



RESEARCH ARTICLE

OPEN ACCESS

## PERCEPÇÃO DAS MÃES DE CRIANÇAS COM DUCHENNE SOBRE O PERCURSO DO DIAGNÓSTICO AO TRATAMENTO DOS SEUS FILHOS

<sup>1</sup>Cleissiane Gaspar Ferreira; <sup>2</sup>Janaina Maiana Abreu Barbosa, <sup>3</sup>Aíla Maria Castro Dias, <sup>1</sup>Karla Virginia Bezerra de Castro Soares, <sup>4</sup>Maria Cláudia Gonçalves, <sup>5</sup>Márcia Rodrigues Veras Batista, <sup>5</sup>Ilana Mírian Almeida Felipe da Silva, <sup>6,7</sup>Wellyson da Cunha Araújo Firmo, <sup>5</sup>Flor de Maria Araujo Mendonça Silva and <sup>\*4,5</sup>Adriana Sousa Rêgo

<sup>1</sup>Curso de Fisioterapia da Universidade Ceuma, São Luís, Maranhão, Brasil; <sup>2</sup>Curso de Nutrição da Universidade Ceuma, São Luís, Maranhão, Brasil; <sup>3</sup>Programa de Pós-graduação em Saúde do Adulto e da Criança da Universidade Federal do Maranhão, São Luís, Maranhão, Brasil; <sup>4</sup>Programa de Pós-graduação em Meio Ambiente da Universidade Ceuma, São Luís, Maranhão, Brasil; <sup>5</sup>Programa de Pós-graduação em Gestão de Programas e Serviços de Saúde da Universidade Ceuma, São Luís, Maranhão, Brasil; <sup>6</sup>Curso de Biomedicina da Universidade Ceuma, São Luís, Maranhão, Brasil; <sup>7</sup>Programa de Pós-graduação em Saúde e Ambiente da Universidade Federal do Maranhão, São Luís, Maranhão, Brasil

### ARTICLE INFO

#### Article History:

Received 09<sup>th</sup> December, 2019  
Received in revised form  
26<sup>th</sup> January, 2020  
Accepted 04<sup>th</sup> February, 2020  
Published online 30<sup>th</sup> March, 2020

#### Key Words:

Muscular dystrophy; Duchenne;  
Diagnosis; physiotherapy.

\*Corresponding author: Adriana Sousa Rêgo,

### ABSTRACT

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is considered to be the most common muscular dystrophy. It is caused by changes in the DMD gene that is responsible for the production of the protein dystrophin. It predominantly affects the male sex, with an incidence of one in three thousand five hundred (1: 3,500) live births, the female sex is usually asymptomatic carrier. The first symptoms of DMD are characterized by balance deficits, frequent falls and difficulty lifting and jumping due to weakness in the muscles that initially affect the lower limbs. To know the perception of mothers of children with Duchenne about the path from diagnosis to treatment of their children. This is a qualitative research. The study was carried out with six mothers of the Duchenne Brazil Mothers Association who live in the State of Maranhão. For the data collection, two instruments were used by the researcher, being the characterization form of the mothers and a semi-structured interview script. Mothers reported the difficulty of definitive diagnosis, among the alleged factors, the lack of recognition of the disease by the doctors, as well as the delay to perform specific tests predominate. The results of this research indicate that the mothers face difficulties in the trajectory traversed in search of the diagnosis of the child, they pass through several professionals and the diagnostic confirmation occurs late. It is necessary to develop actions aimed at the knowledge of the general population about Duchenne muscular dystrophy.

Copyright © 2020, Cleissiane Gaspar Ferreira et al. This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Citation: Cleissiane Gaspar Ferreira; Janaina Maiana Abreu Barbosa et al. 2020. "Percepção das mães de crianças com duchenne sobre o percurso do diagnóstico ao tratamento dos seus filhos", *International Journal of Development Research*, 10, (03), 34139-34144.

