que ou não foram orientados a realizar os exercícios ou sentem receio de machucar o paciente durante a atividade.

Apesar de necessário para alguns pacientes com DMD devido ao seu déficit intelectual, a grande maioria não dispõe deste auxílio nas escolas, principalmente nas escolas públicas. Dos quatro pacientes que vinham em acompanhamento pedagógico nas escolas públicas, apenas um conseguiu receber auxílio no decorrer do ano letivo de 2020.

## DISCUSSÃO

As medidas restritivas impostas para controle da pandemia levaram a repercussões na perda de acompanhamento multidisciplinar de pacientes com DMD. A fim de reduzir o impacto da transmissão viral em larga escala, a comunidade científica identificou a necessidade de aplicação de medidas de restrição social, como distanciamento físico para população geral, isolamento social aos infectados e, de forma mais radical, o lockdown de cidades e estados. Ao diminuir a curva exponencial dos casos confirmados, o sistema de saúde é capaz de se expandir, receber insumos necessários (ventiladores mecânicos, equipamentos de proteção individual, importação de kits, por exemplo) para o combate a pandemia<sup>3</sup>. No Brasil, estas medidas foram regulamentadas a partir da Lei n. 13.979, de 6 de Fevereiro de 2020, "Lei da Quarentena", que discorre sobre as medidas de saúde pública relacionadas ao coronavírus e a possibilidade de restrição de direitos fundamentais, como o de ir e vir<sup>9,10</sup>. Com estas medidas para contenção do avanço da pandemia, o acompanhamento periódico de pacientes crônicos foi comprometido.

As orientações de cuidados preconizados para pacientes com DMD incluem o acompanhamento médico e terapias com fisioterapia, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais e acompanhamento psicológico periodicamente de acordo com o quadro clínico do paciente. A fisioterapia é essencial para retardar a progressão, garantir maior qualidade de vida e prover funcionalidade para as atividades diárias do paciente<sup>11</sup>. No cenário pandêmico, a fisioterapia sofreu impacto importante, visto que a terapia respiratória sofreu redução de 45,4% enquanto a fisioterapia motora, 43,2%. Ainda que parte dos pais tivessem acesso as atividades fisioterapêuticas que poderiam desenvolver junto aos seus filhos em casa, a falta de segurança para realizá-las foi fator determinante para esta redução. O incentivo a prática da fisioterapia por pais e responsáveis deve ser realizada desde o começo do acompanhamento, a fim de garantir mais autonomia dos pais no manejo da criança e também maior frequência de realização dos estímulos motores e cardiorrespiratórios.

Igualmente, os acompanhamentos médicos, em especial com o cardiologista, neurologista e pneumologista também foram duramente atingidos. A importância do acompanhamento cardiorrespiratório destes pacientes está relacionada a morbimortalidade pelas causas cardíacas e respiratórias, em especial em fases mais avançadas da doença, como da presente amostra. A perda de seguimento dos pacientes nos serviços de pneumologia e cardiologia pode ser um fator de risco importante para o desfecho de mortalidade, bem como de complicações da doença.

Dentre os 44 pacientes da amostra, somente 13 apresentaram diagnóstico para COVID-19 com

manifestação leve da doença. Embora os pacientes com DMD apresentem risco de imunossupressão por uso prolongado de corticoides, diminuição da capacidade funcional e cardiopatias associadas, a faixa etária assume papel protetor e sobrepõe o risco de complicações da COVID-19<sup>12</sup>. Indica-se que pacientes com DMD devem manter o tratamento com corticoides ou terapias modificadoras específicas, de acordo com o quadro clínico, bem como inibidores da ECA ou bloqueadores do receptor de angiotensina para cardiopatia<sup>13</sup>. Ainda, recomenda-se que os cuidados sejam ofertados de maneira ininterrupta, de forma a garantir o acompanhamento e impedir progressão precoce da doença<sup>13</sup>. Os cuidadores responsáveis pelos pacientes com DMD também devem ser orientados quanto aos cuidados contínuos, uma vez que, com as restrições pela pandemia, há maior dependência dos pacientes com seus cuidadores tanto para cuidados de saúde quanto para o acompanhamento e auxílio nas atividades escolares<sup>14</sup>. Da mesma forma, os profissionais de saúde também podem se adaptar, utilizando recursos como telemedicina e telereabilitação para auxiliar os cuidadores e garantir o acompanhamento dos pacientes<sup>15</sup>.

