

A qualidade de vida e acesso a saúde em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne

The quality of life and access to healthcare in patients with Duchenne Muscular Dystrophy

La calidad de vida y el acceso a la atención médica en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne

Mariana da Conceição Rodrigues Ribeiro¹, Julia Scotti Gonçalves Lacerda¹, Beatriz Nogueira Betelli Zanon¹, Luiza Menezes Martins Cordeiro¹, Ana Laura Henriques Araújo Ferreira¹, Daphine Pardino Fernandes¹, Amanda Foureaux Benfica¹, Laura Barros Possa¹, Marcilene Rezende Silva¹, Célia Maria Silva¹.

RESUMO

Objetivo: Descrever os dados coletados em uma pesquisa sobre a qualidade de vida, o curso da doença e o acesso à saúde em pacientes portadores da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). **Métodos:** Trata-se de um estudo observacional com caráter exploratório descritivo, por meio de questionários, com portadores da DMD que eram assistidos por uma instituição de proteção e apoio a pessoas com doenças genéticas na região metropolitana de Belo Horizonte-MG. Utilizou-se um nível de significância de 5% e os dados foram analisados no software R versão 4.0.3. **Resultados:** O estudo foi composto por quatro participantes do sexo masculino, com idades entre 12 e 18 anos, 75% teve o diagnóstico entre 2 e 5 anos. Todos os participantes relataram não ter acesso a medicação gratuita pelo Sistema Único de Saúde (SUS), porém todos tinham acompanhamento fisioterapêutico e plano de saúde privado, metade dos participantes não recebeu suporte emocional e informações adequadas sobre a doença. **Conclusão:** A DMD é uma doença genética que provoca danos irreversíveis, o acesso precoce ao tratamento é crucial para melhor prognóstico e qualidade de vida. Pesquisas com amostras maiores e que abrangem diversos centros da cidade são necessários para uma melhor compreensão do perfil social.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne, Qualidade de vida, Acesso a medicamentos essenciais e tecnologias em saúde.

ABSTRACT

Objective: To describe the data collected in a survey on the quality of life, disease progression, and access to healthcare in patients with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). **Methods:** This is an observational study with an exploratory, descriptive nature, using questionnaires, with DMD patients who were assisted by an institution that protects and supports people with genetic diseases in the metropolitan region of Belo Horizonte-MG. A significance level of 5% was used and data were analyzed using R software version 4.0.3. **Results:** The study included four male participants, aged between 12 and 18 years (\pm). 75% were diagnosed between 2 and 5 years old. All participants reported not having access to free medication through the Unified Health

¹ Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCM-MG), Belo Horizonte – MG.

System (SUS), but all had physiotherapy follow-up and private health insurance. Half of the participants did not receive emotional support and adequate information about the disease. **Conclusion:** DMD is a genetic disease that causes irreversible damage. Early access to treatment is crucial for a better prognosis and quality of life. Research with larger samples covering various city centers is needed for a better understanding of the social profile.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy, Quality of life, Access to essential medications and health technologies.

RESUMEN

Objetivo: Describir los datos recopilados en una encuesta sobre la calidad de vida, la evolución de la enfermedad y el acceso a la atención médica en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). **Métodos:** Se trata de un estudio observacional, de carácter exploratorio, descriptivo, mediante cuestionarios, con pacientes con DMD que fueron atendidos por una institución que protege y apoya a personas con enfermedades genéticas en la región metropolitana de Belo Horizonte-MG. Se utilizó un nivel de significancia del 5% y los datos se analizaron utilizando el software R versión 4.0.3. **Resultados:** El estudio incluyó a cuatro participantes masculinos, con edades entre 12 y 18 años (\pm). El 75% fueron diagnosticados entre los 2 y 5 años. Todos los participantes informaron que no tenían acceso a medicamentos gratuitos a través del Sistema Único de Salud (SUS), pero todos tenían seguimiento fisioterapéutico y seguro de salud privado. La mitad de los participantes no recibió apoyo emocional ni información adecuada sobre la enfermedad. **Conclusión:** La DMD es una enfermedad genética que causa daños irreversibles. El acceso temprano al tratamiento es crucial para un mejor pronóstico y calidad de vida. Se necesita investigación con muestras más grandes y que abarquen varios centros de la ciudad para una mejor comprensión del perfil social.

