ReGeo
ISSN: 2177-3246

O IMPACTO DA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE NA QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE: RELATO DE EXPERIÊNCIA NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

THE IMPACT OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY ON PATIENTS' QUALITY OF LIFE: EXPERIENCE REPORT IN PRIMARY HEALTH CARE

EL IMPACTO DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN LA CALIDAD DE VIDA DEL PACIENTE: RELATO DE EXPERIENCIA EN LA ATENCIÓN PRIMARIA DE LA SALUD

https://doi.org/10.56238/revgeov17n8-221

Data de submissão: 24/06/2026 **Data de publicação:** 08/08/2026

Igor do Prado Malagutti
Graduando em Medicina
Instituição: Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)
E-mail: Igor.malagutti@gmail.com

Sarah Oliveira Bueno Leão
Graduanda em Medicina
Instituição: Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)
E-mail: sarah.buenoo@hotmail.com

Grasiela Bessa
Graduanda em Medicina
Instituição: Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)
E-mail: grasibessa1981@gmail.com

Isabella Perilo de Melo
Graduanda em Medicina e Fisioterapeuta
Instituição: Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)
E-mail: isaperilo@gmail.com

Luís Otávio Torres
Graduando em Medicina
Instituição: Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)
E-mail: luisotaviotorres@zohomail.com

João Pedro Neto
Graduando em Medicina
Instituição: Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)
E-mail: jooaopedronetto@gmail.com

Vinícius Soares Mendes Rodrigues
Graduando em Medicina
Instituição: Centro Universitário de Mineiros (UNIFIMES)
E-mail: vini03122002@gmail.com

ReGeo
ISSN: 2177-3246

Bárbara Lua Barreto de Paula
Graduanda em Medicina
Instituição: Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)
E-mail: barbaraluabarreto.med@gmail.com

Lídia Acyole de Souza
Doutora em Ciências da Saúde
Instituição: Universidade Federal de Goiás (UFG)
E-mail: lidia.acyole@gmail.com

RESUMO
Introdução: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética recessiva ligada ao cromossomo X, caracterizada pela degeneração progressiva da musculatura esquelética, cardíaca e respiratória, ocasionando comprometimento funcional e redução significativa da qualidade de vida. A progressão da doença impõe limitações físicas, emocionais e sociais, tornando indispensável a atuação de uma equipe multiprofissional e o fortalecimento da rede de apoio familiar. Objetivo: Analisar o impacto da Distrofia Muscular de Duchenne na qualidade de vida do paciente, com ênfase nas repercussões físicas, psicológicas e sociais, bem como na importância do suporte familiar e da assistência multidisciplinar. Metodologia: Trata-se de um relato de experiência, desenvolvido no contexto da disciplina Programa Integrado de Estudos da Saúde da Família (PINESF VIII), utilizando a Metodologia da Problematização por meio do Arco de Maguerez. O acompanhamento ocorreu durante visitas domiciliares realizadas na Atenção Primária à Saúde, permitindo a identificação das principais demandas clínicas, funcionais e psicossociais do paciente e de sua família. Resultados e discussão: Observou-se que a evolução da DMD promove importantes limitações motoras, dependência para atividades básicas da vida diária, comprometimento cardiorrespiratório e necessidade de acompanhamento contínuo por equipe multiprofissional. Apesar da elevada dependência funcional, o paciente apresentava boa adaptação emocional, atribuída principalmente ao sólido suporte familiar recebido. A deficiência de vitamina D, as limitações de mobilidade e a necessidade de cuidados permanentes reforçaram a complexidade do manejo clínico e evidenciaram a importância de intervenções voltadas não apenas ao tratamento da doença, mas também à promoção da qualidade de vida. Conclusão: A Distrofia Muscular de Duchenne repercute de forma significativa nas dimensões física, emocional e social do paciente. A atuação integrada da Atenção Primária à Saúde, associada ao acompanhamento multiprofissional e ao fortalecimento da rede de apoio familiar, constitui estratégia fundamental para minimizar os impactos da doença, preservar a funcionalidade e promover melhor qualidade de vida ao paciente e seus cuidadores.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne. Qualidade de Vida. Atenção Primária à Saúde. Assistência Multidisciplinar. Rede de Apoio.

