

Distrofia muscular de Duchenne no Brasil: Avanços, lacunas e desafios no diagnóstico e tratamento

Duchenne muscular dystrophy in Brazil: Advances, gaps, and challenges in diagnosis and treatment

Distrofia muscular de Duchenne en Brasil: Avances, brechas y desafíos en el diagnóstico y tratamiento

Recebido: 21/04/2026 | Aceito: 27/04/2026 | Publicado: 29/04/2026

João Vitor Santos Nogueira

ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-0306-1070>

Faculdade Unilagos, Brasil

E-mail: Jvsantosnog@gmail.com

Gabriel da Silva Viana

ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-0267-5748>

Faculdade Unilagos, Brasil

E-mail: gabrielvianamed@gmail.com

Guilherme dos Santos Portugal Gomes

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-4871-3670>

Faculdade Unilagos, Brasil

E-mail: guilhermeportugal.med@gmail.com

Luciano Carvalho Rapagnã

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9009-4463>

Universidade Federal Fluminense, Brasil

E-mail: lucianorapagna@id.uff.br

Resumo

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética rara, progressiva e de alta morbimortalidade, cujo manejo clínico tem evoluído com o avanço das tecnologias diagnósticas e das terapias modificadoras da doença. No Brasil, entretanto, persistem lacunas relacionadas à produção científica, ao acesso ao diagnóstico e à organização do cuidado. O presente estudo teve como objetivo analisar a produção científica nacional sobre DMD, identificando padrões metodológicos, distribuição geográfica, abordagens diagnósticas e terapêuticas, bem como lacunas no conhecimento. Trata-se de uma revisão de escopo conduzida conforme as diretrizes PRISMA-ScR. As buscas foram realizadas nas bases PubMed, SciELO, LILACS e na literatura cinzenta, considerando publicações dos últimos dez anos. Foram incluídos estudos originais com dados da população brasileira. A seleção seguiu as etapas de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão, e os dados foram extraídos e sintetizados de forma descritiva. Foram incluídos 16 estudos, com predominância de delineamentos observacionais e relatos de caso. O tamanho amostral variou de 1 a 166 participantes, com ampla variação etária. Observou-se concentração de casos na região Sudeste (n = 154), seguida pelo Nordeste (n = 94), Sul (n = 28) e Norte (n = 1), além de estudos multicêntricos (n = 166). Os estudos abordaram aspectos clínicos, genéticos, terapêuticos e econômicos, com destaque para o uso de MLPA e NGS. Conclui-se que a produção científica sobre DMD no Brasil encontra-se em expansão, porém marcada por heterogeneidade metodológica e assimetrias regionais, sendo necessária a ampliação de estudos multicêntricos e o fortalecimento do diagnóstico precoce. **Palavras-chave:** Distrofia Muscular de Duchenne; Doenças Raras; Diagnóstico Molecular; Terapêutica; Epidemiologia.

Abstract

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is a rare, progressive genetic disorder associated with high morbidity and mortality, whose clinical management has evolved with advances in molecular diagnostics and disease-modifying therapies. However, in Brazil, significant gaps remain in scientific production, diagnostic access, and healthcare organization. This study aimed to analyze national scientific production on DMD, identifying methodological patterns, geographic distribution, diagnostic and therapeutic approaches, and knowledge gaps. This scoping review followed PRISMA-ScR guidelines. Searches were conducted in PubMed, SciELO, LILACS, and gray literature, considering publications from the last ten years. Original studies including Brazilian population data were selected. Study selection followed identification, screening, eligibility, and inclusion phases, and data were extracted and descriptively synthesized. Sixteen studies were included, with predominance of observational designs and case reports. Sample sizes

ranged from 1 to 166 participants, with wide age variation. Cases were concentrated in the Southeast region (n = 154), followed by the Northeast (n = 94), South (n = 28), and North (n = 1), in addition to multicenter studies (n = 166). Studies addressed clinical, genetic, therapeutic, and economic aspects, highlighting the use of MLPA and NGS. Scientific production on DMD in Brazil is expanding but remains characterized by methodological heterogeneity and regional asymmetries, reinforcing the need for multicenter studies and early diagnosis strategies.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy; Rare Diseases; Molecular Diagnosis; Therapeutics; Epidemiology.