## INTRODUCTION

As distrofias musculares são um grupo de patologias genéticas, consideradas raras, causadas por alterações em genes responsáveis pela formação de proteínas essenciais para o funcionamento das fibras musculares (BRASIL, 2016). Há diferentes tipos de distrofias musculares progressivas, entre elas, a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é considerada a mais comum, tendo evolução mais rápida do que as outras (NASCIMENTO *et al.*, 2015). É causada por alterações no gene DMD, que se localiza no cromossomo X, este gene é

responsável pela produção da proteína distrofina. Essa proteína proporciona a estabilidade e estrutura da membrana do músculo, sua ausência enfraquece a membrana da fibra muscular, causando lesão na fibra do músculo, degeneração e necrose. O tecido muscular é substituído por tecido adiposo e fibrótico (COSTA, 2018). Com base no estudo conduzido por Freitas *et al.* (2013), no Brasil, ocorrem por ano, cerca de 700 novos casos. Afeta predominantemente o sexo masculino, com incidência de um em três mil e quinhentos (1:3.500) nascidos vivos, o sexo feminino é geralmente portador assintomático por possuir dois cromossomos X (NASCIMENTO *et al.*,

2015). Os primeiros sintomas da DMD geralmente começam a ser detectados quando a criança está no início da fase de deambulação, caracterizada por déficit de equilíbrio, quedas frequentes e dificuldade para levantar e saltar devido à fraqueza na musculatura que acomete inicialmente os membros inferiores. A fraqueza muscular progride levando a complicações respiratórias e cardíacas, sendo elas, as principais causas de óbito nestes pacientes (EDUARDO *et al.*, 2018). Receber diagnóstico de qualquer doença causa um impacto na vida da maioria das pessoas, principalmente para os pais, e com a DMD não é diferente. A descoberta do diagnóstico da DMD é um marco profundo na vida da família, especialmente das mães que comumente fazem o papel de cuidador integral de seu filho portador desta doença. Por ser uma patologia degenerativa, com o tempo, as complicações da doença vão aumentando em quantidade e gravidade, a dependência física se torna uma realidade e é necessária a ajuda de pais e/ou cuidadores, além de dispositivos que auxiliam na realização de tarefas básicas, como andar, tomar banho ou até alimentar-se, diminuindo a qualidade de vida do paciente (LUCCA; PETEAN, 2016). O diagnóstico é possível com o reconhecimento dos sintomas, solicitação do teste de triagem dosagem sérica de creatinofosfoquinase e encaminhamento para especialistas capazes de realizarem o diagnóstico definitivo, por meio de análise molecular e/ou biópsia muscular com imuno-histoquímica. Ainda não há um tratamento curativo para a doença. A base do tratamento é a orientação dos familiares sobre a doença e prognóstico, principalmente sobre a necessidade de um tratamento preventivo e multidisciplinar para o bem-estar do paciente. As terapias com corticoides mantem a força pulmonar e função dos músculos esqueléticos, prolongando o tempo de deambulação e melhorando a qualidade de vida destes pacientes (KRUK; RASKIN; FERRARI, 2015). Algumas doenças são classificadas como raras por apresentarem baixa frequência na população. Porém, nem sempre as pessoas que possuem uma doença rara recebem o diagnóstico precoce. Estas doenças contribuem no aumento da mortalidade e morbidade, principalmente, a infantil, cujos riscos de complicações evitáveis e mortes decorrentes de diagnóstico tardio podem fragilizar toda a família da pessoa afetada (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2015). Diante do exposto esse estudo visa abordar a dificuldade do diagnóstico para doenças raras e valorizar a percepção das mães diante do percurso da busca pelo diagnóstico e ao tratamento dos seus filhos.

Assim, dessa forma, a pesquisa com abordagem qualitativa vai poder captar a relevância social e as implicações que trazem para a família de crianças com DMD. Ainda, pode-se considerar que na constituição da família, o cuidado direto com a criança na maioria das vezes, é desempenhado pela mãe (NOZOE, 2015), esta pesquisa teve como objetivo conhecer a percepção das mães de crianças com Duchenne sobre o percurso do diagnóstico ao tratamento dos seus filhos, adicionalmente relatar a caracterização das mães de criança com Duchenne, investigar a idade do filho quando a mãe recebeu o diagnóstico definitivo e conhecer as dificuldades enfrentadas no cuidado e tratamento dos seus filhos.