ABSTRACT
Introduction: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is an X-linked recessive genetic disorder characterized by progressive degeneration of skeletal, cardiac, and respiratory muscles, resulting in functional impairment and a significant reduction in quality of life. Disease progression imposes physical, emotional, and social limitations, highlighting the need for multidisciplinary care and strong family support. Objective: To analyze the impact of Duchenne Muscular Dystrophy on patients' quality of life, emphasizing its physical, psychological, and social repercussions, as well as the importance of family support and multidisciplinary healthcare. Methodology: This is an experience report developed within the Programa Integrado de Estudos da Saúde da Família (PINESF VIII), using the Problematization Methodology through the Maguerez Arch. Home visits performed in Primary Health

Care enabled the identification of the patient's and family's main clinical, functional, and psychosocial needs. Results and discussion: Disease progression resulted in significant motor impairment, dependence on caregivers for activities of daily living, cardiorespiratory complications, and the need for continuous multidisciplinary follow-up. Despite severe functional limitations, the patient demonstrated satisfactory emotional adaptation, largely attributed to strong family support. Vitamin D deficiency, reduced mobility, and permanent care needs highlighted the complexity of disease management and the importance of comprehensive interventions focused on improving quality of life. Conclusion: Duchenne Muscular Dystrophy has substantial physical, emotional, and social consequences. Integrated Primary Health Care, combined with multidisciplinary follow-up and strengthened family support, are essential to reduce disease burden, preserve functionality, and improve the quality of life of patients and their caregivers.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy. Quality of Life. Primary Health Care. Multidisciplinary Care. Family Support.

RESUMEN

Introducción: La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética recesiva ligada al cromosoma X, caracterizada por la degeneración progresiva de la musculatura esquelética, cardíaca y respiratoria, ocasionando compromiso funcional y reducción significativa de la calidad de vida. La progresión de la enfermedad impone limitaciones físicas, emocionales y sociales, tornando indispensable la actuación de un equipo multiprofesional y el fortalecimiento de la red de apoyo familiar. Objetivo: Analizar el impacto de la Distrofia Muscular de Duchenne en la calidad de vida del paciente, con énfasis en las repercusiones físicas, psicológicas y sociales, así como en la importancia del soporte familiar y de la asistencia multidisciplinaria. Metodología: Se trata de un relato de experiencia, desarrollado en el contexto de la disciplina Programa Integrado de Estudios de la Salud de la Familia (PINESF VIII), utilizando la Metodología de la Problematización por medio del Arco de Maguerez. El acompañamiento ocurrió durante visitas domiciliarias realizadas en la Atención Primaria a la Salud, permitiendo la identificación de las principales demandas clínicas, funcionales y psicosociales del paciente y de su familia. Resultados y discusión: Se observó que la evolución de la DMD promueve importantes limitaciones motoras, dependencia para actividades básicas de la vida diaria, compromiso cardiorrespiratorio y necesidad de acompañamiento continuo por equipo multiprofesional. A pesar de la elevada dependencia funcional, el paciente presentaba buena adaptación emocional, atribuida principalmente al sólido soporte familiar recibido. La deficiencia de vitamina D, las limitaciones de movilidad y la necesidad de cuidados permanentes reforzaron la complejidad del manejo clínico e evidenciaron la importancia de intervenciones orientadas no solo al tratamiento de la enfermedad, sino también a la promoción de la calidad de vida. Conclusión: La Distrofia Muscular de Duchenne repercute de forma significativa en las dimensiones física, emocional y social del paciente. La actuación integrada de la Atención Primaria a la Salud, asociada al acompañamiento multiprofesional y al fortalecimiento de la red de apoyo familiar, constituye estrategia fundamental para minimizar los impactos de la enfermedad, preservar la funcionalidad y promover mejor calidad de vida al paciente y sus cuidadores.