Palabras clave: Distrofia Muscular de Duchenne, Calidad de vida, Acceso a medicamentos esenciales y tecnologías en salud.

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Duchenne é caracterizada como uma doença recessiva ligada ao cromossomo X, dessa forma, 99% dos casos acometem o sexo masculino. A mutação do cromossomo X provoca ausência de produção da proteína denominada distrofina, resultando em perda progressiva de massa muscular e substituição por tecido adiposo e fibroso (DUAN D, et al., 2021). Além disso, reduz a função muscular e causa alterações em diversos órgãos e sistemas, como o cardiovascular e respiratório (BIRNKRANT DJ, et al., 2018). Cerca de 1 em cada 3.500 a 5.000 homens nascidos vivos são acometidos pela doença (EMERY AEH, 1991), podendo se desenvolver de forma hereditária ou por mutação espontânea do gene.

Os sinais e sintomas incluem: atraso no desenvolvimento dos marcos motores, fraqueza muscular, panturrilhas hipertróficas, dificuldade na fala e o sinal de Gowers (DUAN D, et al., 2021). Em decorrência das diversas alterações provocadas pela doença, esses indivíduos necessitam de acompanhamento com uma equipe multidisciplinar (ARAUJO APQC, et al., 2018). O diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne é realizado com base na história clínica do indivíduo, nos sinais e sintomas e no teste para confirmar a mutação genética (BABBS A, et al., 2020). Em países desenvolvidos, a média de idade para se obter o diagnóstico é de 3 a 5 anos, já no Brasil, observa-se que o tempo para fechar o diagnóstico demora cerca de 2,5 anos a mais, portanto, é feito entre os 3 a 7,5 anos de idade.

O atraso no diagnóstico da doença pode ser atribuído à falta de capacitação dos profissionais para o diagnóstico diferencial (DMD, 2020). Estudos para caracterizar determinadas populações vêm sendo desenvolvidos nos últimos anos para fornecer um mapeamento de evidências que estimule a identificação, o diagnóstico precoce e o tratamento adequado para cada condição de saúde (CARRERA ELL, et al., 2022; NAGAI MM, et al., 2022). Traçar o perfil clínico de indivíduos com doenças raras, como a distrofia muscular de Duchenne, pode permitir ao indivíduo ter acesso às intervenções mais rapidamente, o que contribui para sua qualidade de vida e prevenção de complicações. Além disso, tais informações podem contribuir para a realização de ações eficazes e precisas por parte de agentes públicos e privados de modo a garantir o bem-

estar desses indivíduos. Diante do exposto, o objetivo do presente estudo foi realizar um levantamento de dados para caracterização dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne amparados por uma instituição de apoio na região metropolitana de Belo Horizonte (Minas Gerais).

MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional com caráter exploratório descritivo, realizado no período de agosto a setembro de 2022, aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (Número do parecer: 5.456.725 e CAAE: 57072122.0.0000.5134). A amostragem do presente estudo foi de caráter não-probabilístico e por método de conveniência. Os indivíduos que participaram da pesquisa recebiam apoio da instituição de apoio de proteção às pessoas com doenças genéticas localizada na cidade de Contagem (Minas Gerais). Para ser incluído no estudo, o indivíduo deveria ter sido diagnosticado com distrofia muscular de Duchenne por meio de testes genéticos e/ou análise da proteína distrofina. Foram excluídos do estudo indivíduos com outra doença genética associada ou que não fossem assistidos pela instituição.

Um questionário contendo 42 perguntas foi desenvolvido para obter informações acerca da doença, fatores ambientais e sociais para realizar a caracterização dos indivíduos com distrofia muscular de Duchenne. Foi dividido nos seguintes subtítulos: identificação e questões de cunho socioeconômico, questões referentes ao diagnóstico e aconselhamento genético, sintomas iniciais, fase de transição e meio de locomoção. A média do tempo para respondê-lo foi de 20 minutos. Para o presente estudo, quatro pesquisadores ficaram responsáveis por coletar os dados com os participantes por meio do questionário e outros três pesquisadores restantes ficaram responsáveis pela análise dos dados. Após aceitar participar da pesquisa, os indivíduos foram orientados acerca da leitura e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Posteriormente, o questionário foi preenchido pelo familiar acompanhado do pesquisador para esclarecimento de eventuais dúvidas que surgissem.

