



**ASOCIAȚIA
DUCEM**

Împreună pentru copii cu Duchenne

Rolul medicului de familie în recunoașterea și monitorizarea pacienților cu Duchenne



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Înțelegerea diagnosticului

Definiție și prevalență

Distrofia musculară Duchenne (DMD) este cea mai frecventă formă de distrofie musculară ereditară cu debut în copilărie.

Este o boală X-linkată recesivă, ceea ce explică afectarea predominantă a băieților, cu o incidență estimată la **1:3.500–5.000** de nou-născuți de sex masculin.

Boala se caracterizează prin slăbiciune musculară progresivă și pierderea treptată a funcției motorii, ducând în timp la dependență de scaun rulant, insuficiență respiratorie și cardiomiopatie.

Etiologie și mecanism patogenic

- Cauza este mutația genei DMD (localizată pe Xp21), responsabilă de sinteza proteinei distrofinei.
- Distrofina are rol structural esențial în menținerea stabilității membranei fibrelor musculare.
- Absența completă a distrofinei → fragilitate crescută a fibrelor musculare → necroză repetată → fibroză și înlocuire cu țesut adipos.



ASOCIAȚIA DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Manifestări clinice timpurii

Dezvoltare motorie întârziată:

- Copilul învață să meargă mai târziu decât media. Îi este greu să alerge, să sară sau să urce scările.

Semnul Gowers:

- Când se ridică de la podea, copilul „se sprijină” cu mâinile pe propriile coapse, din cauza slăbiciunii musculare.

Alte semne sugestive:

- Căderi frecvente, mers legănat.
- Hipotonie (mușchi moi, mai puțin tonici).
- Pseudo-hipertrofia gambelor (mușchi care par mari, dar sunt slabi).

Progresiv, apare pierderea capacității de mers (în jurul vârstei de 10-12 ani, în lipsa tratamentului).

Speranța de viață a crescut semnificativ în ultimele decenii datorită corticoterapiei și ventilației non-invazive, ajungând în prezent la **30/40 de ani** sau chiar mai mult în unele cazuri.

Medicul de familie **nu** stabilește diagnosticul definitiv de Duchenne, dar are un rol esențial: recunoașterea semnelor precoce și orientarea familiei către specialiști.

Un medic de familie vigilent poate schimba complet parcursul copilului și al familiei sale.



**ASOCIAȚIA
DUCEM**

Împreună pentru copii cu Duchenne

Rolul medicului de familie

Medicul de familie are rol de prim contact și de coordonator al traseului pacientului, fără a stabili diagnosticul final. Responsabilitățile principale includ:

- recunoașterea semnelor clinice sugestive pentru DMD;
- solicitarea analizelor orientative (prin bilete de trimitere);
- trimiterea rapidă către neurolog pediatru și genetician;
- documentarea observațiilor clinice și a rezultatelor în fișa pacientului;
- monitorizarea pacientului pe termen lung în colaborare cu echipa multidisciplinară.

Analize recomandate:

- CK total - marker sensibil, valorile tipice pentru Duchenne sunt $>10x$ normal;
- Transaminaze (AST, ALT) - frecvent crescute, nu trebuie confundate cu patologia hepatică;
- Hemoleucogramă și biochimie de rutină - pentru context general.

Analizele se realizează în laboratoare acreditate, medicul de familie emite bilet de trimitere.

Evaluare specializată (efectuată de neurolog/genetician)

- Test genetic molecular: MLPA și/sau secvențiere completă a genei DMD; confirmă diagnosticul;
- Electromiografie (EMG) - ocazional, dacă diagnosticul este neclar;
- Biopsie musculară - rar, numai dacă testul genetic nu este concludent;



ASOCIAȚIA DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Interpretarea rezultatelor

- CK crescut sever fără alte cauze → indică afectare musculară severă și justifică trimitere la neurolog.
- Transaminaze crescute izolat → nu exclude DMD, însă corelarea cu CK este esențială.
- Rezultate genetice → confirmă mutația DMD și orientează managementul ulterior.