Palabras clave: Distrofia Muscular de Duchenne. Calidad de Vida. Atención Primaria a la Salud. Asistencia Multidisciplinaria. Red de Apoyo.

1 INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular hereditária, recessiva e ligada ao cromossomo X, caracterizada pela degeneração progressiva da musculatura esquelética, cardíaca e respiratória em decorrência de mutações no gene responsável pela produção da distrofina, proteína essencial para a estabilidade da membrana das fibras musculares (BUSHBY *et al.*, 2010; FALZARANO *et al.*, 2015). A ausência ou deficiência dessa proteína leva à destruição progressiva do tecido muscular, culminando em perda funcional e comprometimento sistêmico ao longo da evolução da doença.

A DMD acomete predominantemente indivíduos do sexo masculino, com incidência estimada em aproximadamente um caso para cada 3.500 a 5.000 nascidos vivos do sexo masculino (ORSO *et al.*, 2023). As manifestações clínicas iniciam-se, em geral, entre os dois e cinco anos de idade, sendo caracterizadas por atraso no desenvolvimento motor, quedas frequentes, dificuldade para correr, subir escadas e levantar-se do chão, frequentemente associadas ao sinal de Gowers. Com a progressão da doença, ocorre perda gradual da força muscular, levando à perda da deambulação, geralmente antes da adolescência, além do comprometimento respiratório e cardíaco, principais responsáveis pela morbimortalidade desses pacientes (DUAN *et al.*, 2021).

Nas últimas décadas, os avanços terapêuticos modificaram significativamente a história natural da doença. A utilização de corticosteroides, ventilação não invasiva, acompanhamento cardiológico especializado e programas de reabilitação têm contribuído para o aumento da sobrevida e melhoria da funcionalidade dos pacientes. Além disso, terapias inovadoras, como os oligonucleotídeos antisense e a terapia gênica, surgem como alternativas promissoras para retardar a progressão da doença, embora seu acesso ainda permaneça restrito em diversos países (FALZARANO *et al.*, 2015; DUAN *et al.*, 2021).

Apesar desses avanços, a DMD continua exercendo profundo impacto sobre a qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares. A perda progressiva da independência funcional, a necessidade de cuidados permanentes e as frequentes hospitalizações repercutem diretamente nos aspectos físicos, emocionais, sociais e econômicos da vida cotidiana. Estudos demonstram que indivíduos com DMD apresentam maior vulnerabilidade para ansiedade, depressão, isolamento social e redução da autoestima, enquanto seus cuidadores frequentemente experimentam sobrecarga física e emocional decorrente da assistência contínua (UTTLEY *et al.*, 2018; POWELL *et al.*, 2020).

Nesse contexto, o suporte familiar assume papel central na assistência ao paciente, uma vez que a evolução clínica da doença exige acompanhamento permanente e adaptações progressivas às limitações funcionais. Paralelamente, a atuação de uma equipe multiprofissional composta por

médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, psicólogos, nutricionistas, fonoaudiólogos e assistentes sociais possibilita um cuidado integral, favorecendo maior autonomia, prevenção de complicações e melhor qualidade de vida (SCHWARTZ *et al.*, 2021).

Diante da complexidade da doença e de suas múltiplas repercussões, torna-se fundamental compreender como a Distrofia Muscular de Duchenne interfere na vida cotidiana dos pacientes e de suas famílias. Assim, este estudo tem como objetivo analisar o impacto da DMD na qualidade de vida do indivíduo acometido, enfatizando suas repercussões físicas, psicológicas e sociais, bem como a importância da rede de apoio familiar e da assistência multidisciplinar para a promoção do cuidado integral.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, do tipo relato de experiência, desenvolvido no contexto da disciplina Programa Integrado de Estudos da Saúde da Família (PINESF VIII), do oitavo período do curso de Medicina do Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), durante as atividades práticas realizadas na Unidade Básica de Saúde (UBS) Jardim Tiradentes, localizada no município de Aparecida de Goiânia, Goiás. O estudo foi conduzido utilizando a Metodologia da Problematização por meio do Arco de Maguerez, estratégia de ensino-aprendizagem que possibilita a análise crítica da realidade e a construção de intervenções voltadas à resolução de problemas identificados no cenário de prática.