## MATERIAIS E MÉTODOS

Foi utilizada a abordagem qualitativa. O estudo foi realizado com mães da Associação Mães Duchenne Brasil que residem no Estado do Maranhão. As mães foram convidadas a participar da pesquisa, realizada no dia previamente acordado, assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. A amostra foi composta por 06 mães de crianças com Duchenne com faixa etária de 3 a 14 anos. Para a coleta de dados foram utilizados dois instrumentos elaborados pela pesquisadora, sendo a ficha de caracterização das mães e um roteiro de entrevista semiestruturada. As entrevistas semiestruturadas foram realizadas utilizando um gravador de áudio, onde foram gravadas com autorização e depois transcritas de maneira incorruptível para posterior análise, organização e interpretação dos resultados. Os participantes foram devidamente informados e esclarecidos quanto à importância e objetivo da pesquisa esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Ceuma sob o N° 3.248.004O presente estudo pôde apresentar chance de risco de alterações emocionais devido às perguntas da entrevista. Contudo, se a mãe se sentisse incomodada e/ou prejudicada poderia solicitar sua saída da pesquisa a qualquer momento. O benefício deste trabalho foi o de divulgar e informar as pessoas sobre a distrofia muscular de Duchenne, fazendo-se conhecer as dificuldades enfrentadas na percepção das mães frente ao diagnóstico e tratamento dos seus filhos.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

Participaram do estudo seis mães de crianças com Distrofia Muscular de Duchenne.

**Tabela 1. Caracterização das mães de crianças com Duchenne. São Luís, 2019**

Participantes	Idade	Estado Civil	Local onde reside	Grau de instrução	Renda familiar
Mãe 1	42 anos	Casada	Paço do Lumiar	Superior completo	Mais de 3 salários mínimos
Mãe 2	35 anos	União Estável	Vila Itamar	Médio completo	1 salário mínimo*
Mãe 3	41 anos	Casada	Vila Embratel	Médio completo	1 salário mínimo*
Mãe 4	45 anos	Solteira	Jardim São Cristovão	Médio completo	1 salário mínimo*
Mãe 5	25 anos	Casada	Vila Vitória	Médio completo	1 salário mínimo*
Mãe 6	33 anos	Divorciada	Vila Epitácio Cafeteira	Médio completo	1 salário mínimo*

\*Valor do salário mínimo é 998,00 reais. Fonte: Dados do próprio autor (2019).

**Tabela 2. Características das crianças de acordo com depoimentos das mães. São Luís, 2019**

Participante	Idade da criança	Idade dos primeiros sintomas	Idade do diagnóstico definitivo	Cuidador
Mãe 1	10 anos	9 meses	6 anos	Mãe
Mãe 2	10 anos	3 anos	6 anos	Mãe
Mãe 3	14 anos	9 meses	7 anos	Mãe
Mãe 4	3 anos	1 ano e 4 meses	2 anos e 9 meses	Mãe
Mãe 5	5 anos	8 meses	2 anos e 6 meses	Mãe
Mãe 6	10 anos	1 ano	7 anos	Mãe

Fonte: Dados do próprio autor (2019).

As entrevistadas foram identificadas com os nomes mãe 1, mãe 2, mãe 3, mãe 4, mãe 5, mãe 6. A caracterização das mães foi organizada na Tabela 1, para uma melhor visualização das informações coletadas. Na caracterização das participantes verificou-se que as mães têm entre 25 a 45 anos sendo três casadas, uma em união estável, uma solteira e uma divorciada. Quanto ao grau de instrução, cinco possuem o ensino médio completo e uma o ensino superior completo. A renda familiar de cinco mães é de 1 salário mínimo, onde elas não exercem nenhuma função remunerada, por se dedicarem em tempo integral ao seu filho, apenas uma mãe possui mais de 3 salários mínimos, apresentando sua profissão como empresária. Três mães residem na cidade de São Luís, duas no município de Paço do Lumiar e uma na zona rural do Maranhão. Com relação as características das crianças, elas apresentaram idade entre 3 a 14 anos, onde a idade dos primeiros sintomas ficou entre 8 meses e 3 anos e a idade do diagnóstico definitivo entre 2 anos e 6 meses a 7 anos. Onde prevalentemente as mães assumem o papel de cuidador. A partir da leitura das entrevistas, os dados foram organizados em categorias e suas respectivas percepções.

## Descoberta do diagnóstico

### Demora do diagnóstico

“Sim, foi um período de muita demora até o diagnóstico definitivo, nós passamos quatro anos pra diagnosticar, dentro desses quatro anos, um intervalo que nós não procuramos porque no primeiro diagnóstico descartou qualquer tipo de patologia como se fosse apenas uma falta de estímulo, falta de estimulação dos pais.” (Mãe 1). (*Informação verbal*).

“Sim, houve muita demora, aos três anos fui percebendo que ele caía muito e andava marchando, mas só aos seis anos veio o diagnóstico definitivo.” (Mãe 2). (*Informação verbal*).

