

# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

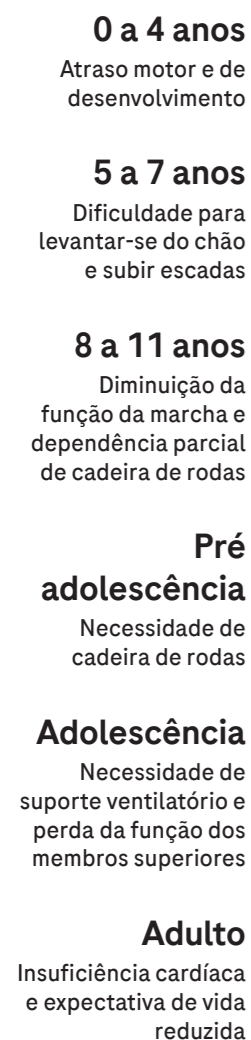


## SOBRE A DOENÇA

A DMD é uma doença rara, progressiva e fatal

- Decorre da mutação do gene DMD e consequente falha na codificação da proteína distrofina, que resulta na progressiva degeneração do tecido muscular
- A progressão da doença resulta na perda da capacidade de deambulação e no comprometimento cardiorrespiratório, levando a uma morte precoce

## SINAIS E SINTOMAS



## IMPACTOS DA DMD



### PERDA DE MARCHA

Com ~13 anos, a criança é totalmente dependente da cadeira de rodas



### DEPRESSÃO E ANSIEDADE

Afetam até 4 vezes mais do que adolescentes sem DMD



### PERDEM A INDEPENDÊNCIA

Com 20 anos, 75% precisarão de auxílio para se alimentar, devido a perda da função dos membros superiores



### FUNÇÃO PULMONAR

Com 20 anos, a capacidade pulmonar será de 50% do que era com 10 anos



### MEDICAÇÕES CARDÍACAS

Com 20 anos, 60% dos pacientes estão administrando até 5 medicamentos cardíacos



### MORTE PRECOCE

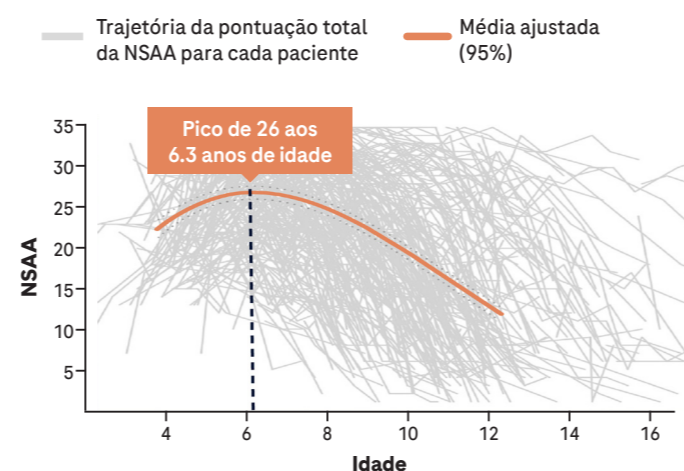
A expectativa de vida é de ~28 anos e a principal causa de morte é cardiomiopatia

## TTR E 10MWR - PROGNÓSTICOS DE PERDA DE MARCHA



### NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT (NSAA)

- A NSAA é uma avaliação qualitativa da capacidade do paciente de realizar uma série de movimentos com nível crescente de dificuldade, sendo a pontuação de 0- incapaz de executar, 1- capaz de executar com dificuldade e 2 - capaz de executar
- A pontuação média total da NSAA diminui após os 6 anos de idade em pessoas com DMD



### TESTES CRONOMETRADOS TÊM UM IMPORTANTE VALOR PROGNÓSTICO DA PROGRESSÃO DA DOENÇA<sup>1,2</sup>

#### Tempo para levantar do chão (TTR)

Mede o tempo necessário para levantar da posição supina para a posição em pé

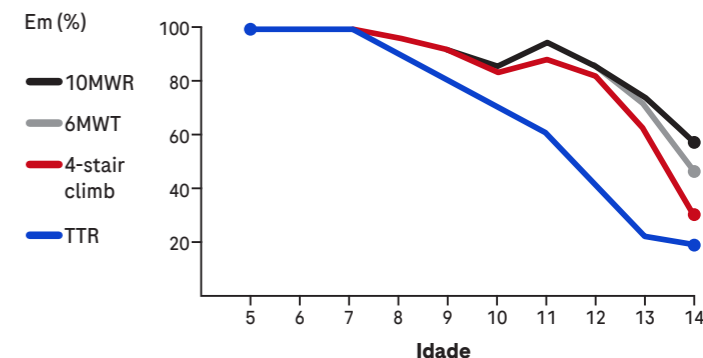
Um TTR > 5 s na fase de ambulatória inicial da doença levará 4 anos mais cedo do que aqueles que mantêm a qualidade e a capacidade de se levantar do chão