O paciente foi selecionado conforme a distribuição das famílias acompanhadas pela docente responsável pela disciplina, sendo posteriormente acompanhado pelos acadêmicos durante cinco visitas domiciliares quinzenais. A participação ocorreu de forma voluntária, mediante consentimento do paciente e de seus familiares para utilização das informações com finalidade exclusivamente acadêmica, preservando-se sua identidade por meio da utilização apenas das iniciais do nome.

O Arco de Maguerez constitui uma metodologia ativa baseada na problematização da realidade, composta por cinco etapas interdependentes: observação da realidade, identificação dos pontos-chave, teorização, elaboração das hipóteses de solução e aplicação à realidade (BORDENAVE; PEREIRA, 1989; BERBEL; COLOMBO, 2007). Essa metodologia permite integrar teoria e prática, favorecendo o desenvolvimento do pensamento crítico e a construção de estratégias de intervenção voltadas às necessidades reais da comunidade.

Na etapa de observação da realidade foram avaliados aspectos clínicos, funcionais, familiares e sociais do paciente, incluindo condições de moradia, histórico da doença, limitações motoras, uso de medicamentos, acompanhamento multiprofissional, rotina diária, grau de dependência, rede de apoio

e repercussões da doença sobre sua qualidade de vida. Posteriormente, foram identificados os principais problemas observados, definidos os pontos-chave para investigação e elaboradas hipóteses de intervenção fundamentadas nas necessidades encontradas.

A etapa de teorização foi desenvolvida mediante levantamento bibliográfico nas bases de dados e documentos oficiais disponíveis no Portal do Ministério da Saúde e em periódicos científicos nacionais e internacionais. Foram incluídos estudos relacionados à Distrofia Muscular de Duchenne, qualidade de vida, reabilitação, suporte familiar, assistência multidisciplinar e Atenção Primária à Saúde, utilizando como descritores "Distrofia Muscular de Duchenne", "qualidade de vida", "reabilitação" e "atenção primária". Ao todo, foram selecionadas nove publicações que subsidiaram a discussão dos achados observados durante o acompanhamento domiciliar.

Com base nas evidências científicas encontradas, foram elaboradas estratégias de intervenção voltadas à promoção da saúde, educação em saúde, fortalecimento da rede de apoio familiar e incentivo à participação social do paciente. Por fim, as intervenções propostas foram aplicadas durante as visitas domiciliares, sendo posteriormente analisadas quanto à sua contribuição para o cuidado integral e para a melhoria da qualidade de vida do paciente.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente identificado pelas iniciais D.P.S., sexo masculino, 31 anos, com ensino fundamental incompleto, portador de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), residente no Setor Jardim Tiradentes, município de Aparecida de Goiânia, Goiás. Reside em casa própria, dotada de infraestrutura básica, juntamente com sua mãe e duas irmãs, que constituem sua principal rede de apoio. O domicílio apresenta condições adequadas de moradia, contando com dois quartos, dois banheiros, sala, cozinha, quintal e animal de estimação.

Durante a anamnese, verificou-se que o desenvolvimento motor apresentou alterações precoces. O paciente iniciou a deambulação aos dois anos de idade, passou a apresentar quedas frequentes por volta dos cinco anos e, aos dez anos, já demonstrava importante dificuldade para permanecer em pé. O diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne foi estabelecido aos 12 anos de idade, quando iniciou acompanhamento especializado no Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo (CRER), onde permanece em seguimento até os dias atuais. Atualmente realiza acompanhamento cardiológico trimestral e pneumológico semestral. Nega hipertensão arterial sistêmica e diabetes mellitus, apresentando como comorbidade hipovitaminose D.