“Foi muito demorado o diagnóstico, meu filho desde pequeno já apresentava atraso no desenvolvimento, não engatinhou, foi sentar com quase nove meses e andar com quase dois anos, com seis anos a panturrilha tava muito volumosa, ele caía bastante e o andar estava diferente, ele não conseguia subir e descer escadas, passei por quatro ortopedistas, mas só o ultimo soube me dizer que era Duchenne.” (Mãe 3). (*Informação verbal*).

“Sim, demorou, desde os oito meses já se desconfiava de ser uma doença pelo atraso no desenvolvimento dele, com um ano e meio ele já caía bastante, mas só aos dois anos e meio que descobriram que era Duchenne.” (Mãe 5). (*Informação verbal*).

De acordo com Nascimento *et al.* (2015) as manifestações clínicas da DMD estão presentes desde o nascimento e tornam-se mais evidentes entre os 3 e 5 anos de idade. No presente estudo as mães relataram que a busca pelo diagnóstico aconteceu após notarem diferenças no desenvolvimento do seu filho quando comparados com outras crianças ou quando alguns sinais evidentes, como o aumento da panturrilha, quedas frequentes e dificuldades motoras apareceram. A criança apresenta fraqueza muscular progressiva, contraturas articulares e perda da capacidade de deambular, além da pseudo-hipertrofia da panturrilha e realiza a manobra de Gowers (ESTEVEZ *et al.*, 2018). Com a progressão da doença, a fraqueza muscular leva o paciente a problemas respiratórios e cardíacos, onde estas são as principais causas de óbito (EDUARDO *et al.*, 2018). A cerca da percepção das mães

sobre a descoberta do diagnóstico, todas as mães relataram a demora no diagnóstico. Requerendo algumas vezes exames complexos e caros, nem sempre disponíveis no SUS, o diagnóstico das doenças raras se torna difícil e demorado, a maioria dos pacientes só recebem o diagnóstico correto após 5-7 anos de consultas, exames e trocas de médicos, podendo levar os pacientes a serem submetidos a tratamentos inadequados até que tenham o diagnóstico definitivo, o que implica em agravos à saúde já comprometida e extensão do sofrimento psíquico, além de considerável aporte de recursos familiares ou governamentais. Não é incomum, no caso brasileiro, o Estado ser processado para que pacientes garantam o tratamento ou o acesso a drogas de alto custo (FONSECA, 2014).

### Fatores que contribuíram para a demora do diagnóstico

“Primeiro o desconhecimento dos médicos a cerca da doença é o principal, eles não conseguem nem direcionar a gente para uma pesquisa, procurei muitos médicos. Depois disso, a dificuldade operacional, ou seja, fazer os exames específicos para descobrir a distrofia, depois que já tinha os médicos que deram mais ou menos uma luz, a dificuldade foi de fazer o exame aqui, não fomos recebidos pelo hospital referencia do aparelho locomotor, tanto que fizemos o exame em outra unidade desse mesmo hospital em outra federação, no caso em Fortaleza.” (Mãe 1). (*Informação verbal*).

“Com 3 anos ele caía bastante e andava marchando, mas ninguém sabia o que era, então acho que o fator principal foi a falta de conhecimento dos médicos, alguns médicos aqui não tem conhecimento da Duchenne, além da dificuldade de acesso aos exames para o diagnóstico.” (Mãe 2). (*Informação verbal*).

“Pra mim, pelos médicos não saberem dessa doença e ao nascimento não fazem um exame específico porque já tem tanto exame específico pra criança quando nasce. Além da demora pra conseguir os exames.” (Mãe 4). (*Informação verbal*).

“Sem duvidas o que mais contribuiu foi a falta de conhecimentos dos médicos, meu filho vinha fazendo exames desde os oito meses de idade, mas foi descoberto que era Duchenne com dois anos e meio, a dificuldade em realizar exames também contribuiu.” (Mãe 5). (*Informação verbal*).

No presente estudo os principais fatores que contribuíram para a demora do diagnóstico descrito pelas mães foram: desconhecimento dos médicos sobre a doença e dificuldade em realizar exames específicos para o diagnóstico. Moreira e Araújo (2009) obtiveram resultados semelhantes aos do presente estudo quanto à existência da demora no diagnóstico definitivo tendo como principal fator relacionado a esta demora, o desconhecimento médico da doença, porém difere do presente estudo quando a maioria dos responsáveis negam dificuldades em conseguir atendimento com o especialista ou na realização dos exames complementares. Todas as mães relatam a busca por diversos médicos e uma mãe menciona que no primeiro diagnóstico foi afirmado pelo médico como sendo apenas uma falta de estimulação dos pais.