Resumen

La Distrofía Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética rara, progresiva y de alta morbimortalidad, cuyo manejo clínico ha evolucionado con los avances en diagnóstico molecular y terapias modificadoras de la enfermedad. Sin embargo, en Brasil persisten importantes brechas relacionadas con la producción científica, el acceso al diagnóstico y la organización del cuidado. El presente estudio tuvo como objetivo analizar la producción científica nacional sobre DMD, identificando patrones metodológicos, distribución geográfica, enfoques diagnósticos y terapéuticos, así como lagunas en el conocimiento. Se trata de una revisión de alcance conducida conforme a las directrices PRISMA-ScR. Las búsquedas se realizaron en PubMed, SciELO, LILACS y literatura gris, considerando publicaciones de los últimos diez años. Se incluyeron estudios originales con datos de la población brasileña. La selección siguió las etapas de identificación, cribado, elegibilidad e inclusión, y los datos fueron extraídos y sintetizados de forma descriptiva. Se incluyeron 16 estudios, con predominio de diseños observacionales y reportes de caso. El tamaño muestral varió entre 1 y 166 participantes, con amplia variación etaria. Se observó concentración de casos en la región Sudeste (n = 154), seguida del Nordeste (n = 94), Sur (n = 28) y Norte (n = 1), además de estudios multicéntricos (n = 166). Los estudios abordaron aspectos clínicos, genéticos, terapéuticos y económicos, destacando el uso de MLPA y NGS. La producción científica sobre DMD en Brasil está en expansión, pero aún presenta heterogeneidad metodológica y asimetrías regionales, siendo necesario fortalecer estudios multicéntricos y el diagnóstico precoz.

Palabras clave: Distrofía Muscular de Duchenne; Enfermedades Raras; Diagnóstico Molecular; Terapéutica; Epidemiología.

1. Introdução

A Distrofía Muscular de Duchenne (DMD) configura-se como a miopatia hereditária recessiva ligada ao cromossomo X mais frequente e de maior gravidade na infância, decorrente de variantes patogênicas no gene DMD, responsáveis pela ausência ou disfunção da proteína distrofina (A. P. Araujo et al., 2017; Bladen et al., 2015). A deficiência dessa proteína compromete a integridade do sarcolema, desencadeando um processo progressivo e irreversível de degeneração muscular com substituição fibroadiposa, que sustenta a evolução clínica da doença.

Nesse contexto, a DMD manifesta-se por um declínio motor progressivo e inexorável, culminando na perda da deambulação e na redução da sobrevida, frequentemente associada à insuficiência cardiorrespiratória (Mercuri, Bönnemann, & Muntoni, 2019). Contudo, seu impacto ultrapassa o sistema neuromuscular, assumindo caráter sistêmico e impondo importante carga socioeconômica. No Brasil, os custos relacionados ao manejo da doença são elevados e, em grande parte, absorvidos pelas famílias, o que contribui para o agravamento de vulnerabilidades sociais preexistentes (Schneider et al., 2023). Paralelamente, a DMD associa-se a um espectro ampliado de comorbidades neuropsiquiátricas, como o Transtorno do Espectro Autista (TEA) e o Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), frequentemente subdiagnosticadas, que ampliam a complexidade do cuidado e impactam negativamente a qualidade de vida de pacientes e cuidadores (Cardoso & Henriques, 2024).

Historicamente, o manejo da DMD baseou-se na corticoterapia prolongada associada a uma abordagem multidisciplinar, envolvendo reabilitação motora, suporte respiratório e acompanhamento cardiológico contínuo, estratégias que contribuem para retardar a progressão da doença e melhorar desfechos clínicos (Guglieri et al., 2022).

Entretanto, o avanço no entendimento da base molecular da DMD tem impulsionado uma transição paradigmática para a medicina de precisão. Nesse cenário, métodos de diagnóstico molecular, como o Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) e o Sequenciamento de Nova Geração (NGS), tornaram-se essenciais não apenas para a confirmação etiológica, mas também para a estratificação terapêutica individualizada (Araujo et al., 2023). A identificação de mutações específicas, especialmente as do tipo nonsense, tem possibilitado a introdução de terapias modificadoras de doença, como o

atalureno, capaz de promover transleitura ribossômica e retardar o declínio funcional muscular (Albuquerque, Lima, Sindeaux, & Zanoteli, 2023; Teixeira et al., 2024).