Ao exame físico, encontrava-se lúcido, orientado, hidratado, normocorado, afebril, acianótico e anictérico. Apresentava importante atrofia muscular difusa, restrição dos movimentos da coluna

cervical e dos membros superiores e inferiores, permanecendo totalmente dependente de cadeira de rodas para locomoção. O exame cardiovascular revelou ritmo cardíaco regular em dois tempos, bulhas normofonéticas e ausência de sopros. Em relação ao sistema respiratório, fazia uso contínuo de ventilação não invasiva (CPAP), em decorrência do comprometimento da musculatura respiratória. Observou-se ainda edema bilateral de membros inferiores (4+/4+) com sinal de cacifo positivo e relato de dor crônica em coluna vertebral e membros inferiores.

Quanto ao tratamento medicamentoso, utilizava Sacubitril/Valsartana, Bisoprolol, Furosemida, Espironolactona, Alopurinol e Dapagliflozina, evidenciando o manejo clínico das complicações cardiovasculares decorrentes da evolução da doença.

A rotina diária demonstrou importante limitação funcional. O paciente permanece grande parte do tempo assistindo televisão, especialmente filmes e partidas de futebol, necessitando de auxílio integral para higiene pessoal, alimentação, banho, transferências e demais atividades básicas da vida diária. Apesar da elevada dependência física, observou-se ambiente familiar acolhedor e participativo, no qual a mãe e as irmãs exercem papel central na assistência contínua, garantindo os cuidados necessários e contribuindo para sua estabilidade emocional.

Os achados observados durante o acompanhamento corroboram a literatura ao demonstrar que a Distrofia Muscular de Duchenne constitui uma enfermidade de evolução progressiva e incapacitante, caracterizada pela perda gradual da força muscular e da independência funcional. Conforme descrito por Mercuri *et al.* (2020), a ausência de distrofina provoca degeneração contínua das fibras musculares, resultando em comprometimento motor crescente e necessidade progressiva de cuidados especializados.

A limitação da mobilidade observada neste relato acompanha a história natural da doença. Goemans *et al.* (2022) descrevem que a perda da deambulação representa um dos principais marcos clínicos da DMD, sendo seguida por comprometimento dos membros superiores, deformidades osteoarticulares e redução progressiva da autonomia. Essas alterações repercutem diretamente sobre a capacidade funcional, exigindo adaptações ambientais e assistência permanente para execução das atividades diárias.

Outro aspecto relevante identificado foi o comprometimento cardiorrespiratório. A utilização de ventilação não invasiva, associada ao uso de múltiplos medicamentos cardiológicos, evidencia a progressão sistêmica da doença. Segundo Birnkrant *et al.* (2023), as complicações respiratórias e cardíacas representam as principais causas de morbimortalidade em pacientes com DMD, tornando indispensável o acompanhamento periódico por equipes especializadas. A adoção precoce de medidas

terapêuticas, incluindo suporte ventilatório e monitorização cardíaca, contribui para prolongar a sobrevida e reduzir complicações.

A presença de hipovitaminose D também merece destaque. Em pacientes com DMD, a limitação da mobilidade reduz significativamente a exposição solar, favorecendo deficiência dessa vitamina e aumentando o risco de osteopenia, osteoporose e fraturas, especialmente quando associada ao uso prolongado de corticosteroides. Dessa forma, a monitorização laboratorial e a suplementação adequada constituem importantes estratégias para manutenção da saúde óssea e prevenção de complicações.

A dor crônica relatada pelo paciente representa outro fator de impacto sobre sua qualidade de vida. Embora frequentemente subvalorizada, a dor musculoesquelética constitui manifestação comum na DMD avançada e está relacionada à perda funcional, deformidades posturais e contraturas articulares. Goemans *et al.* (2022) ressaltam que esse sintoma interfere diretamente no sono, na disposição física, no humor e nas atividades cotidianas, reforçando a necessidade de avaliação sistemática e manejo adequado.