- O tempo de levantar-se do chão (TTR) e o tempo para andar 10 metros (10MWR), são medidas clinicamente significativas de habilidades motoras em pacientes com DMD
- Na progressão natural da DMD, a perda dessas habilidades ocorre de maneira previsível: primeiro a habilidade de levantar-se do chão, seguida capacidade de subir 4 degraus e depois a de andar 10 metros. TTR e 10MWR são indicativos importantes para a rapidez com que a deambulação será perdida

Por exemplo: 10MWR superior a 10 segundos prevê a perda de deambulação dentro de 2 anos

#### Pacientes capazes de completar o teste



## PERDA DE MARCHA X OUTROS DESFECHOS

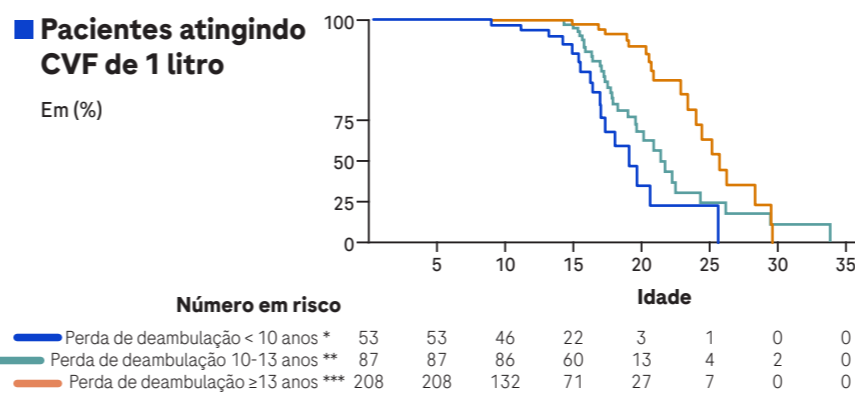


### PERDA DE DEAMBULAÇÃO X FUNÇÃO PULMONAR<sup>3</sup>

A idade em que ocorre a perda da deambulação prediz a idade futura para a progressão a uma CVF (Capacidade Vital Forçada) absoluta inferior a 1 litro, fator que, por sua vez, é indicativo de mortalidade

#### Pacientes atingindo CVF de 1 litro

Em (%)



Idade mediana na transição para CVF de 1 L, em anos (EP; IIO): \*18+06 (0+71; 16+83-20+60); \*\*20+15 (0+79; 17+86-22+23); \*\*\*24+40 (1+06; 22+88-26+24) p<0,0001



### PERDA DE DEAMBULAÇÃO X FUNÇÃO CARDÍACA<sup>4</sup>

Indivíduos que mantiveram a deambulação até idades mais avançadas apresentaram melhor função cardíaca na idade adulta e um risco significativamente menor de insuficiência cardíaca

## TRATAMENTOS DISPONÍVEIS NO SUS

As terapias existentes buscam retardar a progressão da doença combinadas à reabilitação multidisciplinar

Atualmente, não existe medicamento específico para a causa da DMD (falta de distrofina) disponibilizado no SUS



### Tratamento multidisciplinar

Reabilitação motora, respiratória, nutrição, suporte ventilatório e uso de órteses



### Corticoides

Reduz a inflamação e melhora a capacidade motora



### Medicamentos sintomáticos

Melhora da capacidade cardíaca, saúde óssea, etc

Serviço de Informações Roche

0800 • 7720 • 289

www.roche.com.br



M-BR-00019416 - Maio/2025. Este material destina-se ao público brasileiro em geral. Este material não tem a finalidade de condicionar a prescrição, uso, promoção, venda, recomendação, indicação ou endosso de nenhum produto Roche ou qualquer concessão de benefício à Roche. Direitos reservados - é proibida a reprodução total ou parcial sem prévia autorização de Produtos Roche Químicos e Farmacêuticos S.A. Para reportar um evento adverso com medicamento Roche, entre em contato com o Serviço de Informações Roche através do 0800 7720 289.