A amostra deste estudo foi composta por pacientes com DMD em fases mais avançadas da doença e, com isso, maior comprometimento sistêmico e com maiores demandas de equipe multiprofissional. Embora grande parte da amostra tenha deleção como mutação genética, o tipo de mutação por si só não prediz diferenças na progressão da doença<sup>16</sup>. A fase avançada da doença deve estar relacionada com a idade da amostra em torno de 12 anos, tendo em vista que as crianças com DMD perdem a capacidade de deambulação e ficam confinados a cadeira de rodas em torno desta idade<sup>17</sup>. Embora a doença tenha início antes dos 3 anos da idade, usualmente o diagnóstico é realizado após 5 anos de idade<sup>18,20</sup>. O diagnóstico tardio também é uma realidade desta amostra, o que também contribui para a pior prognóstico da doença.

O tratamento padrão para DMD é o uso de corticoides e grande parte da amostra faz uso da medicação para retardar a progressão da doença e melhora do desfecho, principalmente relativo a deambulação<sup>21</sup>. Medicamentos voltados para a restauração da produção da distrofina são emergentes para o tratamento da DMD, com o objetivo de preservação da massa muscular e mitigação dos sintomas<sup>22</sup>. Entretanto, os medicamentos são mutação-dependentes, o que interfere na quantidade de indivíduos elegíveis para seu uso, sendo evidenciado no estudo pelo baixo número de pacientes em uso de Eteplirsen (registro na ANVISA não aprovado) e Ataluren (registro aprovado na ANVISA em 2019, <http://antigo.anvisa.gov.br/novos-medicamentos-e-dicacoes>). Como centro de referência, a maior parte da amostra em uso destas medicações de ponta consegue acesso a partir da participação do ensaio clínico.

O comprometimento cardiorrespiratório também foi majoritariamente presente na amostra, o que condiz com o estadiamento da doença e confere a amostra maior fator de risco presumidos para complicações da COVID-19. O uso de medicamentos cardioprotetores, como beta-bloqueadores e inibidores de ECA, em pacientes assintomáticos amplia em 5 a 7 anos a curva de sobrevivência<sup>23</sup>, o que justifica o número elevado de pacientes em uso de medicações para intervenção cardiológica. Cabe ressaltar que 13% da amostra não realizou ecocardiograma, o que dificulta a avaliação cardiológica do ponto de vista funcional e morfológico.

## CONCLUSÃO

Como uma doença crônica e degenerativa, os indivíduos com DMD necessitam de cuidados contínuos e acompanhamento multidisciplinar constante, o que foi interrompido pelo cenário pandêmico. No presente estudo foi possível evidenciar que a pandemia teve impacto não somente nos cuidados de saúde, mas também no desenvolvimento escolar. Uma epidemia, assim como uma intercorrência externa não infecciosa a pacientes com doenças crônicas progressivas, que requerem cuidados contínuos, impacta em seus cuidados multidisciplinares e potencialmente acelera a progressão de sua história natural.