Apesar desses avanços, a incorporação efetiva dessas inovações na prática clínica brasileira ainda enfrenta importantes barreiras estruturais. Evidências nacionais apontam para atraso significativo no diagnóstico, com idade média de confirmação em torno de 6,9 anos, o que compromete a janela terapêutica ideal para intervenções precoces (Albuquerque et al., 2023). Além disso, observa-se marcante desigualdade regional na produção científica e na disponibilidade de recursos especializados. A literatura evidencia concentração expressiva de estudos e centros de referência na região Sudeste, especialmente em São Paulo, em contraste com a limitada representatividade das regiões Norte e Nordeste. Soma-se a esse cenário a predominância de delineamentos observacionais retrospectivos e relatos de caso, indicando lacunas na produção de evidências mais robustas e representativas da diversidade clínica, genética e socioeconômica do país (Braga et al., 2023).

Diante desse panorama, torna-se fundamental consolidar evidências que permitam compreender de forma abrangente a realidade da DMD no Brasil, identificando padrões de manejo clínico, barreiras estruturais e lacunas na produção científica. A sistematização dessas informações é essencial para subsidiar políticas públicas, qualificar estratégias diagnósticas e terapêuticas e promover maior equidade no acesso ao cuidado especializado.

O presente estudo teve como objetivo analisar a produção científica nacional sobre DMD, identificando padrões metodológicos, distribuição geográfica, abordagens diagnósticas e terapêuticas, bem como lacunas no conhecimento.

2. Material e Métodos

Realizou-se uma pesquisa com abordagem quantitativa no que se refere aos 16 (dezesseis) artigos selecionados para compor o corpus da investigação, e abordagem qualitativa e quantitativa no âmbito da discussão, conforme proposto por Risemberg et al. (2026) e Pereira et al. (2018). O estudo caracteriza-se como uma revisão de escopo da literatura, de acordo com Snyder (2019), com emprego de estatística descritiva simples para organização e interpretação dos dados. Foram utilizados gráficos de colunas para representação da distribuição dos estudos por região (Figura 2), bem como tabela de síntese (Tabela 1), com apresentação de frequências absoluta (n) e relativa (%) (Shitsuka et al., 2014).

Essa abordagem foi adotada por sua capacidade de integrar, de forma sistemática e abrangente, evidências oriundas de um campo caracterizado por elevada heterogeneidade metodológica, permitindo a análise articulada dos aspectos clínicos, epidemiológicos e terapêuticos da Distrofia Muscular de Duchenne no contexto brasileiro. A condução e o relato desta revisão seguiram as recomendações do PRISMA-ScR (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews), conforme descrito por Tricco et al. (2018), assegurando rigor metodológico, transparência e reprodutibilidade ao estudo.

A estratégia de busca foi delineada com o objetivo de maximizar a sensibilidade na identificação de estudos relevantes. As buscas foram realizadas de forma sistematizada nas bases de dados PubMed, SciELO e LILACS, complementadas por investigação da literatura cinzenta por meio do Google Scholar. Considerou-se o período dos últimos dez anos, a fim de contemplar avanços recentes no diagnóstico molecular, nas abordagens terapêuticas e na caracterização clínica da DMD. Foram utilizados descritores controlados dos vocabulários DeCS e MeSH, combinados por operadores booleanos (“AND” e “OR”), incluindo termos em português e inglês, estruturados da seguinte forma: (“Distrofia Muscular de Duchenne” OR “Duchenne Muscular Dystrophy”) AND (“Brasil” OR “Brazil”) AND (“Epidemiologia” OR “Epidemiology” OR “Terapêutica” OR “Therapeutics” OR “Características Clínicas” OR “Clinical Features”).

Os critérios de elegibilidade foram previamente estabelecidos. Foram incluídos estudos originais completos que abordassem diretamente a DMD, conduzidos no Brasil ou que apresentassem dados específicos da população brasileira,