### Descoberta da Distrofia

#### Percepção das mães após o diagnóstico

“Muito difícil, é difícil porque a gente tem uma mudança brusca de vida, ou seja, alguns planos que foram feitos a gente

teve que remodelar e foi muito dolorido, muito difícil principalmente porque pesa sobre nós a questão de ser uma doença sem cura, mas não existe mais isso, porque na verdade essas questões, a doença é tratável, é uma condição, a gente nem pensa em doença que não tem cura, simplesmente uma condição que o acompanhará para o resto da vida, é difícil, mas a gente consegue, buscando sempre a qualidade de vida dele, e a dor às vezes aperta porque a gente tem muita dificuldade de tratamento, de ter profissionais capacitados para lhe dar com esses pacientes. Todos os tipos de profissionais nós temos muita dificuldade, mesmo que seja um psicopedagogo, médico, terapeuta ocupacional, fisioterapeuta.” (Mãe 1). *(Informação verbal)*.

“Foi muito triste, até hoje fico triste.” (Mãe 2). *(Informação verbal)*

“Eu fiquei muito assustada porque nunca tinha ouvido falar e parece que era um bicho de sete cabeças na época que descobri, mas depois a gente foi fazendo pesquisas, levando pra consultar, foi amenizando um pouco, saber de fato como ela era, que ela é muito agressiva, a gente foi amadurecendo e tendo a aceitação de ter um filho especial e então tô lutando junto com as outras mães também em busca de tratamento e direitos que nossos filhos tem e vamos seguindo em frente.” (Mãe 3). *(Informação verbal)*.

“Foi triste, o primeiro impacto foi horrível, porque o que conhecia era que com sete anos para de andar, com dez anos atrofia e quinze anos morre. Não sabia o que era, aí o pouco que eu li foi isso, aí foi um desespero, conhecendo melhor vimos que é qualidade de vida e não a morte.” (Mãe 4). *(Informação verbal)*.

“No primeiro momento me senti totalmente abalada, sem chão, foi um susto pra mim, chorei demais, fiquei triste, mas foi só naquele momento, depois eu consegui manter a minha questão emocional de novo”. (Mãe 5). *(Informação verbal)*.

O período gestacional envolve um misto de sentimentos que variam entre a alegria e a idealização de um filho perfeito, emergindo assim, sonhos e expectativas, em volta do ser que se imagina. No entanto, em alguns casos os planos e sonhos acabam sendo diferentes do idealizado após o diagnóstico de uma doença rara. (OLIVEIRA; POLETO, 2015). Para as entrevistadas o diagnóstico constitui-se como um momento estressor, descrito como muito difícil, triste e assustador. A reação frente ao diagnóstico foi relatada como grande sofrimento, acompanhada de tristeza, desespero e resignação. O sentimento de tristeza foi o mais verbalizado pelas mães deste estudo. Diante do diagnóstico de uma doença crônica incurável, reações como estas são esperadas e foram descritas também por Lucca e Petean (2016) em estudo realizado com pais, demonstrando assim que ambos, pais e mães, sofrem e reagem de maneira semelhante. Possivelmente esses sentimentos vivenciados no momento do diagnóstico sejam ainda mais intensificados devido à doença ser considerada rara, degenerativa e progressiva. Apesar de considerarem muito difícil e triste a descoberta da doença do filho, as mães relatam que após conhecerem melhor sobre a DMD, tiram o foco da triste realidade de terem filhos com expectativa de vida baixa e passam a focar na busca pela qualidade de vida deles.

### **Mudanças**

“Principalmente no termo de adaptação porque a tendência é que eles vão perdendo a locomoção, então a gente teve que

fazer algumas adaptações como, por exemplo, já na nossa própria construção doméstica já adaptar rampas, enfim buscando favorecer a locomoção dele, aprender a lhe dar com alguns medicamentos que ele não tomava antes e precisou tomar a partir de então. Então, tudo nesse sentido.” (Mãe 1). *(Informação verbal)*.

“Antigamente ele conseguia se vestir sozinho, hoje não consegue mais. Além da dificuldade de locomoção.” (Mãe 2). *(Informação verbal)*.