A coleta dos dados foi realizada durante as ações extensionistas da Liga Acadêmica de Genética Humana de uma instituição privada. Devido ao contato que os pesquisadores tiveram com as famílias dos indivíduos com distrofia muscular de Duchenne na instituição de apoio de proteção às pessoas com doenças genéticas localizada na cidade de Contagem (Minas Gerais), optou-se por aplicar o questionário presencialmente, por meio do Google Forms, pela praticidade oferecida por essa ferramenta. Os dados foram armazenados e compilados no Excel 2019 para análise estatística. As variáveis categóricas foram apresentadas como frequências absolutas e relativas e as variáveis numéricas, como média \pm desvio-padrão e/ou mediana (1o quartil – 3o quartil). Foi utilizado nível de significância de 5% e os dados foram analisados no software R versão 4.0.3.

RESULTADOS

O estudo foi composto por 4 participantes com idades entre 12 e 18 anos, sendo todos do sexo masculino. A primeira seção do questionário foi composta por questões de cunho socioeconômico dos participantes (**Tabela 1**). Todos os participantes (n=4, 100%) residiam com um dos pais ou com ambos os pais e outros familiares. Metade dos participantes (n=2, 50%) residiam em casa própria já quitada. Todos os participantes (n=4, 100%) tinham acesso aos serviços de saneamento básico. A maioria dos participantes eram alfabetizados (n= 3, 75%) e todos possuíam plano de saúde privado (n=4, 100%).

Tabela 1- Dados de cunho socioeconômico dos pacientes portadores da Distrofia Muscular de Duchenne, n=4.

Variável	N	%	
Com quem o indivíduo reside	Com um dos pais ou com ambos os pais	4	100
	Com outros familiares	0	0
	Com pais adotivos ou outros responsáveis sem laços sanguíneos	0	0
	2 pessoas	2	50

Pessoas que moram junto com o indivíduo	3 pessoas	0	0
	4 pessoas	1	25
	5 pessoas	1	25
	6 pessoas	0	0
	Mais de 6 pessoas	0	0
Situação da casa em que o indivíduo vive	Casa própria em pagamento	0	0
	Casa própria já quitada	2	50
	Casa cedida ou emprestada	1	25
	Casa alugada	1	25
Acesso ao serviço de saneamento básico	Sim	4	100
	Não	0	0
É alfabetizado	Sim	3	75
	Não	1	25
Possui plano de saúde privado	Sim	4	100
	Não	0	0
Total		4	100

Fonte: Ribeiro MCR, et al., 2024.

A segunda seção do questionário foi composta por questões referentes ao diagnóstico e aconselhamento genético (**Tabela 2**). A maioria dos participantes expressaram não ter outro diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne na família ($n=3, 75\%$). Todos os participantes ($n=4, 100\%$) relataram ter conhecimento acerca das causas da doença e os padrões de hereditariedade, bem como aconselhamento ao risco de ocorrência da doença na família. Todos os participantes ($n=4, 100\%$) relataram não ter investigado se as irmãs e as irmãs dos indivíduos com distrofia muscular de Duchenne são portadoras das mutações características da doença.

Todos os participantes ($n=4, 100\%$) relataram a não realização de procedimentos para diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne no pré-natal. Metade dos participantes ($n=2, 50\%$) relataram que a suspeita da doença começou antes dos 2 anos e diversos motivos foram citados, como baixa estatura e peso, dificuldade para subir e descer escadas e/ou correr, exames laboratoriais alterados e casos da doença na família. O diagnóstico da maioria dos participantes foi entre 2 e 5 anos ($n= 3, 75\%$) e metade ($n= 2, 50\%$) relataram que não receberam suporte emocional e acesso às informações sobre a doença.

A maioria dos participantes ($n=3, 75\%$) fazia uso regular de glicocorticóides ou similares, sendo o Deflazacorte o medicamento mais utilizado ($n=4, 100\%$). Todos os participantes iniciaram o uso da medicação após os 5 anos de idade ($n=3, 75\%$) e todos ($n=3, 75\%$) fazem acompanhamento regular com o médico para controle da medicação. Apenas 1 participante ($n=1, 25\%$) não faz uso de medicações para controle da doença devido aos efeitos colaterais, como edema, com solicitação médica. Todos os participantes ($n=4, 100\%$) relataram não ter acesso às medicações de forma gratuita por meio do Sistema Único de Saúde (SUS). Todos os participantes ($n=4, 100\%$) têm acompanhamento com fisioterapeuta para tratamento e orientações.