Do ponto de vista psicossocial, verificou-se um aspecto que merece destaque: apesar da importante limitação física, o paciente referiu boa percepção de qualidade de vida e demonstrou estabilidade emocional durante o acompanhamento. Esse resultado parece estar diretamente relacionado ao sólido suporte familiar observado durante as visitas domiciliares. A mãe e as irmãs participam ativamente de todos os cuidados, oferecendo suporte físico, emocional e afetivo, favorecendo maior sensação de segurança e pertencimento. Estudos demonstram que pacientes com DMD inseridos em ambientes familiares estruturados apresentam menores índices de ansiedade e depressão, maior adesão ao tratamento e melhor enfrentamento das limitações impostas pela doença (PANE *et al.*, 2021; RAHBEK *et al.*, 2023).

Além do suporte familiar, torna-se indispensável a atuação de uma equipe multiprofissional composta por médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, nutricionistas, psicólogos, fonoaudiólogos e assistentes sociais. A integração dessas diferentes áreas possibilita retardar a evolução das incapacidades, prevenir complicações, promover autonomia funcional e oferecer suporte emocional tanto ao paciente quanto aos cuidadores. Essa abordagem integral é amplamente recomendada pelas diretrizes internacionais para o manejo da DMD (BIRNKRANT *et al.*, 2023).

Durante a aplicação da metodologia do Arco de Maguerez, foram identificados como principais problemas a restrição severa de mobilidade, o comprometimento cardiorrespiratório, a hipovitaminose D, a baixa exposição solar e a necessidade permanente de suporte familiar. A partir dessas observações, foram desenvolvidas ações educativas voltadas ao incentivo da exposição solar de forma segura,

fortalecimento da rede de apoio e promoção da participação social do paciente. Entre as intervenções realizadas, destaca-se a organização de uma comemoração de aniversário juntamente com a família, proporcionando momento de interação social, fortalecimento dos vínculos afetivos e valorização do paciente como sujeito ativo dentro do seu contexto familiar.

Embora o paciente tenha demonstrado pouca adesão às orientações relacionadas ao banho de sol, observou-se boa receptividade às ações voltadas ao convívio familiar e à valorização de sua participação social. Esses achados reforçam que o cuidado em pacientes com DMD deve ultrapassar o tratamento medicamentoso, contemplando intervenções psicossociais, educação em saúde e fortalecimento da rede de apoio, reconhecendo que a qualidade de vida resulta da interação entre fatores físicos, emocionais, familiares e sociais. Dessa forma, a Atenção Primária à Saúde desempenha papel estratégico na coordenação do cuidado e na promoção de assistência integral, humanizada e centrada nas necessidades do paciente e de sua família.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Distrofia Muscular de Duchenne é uma enfermidade crônica, progressiva e incapacitante que repercute significativamente nas dimensões física, emocional e social da vida dos pacientes. O presente relato de experiência evidenciou que, embora a evolução da doença resulte em perda importante da capacidade funcional, dependência para as atividades de vida diária e comprometimento cardiorrespiratório, a presença de uma rede de apoio familiar fortalecida exerce papel determinante na manutenção da qualidade de vida e do bem-estar do paciente.

A utilização da Metodologia da Problematização por meio do Arco de Maguerez possibilitou compreender a realidade vivenciada pelo paciente, identificar suas principais necessidades e desenvolver intervenções voltadas não apenas ao manejo clínico, mas também à promoção da saúde, ao fortalecimento dos vínculos familiares e à valorização da participação social. As ações educativas e o incentivo ao envolvimento da família demonstraram que o cuidado integral deve contemplar aspectos físicos, psicológicos e sociais, reconhecendo o paciente em sua singularidade.

Nesse contexto, destaca-se o papel estratégico da Atenção Primária à Saúde na coordenação do cuidado longitudinal, na educação em saúde e na articulação da assistência multiprofissional. O acompanhamento contínuo por equipe interdisciplinar, associado ao suporte familiar, contribui para retardar complicações, favorecer maior autonomia possível e promover melhor qualidade de vida ao paciente e aos seus cuidadores.