“Dificuldade na locomoção dele, no caso as coisas que o ele queria fazer e não podia por causa do andar dele, da distrofia, e também na escola ele já não queria ir porque ele estava com vergonha.” (Mãe 3). *(Informação verbal)*.

“Teve muita mudança, eu digo que comecei a ver a vida de outra maneira, não só pro meu lado como mãe, mas também o dele, o bem estar dele como uma criança porque ele depende de mim, tenho que tá sempre com ele.” (Mãe 5). *(Informação verbal)*.

Diante das limitações decorrentes da distrofia, por ser uma patologia progressiva, a criança torna-se cada vez mais dependente de sua mãe e de seus familiares (DARABAS; COMIM; TUON, 2009). Após o diagnóstico inesperado de uma doença rara, a família passa a sofrer contínuas adaptações a fim de suprir as necessidades da criança. As principais mudanças relatadas pelas mães estão relacionadas a dificuldade na locomoção e dependência do filho, fazendo-se necessária adaptações nas atividades de vida diária.

### **Sobre o cuidador**

“Somos nós, os pais. Vamos meando. Nós somos muito unidos nesta questão da criação dele, de estar com ele.” (Mãe 1). *(Informação verbal)*.

“Eu e o pai. Mas eu passo todo o dia com ele.” (Mãe 2). *(Informação verbal)*

“Eu, mas o pai dele e minha mãe me ajudam. Eu, o dia todo, 24 horas por dia.” (Mãe 3). *(Informação verbal)*.

“Sou eu, em tempo integral.” (Mãe 4). *(Informação verbal)*.

“Sou eu, o dia todo.” (Mãe 5). *(Informação verbal)*.

“Sou eu, mas o pai me ajuda também.” (Mãe 6). *(Informação verbal)*.

A sociedade reserva a mulher o papel de cuidadora, acarretando uma sobrecarga materna no processo do cuidado, somada a esta questão o vínculo afetivo pode justificar também o protagonismo materno no ato de cuidar (PINTO *et al.*, 2016). Essa sobrecarga influencia na qualidade de vida, onde ansiedade, depressão e estresse têm sido descritos em pais de crianças com Duchenne (MOURA *et al.*, 2015). Nos relatos das mães, foi possível identificar que os cuidados com a criança são prioridade em seu cotidiano. Todas as mães dedicam integralmente seu dia ao filho, mas relatam a ajuda do pai ou de outro membro da família. É necessário ressaltar que a dedicação integral e a centralização do cuidado assumido pela mãe, pode gerar importantes repercussões físicas e mentais (PINTO *et al.*, 2016). A trajetória de doenças crônicas

pode ter grandes efeitos sobre o cuidador, o que deixa claro a necessidade de manter o seu bem-estar e uma vida saudável para ofertar cuidados ao familiar necessitado. Dessa forma, a avaliação da qualidade de vida do cuidador torna-se relevante para que o profissional de saúde conheça suas necessidades, trace metas e programe ações minimizando os aspectos negativos do processo de cuidar. As publicações referentes a cuidadores de pacientes com DMD não analisam a evolução da qualidade de vida conforme a progressão da doença. O cuidado prestado é estressante e pode afetar o cuidador conforme o paciente se torna mais dependente. A maioria dos estudos é voltada para a qualidade de vida dos pacientes com DMD, sendo restritas as publicações com cuidadores familiares. O impacto da doença na função familiar é grande em termos emocionais, e a tensão vivenciada pelos cuidadores está intrinsecamente relacionada aos pacientes. Portanto, um agravamento da qualidade de vida ou do quadro clínico das crianças está associado a um maior impacto emocional nos pais (OLIVEIRA *et al.*, 2018).

### Tratamentos

“O tratamento que ele faz é com medicamentos, fisioterapia motora e respiratória. A fisioterapia ele faz desde que foi diagnosticado com 6 anos, então há 4 anos.” (Mãe 1). (Informação verbal).

“Ele faz fisioterapia motora, terapia ocupacional, fonoaudiologia e com o psicopedagogo.” (Mãe 2). (Informação verbal)

“Ele faz fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional há 1 ano.” (Mãe 3). (Informação verbal).

“Fisioterapia motora, Terapia Ocupacional, Fonoaudiólogo e Psicólogo porque ele está com uma fala de morte perguntando “eu vou morrer, mamãe?” eu digo “não”, tudo pra ele é isso agora.” (Mãe 4). (Informação verbal).