Tabela 2- Dados em relação ao diagnóstico e ao aconselhamento genético em pacientes portadores da Distrofia Muscular de Duchenne, $n=4$.

Variável	N	%
Idade em que iniciou a suspeita da doença	Antes dos 2 anos	2 50
	Entre 2 e 5 anos	1 25
	Após os 5 anos	1 25
Idade em que foi feito o diagnóstico da doença	Antes dos 2 anos	0 0
	Entre 2 e 5 anos	3 75
	Após os 5 anos	1 25
Recebeu suporte emocional e acesso a informação sobre a doença após o diagnóstico	Sim	2 50
	Não	2 50
Instituições que ofereceram suporte emocional e acesso a informação sobre a doença	Equipe da unidade básica de saúde da região do indivíduo.	0 0

	Equipe da instituição em que foi feito o diagnóstico.	1	25
	Membros se uma instituição beneficente	0	0
	Profissionais contratados de forma particular	1	25
Faz uso regular de glicocorticóides ou similares	Sim	3	75
	Não	1	25
Quando iniciou o uso da medicação	Antes dos 2 anos	0	0
	Entre 2 e 5 anos	0	0
	Após os 5 anos	3	75
Total		4	100

Fonte: Ribeiro MCR, et al., 2024.

A terceira seção do questionário foi composta por questões acerca dos sintomas iniciais da doença. Todos os participantes faziam uso de órteses para prevenção de deformidades no tornozelo (n= 4, 100%). A maioria (n3, 75%) fazia exercícios de condicionamento aeróbico de baixa intensidade menos de 4 vezes por semana. A maioria (n=3, 75%) fazia acompanhamento da saúde óssea e da saúde cardíaca pelo menos uma vez por ano. A quarta sessão do questionário foi composta por questões acerca da fase de transição da doença (**Tabela 3**).

A maioria dos participantes fazia uso de órteses para manter a postura de pé (n= 3, 75%) e 1 (25%) participante relatou não fazer o uso da órtese por não saber se era necessário ou benéfico. A maioria dos participantes (n= 3, 75%) fazia o monitoramento da função pulmonar. Além do médico, outros profissionais da saúde foram citados pelo acompanhamento do cuidado, como o psicólogo (n=3, 75%), por vários meios, dentre eles, o hospital da rede pública (n= 2, 50%).

Tabela 3- Dados acerca do acesso à saúde dos pacientes portadores da Distrofia Muscular de Duchenne, n=4.

Variável		N	%
Profissionais inseridos no cuidado	Fonoaudiólogo	2	50
	Terapeuta ocupacional	2	50
	Psicólogo	3	75
	Nutricionista ou Nutrólogo	1	25
Formas de acesso aos profissionais inseridos no cuidado	Unidade básica de saúde da região	0	0
	Hospital da rede pública		
	Profissionais contratados de forma particular	2	50
	Instituição beneficente	1	25
Total		4	100

Fonte: Ribeiro MCR, et al., 2024.

A quinta sessão do questionário foi composta por questões acerca do meio de locomoção dos indivíduos (**Tabela 4**). Todos os participantes (n=4, 100%) possuíam cadeira de rodas e a maioria (n=3, 75%) teve acesso por meio de doações de instituições beneficentes ou campanhas de doação.

Tabela 4- Dados acerca da forma de locomoção dos pacientes portadores da Distrofia Muscular de Duchenne, n=4.

Variável		N	%
Meio pelo qual tiveram acesso à cadeira de rodas	Disponibilizada pelo Estado	1	25
	Doada por instituições beneficentes ou campanhas de doação	3	75
	Comprada com recursos próprios	0	0
Total	4	100	

Fonte: Ribeiro MCR, et al., 2024.