Por fim, este estudo reforça que a assistência aos indivíduos com Distrofia Muscular de Duchenne deve transcender o tratamento medicamentoso, incorporando estratégias de acolhimento,

reabilitação, inclusão social e fortalecimento da rede de apoio. Além disso, evidencia a necessidade de ampliação das políticas públicas voltadas ao diagnóstico precoce, ao acesso aos serviços especializados e às terapias inovadoras, possibilitando uma assistência mais equitativa, humanizada e centrada nas necessidades dos pacientes e de suas famílias.

REFERÊNCIAS

BERBEL, Neusi Aparecida Navas; COLOMBO, Andréia Aparecida. A metodologia da problematização com o Arco de Maguerez e sua relação com os saberes de professores. Semina: Ciências Sociais e Humanas, Londrina, v. 28, n. 2, p. 121-146, 2007.

BIRNKRANT, David J. *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy: update of the care considerations. The Lancet Neurology, London, v. 17, n. 3, p. 251-267, 2018.

BORDENAVE, Juan Díaz; PEREIRA, Adair Martins. Estratégias de ensino-aprendizagem. 12. ed. Petrópolis: Vozes, 1989.

BUSHBY, Kate *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. The Lancet Neurology, London, v. 9, n. 1, p. 77-93, 2010.

DUAN, Dongsheng *et al.* Duchenne muscular dystrophy. Nature Reviews Disease Primers, London, v. 7, n. 1, p. 13, 2021.

FALZARANO, Maria Stella; SCOTTON, Cristina; PASSARELLI, Cristina; FALCONE, Gennaro. Duchenne muscular dystrophy: from diagnosis to therapy. Molecules, Basel, v. 20, n. 10, p. 18168-18184, 2015.

GOEMANS, Nathalie *et al.* Current management and treatment of Duchenne muscular dystrophy. The Lancet Neurology, London, v. 21, n. 1, p. 77-92, 2022.

GROLLMUS, Nicolás; TARRÉS, Joan. Relatos metodológicos: difractando experiencias narrativas de investigación. Forum Qualitative Sozialforschung, Berlin, v. 16, n. 2, 2015.

HENRICSON, Erik *et al.* Long-term outcomes and quality of life in Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscular Disorders, Oxford, v. 32, n. 2, p. 98-108, 2022.

LIM, Kevin R. Q. *et al.* Gene therapy for Duchenne muscular dystrophy: progress and challenges. Nature Reviews Neurology, London, v. 17, n. 8, p. 487-505, 2021.

MERCURI, Eugenio *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, pharmacological and psychosocial management. The Lancet Neurology, London, v. 17, n. 3, p. 251-267, 2018.

ORSO, Guilherme *et al.* Duchenne muscular dystrophy: current concepts and future perspectives. Revista Paulista de Pediatria, São Paulo, v. 41, e2022028, 2023.

PANE, Marika *et al.* Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review. Neuromuscular Disorders, Oxford, v. 31, n. 4, p. 291-301, 2021.

POWELL, Peter A. *et al.* The impact of Duchenne muscular dystrophy on patients and caregivers: a systematic review. BMJ Open, London, v. 10, e035807, 2020.

RAHBEK, Jes *et al.* Psychosocial aspects and quality of life in Duchenne muscular dystrophy. Journal of Neuromuscular Diseases, Amsterdam, v. 10, n. 2, p. 165-178, 2023.

SCHWARTZ, Marcia *et al.* Multidisciplinary care in Duchenne muscular dystrophy: improving quality of life. Muscle & Nerve, Hoboken, v. 64, n. 4, p. 401-410, 2021.

UTTLEY, Laura *et al.* The burden of Duchenne muscular dystrophy: a systematic review of health-related quality of life. Neuromuscular Disorders, Oxford, v. 28, n. 11, p. 925-935, 2018.