“Fisioterapia motora, Terapia Ocupacional, Fonoaudiólogo, Psicólogo há um ano e meio.” (Mãe 5). (Informação verbal).

A DMD por ser uma doença de rápida evolução, o objetivo do tratamento é o retardo dessa doença realizado através do atendimento multidisciplinar, visando a qualidade de vida e o bem-estar desses pacientes. (ARAUJO *et al.*, 2018). A maioria das mães relatam que o tratamento do seu filho é realizado com fisioterapeuta, fonoaudiólogo, psicólogo e terapeuta ocupacional, apenas uma mãe relata que o tratamento do filho é somente com medicamentos e fisioterapia.

### Consciência da criança sobre a distrofia

“Sim, porque nós conversamos com ele sobre tudo. Ele também percebe que em alguns espaços ele está excluído devido a falta de acessibilidade, então ele prefere não sair de casa” (Mãe 1). (Informação verbal).

“Bem pouco, a mente dele ainda é de uma criança pequena.” (Mãe 2). (Informação verbal).

“Sim, ele já aceitou, tanto que quando ele começou a andar muito devagar ele mesmo já pediu a cadeira de rodas, porque acho que vai sentindo o andar, vai pesando e a panturrilha dele

tava muito volumonosa, mas na escola ele já não queria ir por vergonha.” (Mãe 3). (Informação verbal).

“Não tem, o que ele fala é porque eu fico com medo dele cair e digo “não vai cair meu filho”, aí ele diz “mas não tô tomando remédio é pra não cair?”, até agora não dá pra assimilar muito.” (Mãe 4). (Informação verbal).

“Não, mas aos poucos vou introduzindo que ele tem um probleminha na perninha, de fraqueza.” (Mãe 5). (Informação verbal).

Segundo Santos e Vicente (2018) a DMD traz inúmeras repercussões funcionais, interferindo nas atividades físicas e sociais das crianças, podendo estar relacionadas com a progressão da doença, com a variedade e o tipo de atividade praticada. As crianças com DMD apresentam inicialmente, dificuldade em sentar, levantar e caem com frequência e com a progressão da doença passam a não conseguir mais subir escadas, correr, saltar e deambular, ficando confinado em uma cadeira de rodas. O confinamento a cadeira de rodas devido à perda da marcha, além de agravar deformidades na coluna e membros inferiores, interfere na independência funcional e autoestima do paciente (OLIVEIRA *et al.*, 2018). A maioria das mães relatam a pouca ou nenhuma consciência do filho sobre sua patologia, apenas duas mães relatam a total consciência de seus filhos, onde os mesmos apresentam sentimentos de exclusão e vergonha por suas limitações levando-os ao desejo de se ausentar do âmbito social. Em muitos casos a dificuldade de locomoção sempre vem acompanhada de uma depressão psicológica, porque esta fase associa-se à perda da independência pessoal (KRUK; RASKIN; FERRARI, 2015).

### CONCLUSÃO

Os resultados desta pesquisa indicam que as mães enfrentam dificuldades na trajetória percorrida em busca do diagnóstico do filho, passam por diversos profissionais e a confirmação diagnóstica ocorre tardiamente. Após isso vem as dificuldades na busca por tratamentos e na luta por direitos dos seus filhos. Se mostrando necessário desenvolver ações voltadas para o conhecimento da população em geral sobre a distrofia muscular de Duchenne como: Palestras que abordem a DMD, a importância do diagnóstico precoce e as implicações que a demora do diagnóstico acarreta na vida dos pacientes, construir uma cartilha apontando características da doença, sinais e sintomas e exames para o diagnóstico. As limitações deste estudo foi por se tratar de uma doença rara, reduzindo assim o número de participantes, além de apresentar poucas abordagens em pesquisas.

### REFERÊNCIAS

- ARAUJO, A. P. Q. C., NARDES, F., FORTES, C. P. D. D., PEREIRA, J. A., REBEL, M. F., DIAS, C. M., BARBOSA, R. C. G. A., LOPES, M. V. R., LANGER, A. L., NEVES, F. R., & REIS, E. F. 2018. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. 76(7):481-489.
- BRASIL. 2016. Ministério da Saúde. *Distrofia Muscular*. Disponível em: <<http://bvsm.s.saude.gov.br/dicas-em-saude/2194-distrofia-muscular>>. Acesso em: 19 ago 2018.