DISCUSSÃO

A distrofia muscular de Duchenne é uma doença genética rara e progressiva que afeta principalmente meninos, levando à deterioração muscular gradual e significativa (VENUGOPAL V e PAVLAKIS S, 2023). A identificação precoce e o diagnóstico preciso têm sido cruciais para o manejo da doença, pois permitem a implementação de intervenções terapêuticas em estágios iniciais. A introdução de testes genéticos e a ampliação do conhecimento sobre as variantes patogênicas têm possibilitado um diagnóstico mais rápido e eficaz, o que pode influenciar significativamente o prognóstico dos pacientes (SUN C, et al., 2020). No entanto, a progressão da distrofia muscular de Duchenne é inevitável e os tratamentos atualmente disponíveis têm sido majoritariamente paliativos.

O uso de corticosteroides tem mostrado benefícios na prolongação da função muscular e na melhoria da qualidade de vida, mas também é associado a efeitos colaterais significativos, como ganho de peso, osteoporose e hipertensão (PATTERSON G, et al., 2023). O campo das terapias genéticas tem oferecido novas esperanças. Avanços em técnicas como a edição do genoma, incluindo a CRISPR/Cas9, e a terapia de substituição genética têm mostrado resultados promissores em modelos pré-clínicos. Embora esses tratamentos ainda estejam em fases experimentais, eles representam um avanço significativo em comparação com as abordagens terapêuticas tradicionais. (HAPPI MBAKAM C, et al., 2022).

Além das terapias genéticas, a pesquisa tem explorado outras modalidades, como o uso de agentes farmacológicos para promover a produção de distrofina em níveis reduzidos ou para melhorar a função muscular por outras vias (SALMANINEJAD A, et al., 2020). Contudo, a integração de cuidados multidisciplinares continua a ser essencial no tratamento da distrofia muscular de Duchenne. A colaboração entre neurologistas, cardiologistas, fisioterapeutas e outros profissionais de saúde permite uma abordagem holística que pode melhorar a qualidade de vida dos pacientes e abordar as complicações associadas à progressão da doença.

A complexidade e o impacto desta condição vão além dos aspectos clínicos e envolvem diversas dimensões do cotidiano dos pacientes e suas famílias, refletindo a importância de se considerar também o contexto socioeconômico, ambiental e social (BUSHBY K, et al., 2010). Do ponto de vista social, o impacto da distrofia muscular de Duchenne vai além do tratamento médico e afeta a vida social e emocional do paciente e de seus familiares (LUCCA SA e PETEAN EBL, 2016). As restrições físicas progressivas podem levar a um isolamento social crescente, exacerbado por atitudes e falta de compreensão da sociedade em relação à deficiência. Isso pode afetar a autoestima dos pacientes e sua qualidade de vida geral (ZACHI EC, et al., 2012). Programas de apoio social, educação e conscientização comunitária são essenciais para promover a inclusão e reduzir o estigma associado à deficiência (HERNÁNDEZ-SÁNCHEZ A, et al., 2024).

O aspecto socioeconômico tem um impacto profundo na gestão da distrofia muscular de Duchenne. Famílias com menos recursos financeiros frequentemente enfrentam desafios significativos na obtenção de cuidados médicos adequados e de suporte necessário para o tratamento da doença. O custo elevado dos medicamentos, terapias físicas, e equipamentos especializados pode sobrecarregar financeiramente essas famílias, limitando o acesso a tratamentos essenciais e a serviços de suporte, como terapias ocupacionais e assistência à mobilidade (ORSO M, et al., 2023).

Além disso, a necessidade contínua de ajustes na residência e a compra de tecnologias assistivas aumentam o custo total de cuidados, criando uma barreira adicional para famílias em situações econômicas precárias, precisando se voltar a projetos beneficentes de instituições. O Programa de Triagem Neonatal- MG não contempla as doenças neuromusculares como a DMD, apenas a AME (Atrofia Muscular Espinhal), segunda doença neuromuscular mais frequente na infância. O diagnóstico precoce e a implementação de tratamentos específicos e multidisciplinares podem mudar a evolução natural das doenças raras. A DMD apresenta sintomatologia por volta dos dois anos de idade e ainda não tem tratamento específico.