## REFERÊNCIAS

- World Health Organization. WHO COVID-19 dashboard [Internet]. World Health Organization. 2021. Available from: <https://covid19.who.int/>
- Coronavírus Brasil [Internet]. covid.saude.gov.br. Available from: <https://covid.saude.gov.br/>
- Prem K, Liu Y, Russell TW, Kucharski AJ, Eggo RM, Davies N, et al. The effect of control strategies to reduce social mixing on outcomes of the COVID-19 epidemic in Wuhan, China: a modelling study. *The Lancet Public Health* [Internet]. 2020 Mar;5(5).
- Levine H, Prais D, Aharoni S, Nevo Y, Katz J, Rahmani E, Goldberg L, Scheuerman O. COVID-19 in advanced Duchenne/Becker muscular dystrophy patients. *Neuromuscul Disord*. 2021;31(7):607-611.
- Ellis JA, Vroom E, Muntoni F. 195th ENMC International Workshop: newborn screening for Duchenne muscular dystrophy December 14-16, 2012, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2013;23:682-689.
- Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy. *Nature Reviews Disease Primers* [Internet]. 2021;7(1):1-19.
- Araujo APQC, Carvalho AAS de, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. 2017;75(8):104-113.
- Araujo APQC, Nardes F, Fortes CPDD, Pereira JA, Rebel MF, Dias CM et al.. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arq Neuropsiquiatr*. 2018;76(7):481-489.
- BRASIL. Lei n. 13.979, de 6 de fevereiro de 2020. Dispõe sobre as medidas para enfrentamento da emergência de saúde pública de importância internacional decorrente do coronavírus responsável pelo surto de 2019. *Diário Oficial da República Federativa do Brasil, Brasília, DF, 7 fev. 2020.*
- Ventura DFL, Aith FMA, Rached DH. A emergência do novo coronavírus e a “lei de quarentena” no Brasil. *Revista Direito e Práxis, Rio de Janeiro, 2020, 2179-8966.*
- Moraes RM, Costa ACF, Amaral CA, Souza DP, Furtado MVC, Batista JHC, Nascimento PGD, Resque HA. Intervenções fisioterapêuticas na distrofia muscular de duchenne: revisão de literatura. *Brazilian Journal of Health Review*. 2021;4(2):5182-5194.
- Natera-de Benito D, Aguilera-Albesa S, Costa-Comellas L, García-Romero M, Miranda-Herrero MC, Rúbies Olives J et al.. COVID-19 in children with neuromuscular disorders. *J Neurol*. 2021;268(9):3081-3085.
- Veerapandiyan A, Wagner KR, Apkon S, McDonald CM, Mathews KD, Parsons JA, et al. The care of patients with Duchenne, Becker, and other muscular dystrophies in the COVID -19 pandemic. *Muscle & Nerve*. 2020;62(1):41-45.
- Stratton AT, Roberts III RO, Kupfer O, Carry T, Parsons J, Apkon S. Pediatric neuromuscular disorders: Care considerations during the COVID-19 pandemic. *McLaughlin M, Vercler C, editors. Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*. 2020;13(3):405-414.
- Costamagna G, Abati E, Bresolin N, Comi GP, Corti S. Management of patients with neuromuscular disorders at the time of the SARS-CoV-2 pandemic. *J Neurol*. 2021;268(5):1580-1591.
- Haber G, Conway KM, Paramsothy P, Roy A, Rogers H, Ling X, et al. Association of genetic mutations and loss of ambulation in childhood-onset dystrophinopathy. *Muscle & Nerve* [Internet]. 2020 Nov 17 [cited 2022 Mar 3];63(2):181-191.
- Rogero MC, Tavares M, Germano N, Gabriel S. DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE. *Revista Corpus Hippocraticum* [Internet]. 2021 [cited 2022 Mar 3];2(1).
- Avaria MA, Kleinsteuber KS, Herrera L, Carvalho P. Tardanza en el diagnóstico de la Distrofia muscular de Duchenne em Chile. *Rev. Méd. Chile*. Chile.1999;127:65-70. 19 Mohamed K, Appleton R., Nicolaidis P. Delayed diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2000;4:219-223.
- Moreira ASS, Araujo APQC. Não reconhecimento dos sintomas iniciais na atenção primária e a demora no diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne. *Rev Bras Neurol*, 45 (3):39-43, 2009.
- Shieh PB. Emerging Strategies in the Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurotherapeutics*. 2018;15(4):840-848.
- Iftikhar M, Frey J, Shohan MdJasimuddin, Malek S, Mousa SA. Current and emerging therapies for Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pharmacology & Therapeutics*. 2020;107719.
- Ogata H, Ishikawa Y, Ishikawa Y, Minami R. Beneficial effects of beta-blockers and angiotensin-converting enzyme inhibitors in Duchenne muscular dystrophy. *J Cardiol* 2009;53:72-8.