Evaluare specializată (efectuată de neurolog/genetician)

- Test genetic molecular: MLPA și/sau secvențiere completă a genei DMD; confirmă diagnosticul;
- Electromiografie (EMG) – ocazional, dacă diagnosticul este neclar;
- Biopsie musculară – rar, numai dacă testul genetic nu este concludent;

Simptomele DMD pot fi similare cu alte afecțiuni, iar medicul de familie trebuie să fie conștient de posibilitățile de diagnostic diferențial:

Afecțiune	Elemente distinctive față de DMD
Alte distrofii musculare X-linkate sau autosomale	Debut mai tardiv, progresie mai lentă, test genetic diferit
Miopatii metabolice	Oboseală la efort intens, crize metabolice, analize biochimice specifice
Miopatii inflamatorii	Durere musculară, creștere rapidă a CK, răspuns la corticosteroizi
Tulburări neurologice centrale	Spasticitate, reflexe anormale, semne centrale (nu periferice)
Tulburări ortopedice/traumatice	Istoric de traumatisme, afectare localizată, CK normal



**ASOCIAȚIA
DUCEM**

Împreună pentru copii cu Duchenne

Monitorizarea pacientului cu DMD

Rolul medicului de familie în monitorizare

Medicul de familie are rolul de coordonator al monitorizării pe termen lung, fără a efectua proceduri de specialitate invazive.

Principalele responsabilități includ:

- supravegherea stării generale a pacientului;
- monitorizarea complicațiilor frecvente;
- colaborarea cu echipa multidisciplinară (neurologie, cardiologie, pneumologie, reabilitare, genetică);
- sprijinirea familiei în accesarea resurselor și documentelor necesare.

Monitorizarea funcțională și clinică

- Evaluarea motorie: observații privind mersul, mobilitatea, forța musculară;
- Greutatea și creșterea: prevenirea obezității sau malnutriției;
- Oboseala și activitatea zilnică: notarea evoluției energiei și toleranței la efort;
- Complicații ortopedice: contracturi, scolioză, dificultăți la urcat scări sau ridicare de pe scaun;
- Supravegherea complicațiilor respiratorii: tuse slabă, infecții respiratorii frecvente, semne de hipoventilație;
- Monitorizarea cardiacă: palpitații, dificultăți de respirație, edeme periferice (raportate neurologului/cardiologului).



**ASOCIAȚIA
DUCEM**

Împreună pentru copii cu Duchenne

Evaluări periodice recomandate

Domeniu	Frecvență	Rolul medicului de familie
Control general și examinare fizică	La fiecare vizită sau cel puțin trimestrial	Notarea evoluției stării generale, observarea complicațiilor
Greutate și înălțime	La fiecare vizită	Evaluarea nutrițională și prevenirea complicațiilor metabolice
Vaccinări și prevenție	Conform calendarului național	Prevenirea infecțiilor respiratorii
Supraveghere complicații	Continuă	Semnalarea promptă a modificărilor către echipa multidisciplinară



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Gestionarea complicațiilor

Complicații respiratorii

- **Semne:** tuse slabă, infecții respiratorii frecvente, hipoventilație nocturnă, oboseală ușoară;
- **Rol MF:** monitorizare simptomatică, înregistrarea frecvenței infecțiilor, sesizarea pneumologului, coordonarea cu echipa pentru ventilație non-invazivă dacă este necesar.

Complicații cardiace

- **Semne:** palpitații, dificultăți respiratorii, edeme periferice;
- **Rol MF:** monitorizare clinică, recomandarea consultului cardiologic periodic, transmiterea informațiilor cardiologului, urmărirea respectării planului terapeutic

Complicații ortopedice

- **Semne:** Contracturi musculare, scolioză, dificultăți în mobilitate;
- **Rol MF:** supravegherea progresiei, recomandarea kinetoterapiei, colaborarea cu ortopedul pentru tratament sau adaptări.

Complicații nutriționale și metabolice

- **Semne:** Oboseală, creștere ponderală anormală, malnutriție;
- **Rol MF:** evaluare periodică a greutatei și înălțimii, colaborare cu nutriționist, recomandarea suplimentelor sau adaptarea dietei.