Porém, o diagnóstico precoce pela triagem do recém-nascido e da mãe portadora possibilitaria o planejamento para adoção de medidas preventivas precocemente e a realização do aconselhamento genético (DUAN D, et al., 2021). A distrofia muscular de Duchenne continua a ser uma condição complexa com

implicações profundas para os pacientes e suas famílias. Assim, uma abordagem integral que considere tanto o perfil socioeconômico quanto o social dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne é crucial para o desenvolvimento de políticas de saúde e programas de apoio. A integração desses dados nas estratégias de tratamento pode levar a um atendimento mais personalizado e eficaz, melhorando os resultados para os pacientes e suas famílias.

Deve-se, dessa forma, incentivar a pesquisa e a coleta de dados sobre esses aspectos, podendo proporcionar uma compreensão mais completa dos desafios enfrentados e ajudar na criação de intervenções mais equitativas e abrangentes, a fim de incentivar a inclusão da DMD no programa de triagem neonatal no futuro. Ademais, para eventuais novas pesquisas, sugere-se a realização de estudos com amostras maiores que abrangem diversos centros da cidade para uma melhor compreensão do perfil social.

CONCLUSÃO

A distrofia muscular de Duchenne é uma doença genética neuromuscular que provoca danos irreversíveis no tecido muscular e prejudica as funções orgânicas dos indivíduos. Traçar o perfil clínico de indivíduos com doenças raras, como a distrofia muscular de Duchenne, pode permitir ao indivíduo ter acesso às intervenções mais rapidamente, o que contribui para sua qualidade de vida e prevenção de complicações. Além disso, tais informações podem contribuir para a realização de ações eficazes e precisas por parte de agentes públicos e privados de modo a garantir o bem-estar desses indivíduos.

AGRADECIMENTO

Os autores agradecem a todos que participaram do estudo e ao setor de Pesquisa e Extensão da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, Brasil.

REFERÊNCIAS

1. ARAUJO APQC, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 2018; 76: 481–489.
2. BABBS A, et al. From diagnosis to therapy in Duchenne muscular dystrophy. *Biochemical Society Transactions*, 2020; 48: 813–821.
3. BIRNKRANT DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *The Lancet Neurology*, 2018; 17: 347–361.
4. BUSHBY K, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 2010; 9: 77–93.
5. CARRERA ELL, et al. Caracterização dos pacientes com zumbido atendidos por serviço de Saúde Auditiva. *Revista CEFAC*, 2022; 24: 7922.
6. Distrofia Muscular de Duchenne | DMD. In: Aliança distrofia brasil. Disponível em: <https://www.distrofiabrasil.org.br/duchenne>. Acesso em: 03 de agosto de 2024.
7. DUAN D, et al. Duchenne muscular dystrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 2021; 7: 1–19.
8. EMERY AEH. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases—A world survey. *Neuromuscular Disorders*, 1991; 1: 19–29.
9. HAPPI MBAKAM C, et al. CRISPR-Cas9 Gene Therapy for Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurotherapeutics*, 2022; 19.
10. HERNÁNDEZ-SÁNCHEZ A, et al. Family Involvement and at-Home Physical Therapy on Duchenne Muscular Dystrophy: A Randomized Controlled Trial. *Pediatric neurology*, 2024; 152: 34-40.
11. LUCCA SA, PETEAN EBL. Paternidade: vivências de pais de meninos diagnosticados com distrofia muscular de Duchenne. *Ciência & Saúde Coletiva*, 2016; 21: 3081–3089.
12. NAGAI MM, et al. High-risk pregnancy: characterization of medication use profile and association with clinical and sociodemographic factors. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, 2022; 22: 609–618.

13. ORSO M, et al. Duchenne muscular dystrophy in Italy: A systematic review of epidemiology, quality of life, treatment adherence, and economic impact. *PloS one*, 2023; 18: 0287774–0287774.
14. PATTERSON G, et al. Duchenne muscular dystrophy: Current treatment and emerging exon skipping and gene therapy approach. *European Journal of Pharmacology*, 2023; 947: 175675–175675.
15. SALMANINEJAD A, et al. Common therapeutic advances for Duchenne muscular dystrophy (DMD). *International Journal of Neuroscience*, 2020; 131: 1–20.
16. SUN C, et al. Therapeutic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy: An Update. *Genes*, 2020; 11.
17. VENUGOPAL V e PAVLAKIS S. Duchenne Muscular Dystrophy. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2023.
18. ZACHI EC, et al. Perfil comportamental e competência social de crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne. *Estudos de Psicologia (Natal)*, 2012; 17: 179–186.