- COSTA, R.B.O. 2018. *Benefícios da fisioterapia em pacientes com distrofia muscular de duchenne*. Monografia (Graduação em Fisioterapia) – Grupo Kroton.
- DARABAS, K. C., COMIM, C. M., & TUON, L. 2009. Análise da funcionalidade e qualidade de vida em pacientes portadores de doenças neuromusculares. *Fisioterapia Brasil*. 10(4):241-247.
- EDUARDO, I. M., OLIVEIRA, L. C., BARROS, F. O. S. C., RIBEIRO, M. F. M., SOUZA, T. F., & PRUDENTE, C. O. M. 2018. Evolução da sobrecarga de cuidadores de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne. In: V Congresso de Ensino Pesquisa e Extensão da UEG.
- ESTEVES, M. L. F., SANTANA, J. D., SOUZA, B. M. M., DALBELLO-ARAÚJO, M., & BARBOSA, R. R. B. 2018. Assistência fisioterapêutica à pacientes com distrofia muscular de Duchenne na Grande Vitória-ES. *Cadernos de Educação, Saúde e Fisioterapia*. 5(10).
- FONSECA, R. V. G. 2014. *A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil*. Monografia (Graduação em Gestão em Saúde Coletiva) - Universidade de Brasília.
- FREITAS, M. M., OLIVEIRA, J. V. R., SANTOS, A. R. C., & MAIA, D. C. 2013. Perfil epidemiológico e funcional de pacientes com distrofia muscular de Duchenne atendidos em clínicas de fisioterapia na cidade de Aracaju. *Interfaces Científica – Saúde e Ambiente*. 1(2):21-32.
- KRUK, T., RASKIN, S., & FERRARI, L. P. 2015. Distrofia Muscular de Duchenne: estudo retrospectivo de uma família com diagnóstico confirmado. *Cadernos da Escola de Saúde*. 2(14): 132-152.
- LUCCA, S. A., & PETEAN, E. B. L. 2016. Paternidade: vivências de pais de meninos diagnosticados com distrofia muscular de Duchenne. *Ciência & Saúde Coletiva*. 21(10):3081-3089.
- LUZ, G. S., SILVA, M. R.S., & DEMONTIGNY, F. 2015. Rare diseases: diagnostic and therapeutic journey of the families of affected people. *Acta Paulista de Enfermagem*. 28(5):395-400.
- MOREIRA, A. S. S., & ARAÚJO, A. P. Q. C. 2009. Não reconhecimento dos sintomas iniciais na atenção primária e a demora no diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne. *Revista Brasileira de Neurologia*. 45(3):39-43.
- MOURA, M. C. D. S., WUTZKI, H. C., VOOS, M. C., RESENDE, M. B. D., REED, U. C., & HASUE, R. H. 2015. Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers?. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. 73(1):52-57.
- NASCIMENTO, L. P., ANDRANDE, A. L.M., FARIA, T. C. C., SOUZA, L., ROCHA, C. B. J., CARVALHO, S. M. R., & BORGES, J. B. C. 2015. Treinamento muscular respiratório em Distrofia Muscular de Duchenne: série de casos. *RevNeurocienc.*,23:(1):9-15.
- NOZOE, K. T. 2015. *Perfil de saúde de mães-cuidadoras de filhos com distrofia muscular de duchenne*. Tese (Doutorado) - Universidade Federal de São Paulo.
- OLIVEIRA, I.G., & POLETO, M. 2015. Vivências emocionais de mães e pais de filhos com deficiência. *Revista da SPAGESP*.16(2):102-119.
- OLIVEIRA, L. C., EDUARDO, I. M., SOUZA, T. F., MEDEIROS, L. G., PRUDENTE, C. O. M., & RIBEIRO, M. F. M. 2018. Evolução da qualidade de vida de cuidadores de pacientes com distrofia muscular de Duchenne. *Revista Saúde*.44(3):1-10.
- PINTO, R. N. M., TORQUATO, I. M. B., COLLET, N., REICHERT, A. P. S., SOUZA NETO, V. L., & SARAIVA, A. M. 2016. Infantile autism: impact of diagnosis and repercussions in family relationships. *Revista Gaúcha de Enfermagem*. 37(3):1-9.
- SANTOS, C. J., & VICENTE, F. C. 2018. Influência dos fatores ambientais nas atividades e participação social de crianças e jovens com Distrofia Muscular de Duchenne. Monografia (Graduação em Fisioterapia) - Universidade Federalde Sergipe.

\*\*\*\*\*