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Colaborarea interdisciplinară

DMD necesită colaborare între mulți specialiști:

- **Neurolog pediatru** – confirmarea diagnosticului și monitorizarea progresiei neurologice;
- **Genetician** – consiliere genetică, recomandări pentru membrii familiei;
- **Cardiolog** – supravegherea cardiomiopatiei;
- **Pneumolog** – evaluarea funcției respiratorii și ventilație non-invazivă;
- **Kinetoterapeut și fizioterapeut** – menținerea mobilității și prevenirea contracturilor;
- **Dietetician/nutriționist** – recomandări nutriționale personalizate;
- **Psiholog/consilier** – sprijin emoțional și adaptare familială;
- **Asistent social** – acces la resurse sociale și drepturi legale.

Medicul de familie trebuie să fie punctul central de coordonare, facilitând:

- comunicarea între specialiști;
- accesul pacientului la investigații și tratamente;
- actualizarea fișei pacientului cu recomandările fiecărui specialist;
- consilierea familiei privind planul de îngrijire pe termen lung.



ASOCIAȚIA DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Recomandări pentru medicul de familie:

- Documentați toate observațiile și rezultatele analizelor în fișa pacientului;
- Semnalați orice schimbare rapidă a stării copilului;
- Participați activ la planificarea pe termen lung a îngrijirii pacientului;
- Colaborați permanent cu familia pentru a asigura continuitatea îngrijirilor.



**ASOCIAȚIA
DUCEM**

Împreună pentru copii cu Duchenne

Comunicare și suport pentru familie

Comunicarea eficientă cu familia începe prin claritate și simplitate. Este important ca medicul să folosească termeni accesibili și să evite jargonul medical complex, explicând pașii diagnostici, rolul specialiștilor și al echipei multidisciplinare. Ascultarea activă și empatia sunt esențiale, iar recunoașterea emoțiilor părinților, fie că este vorba de frică, tristețe sau confuzie, contribuie la crearea unui climat de încredere.

Informațiile trebuie oferite gradual, într-un ritm adaptat familiei, pentru a nu copleși părinții. Repetiția și confirmarea informațiilor la fiecare vizită sunt importante, iar încurajarea familiei de a pune întrebări și de a nota aspectele esențiale consolidează înțelegerea și participarea activă la procesul de îngrijire.

Gestionarea situațiilor dificile

În cazul unui diagnostic recent, este esențial să se acorde timp familiei pentru a procesa informația și a înțelege implicațiile bolii.

În situațiile în care boala evoluează rapid, medicul de familie trebuie să explice clar pașii următori, resursele disponibile și planul de monitorizare a complicațiilor. Dacă apar conflicte sau neînțelegeri între familie și școală, medicul poate ghida părinții către consilierul școlar sau asistentul social, facilitând o rezolvare constructivă a situației.



ASOCIAȚIA DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Rolul medicului în sprijinul psihologic

Medicul de familie are un rol important în orientarea familiei către sprijin psihologic. Este recomandat ca acesta să îndrume părinții și copilul către consilieri psihologici sau grupuri de suport, încurajând dialogul cu alte familii care au trecut prin experiențe similare.

De asemenea, medicul trebuie să observe semnele de stres sau anxietate excesivă și să intervină prompt, prin recomandarea resurselor adecvate sau prin coordonarea cu specialiștii din echipa multidisciplinară.

Pregătirea unor fișe sau ghiduri ușor de înțeles pentru părinți poate ușura comunicarea și poate crește încrederea acestora în recomandările medicale. În plus, includerea întrebărilor frecvente și a răspunsurilor concise ajută familia să gestioneze mai bine provocările zilnice.

Menținerea unui contact constant cu familia, chiar și între vizitele programate, permite medicului să răspundă rapid întrebărilor urgente și să observe eventuale schimbări în starea copilului. Este util ca familia să fie încurajată să documenteze observațiile, progresul și simptomele noi, pentru ca monitorizarea să fie completă și eficientă.



ASOCIAȚIA
DUCEM

Împreună pentru copii cu Duchenne

Misiunea medicului de familie depășește consultul de rutină: presupune vigilență, informare permanentă și capacitatea de a identifica semnele subtile ale bolilor rare. Această responsabilitate este esențială pentru diagnosticarea timpurie, prevenirea complicațiilor și pentru a oferi pacienților și familiilor lor sprijin real, continuu și integrat.