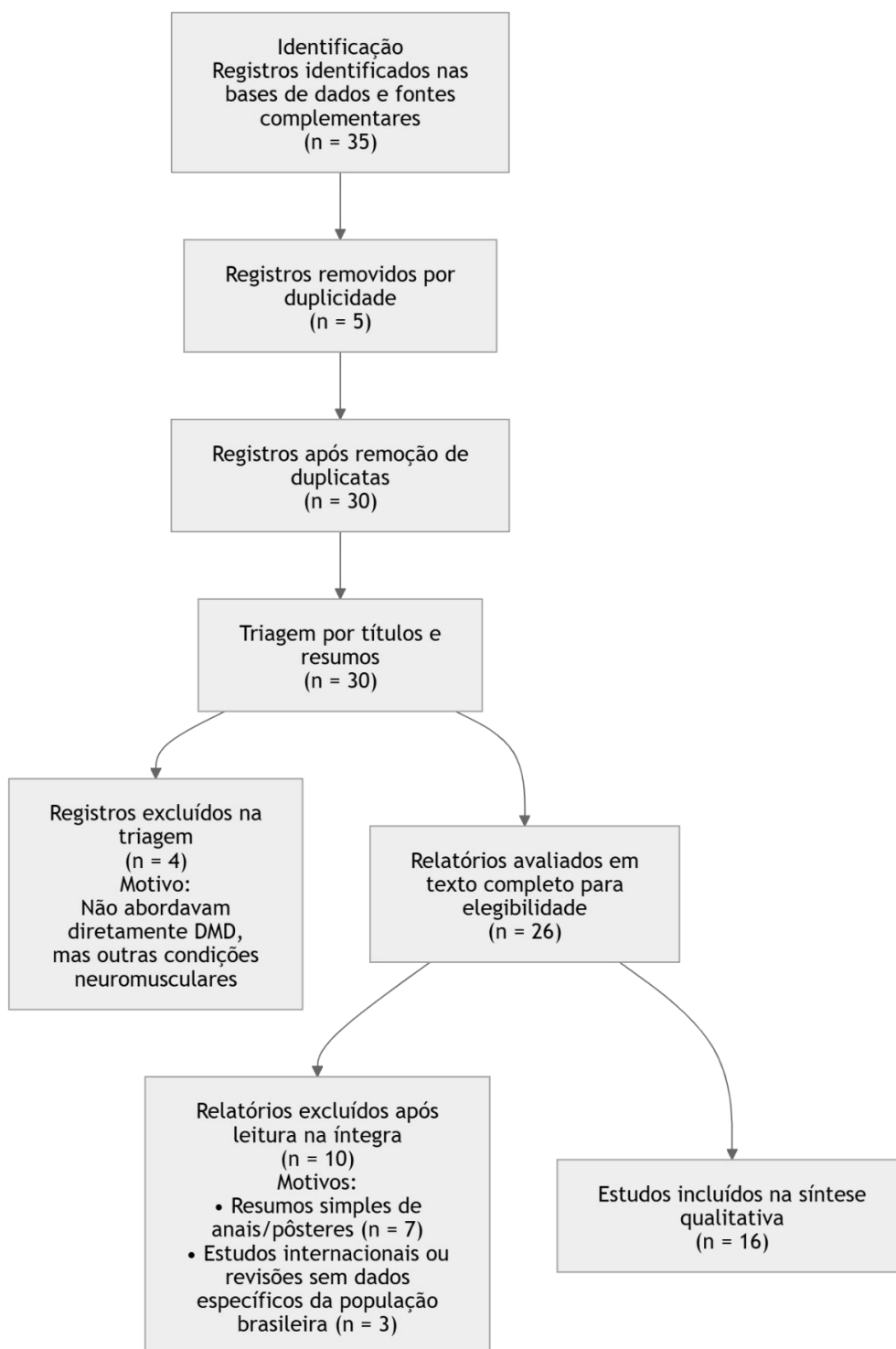
contemplando aspectos clínicos, epidemiológicos ou terapêuticos. Foram excluídos estudos duplicados, revisões narrativas sem método sistemático, editoriais, cartas ao editor, resumos de eventos científicos sem texto completo, estudos in vitro ou em modelos animais, bem como investigações que não apresentassem dados empíricos referentes ao cenário brasileiro.

O processo de seleção dos estudos seguiu as etapas preconizadas pelo fluxo PRISMA: identificação, triagem, elegibilidade e inclusão. Inicialmente, foram identificados 35 documentos potencialmente relevantes a partir das bases de dados e fontes complementares. Após a consolidação dos registros em gerenciador de referências, 5 documentos foram excluídos por duplicidade, resultando em 30 estudos únicos para a etapa de triagem. Nessa fase, títulos e resumos foram avaliados por dois revisores independentes, sendo 4 documentos excluídos por não abordarem diretamente a DMD, mas outras condições neuromusculares, como Atrofia Muscular Espinhal, Síndrome de West e Lipofuscinose Ceróide. Assim, 26 estudos avançaram para a leitura na íntegra.

Na etapa de elegibilidade, os 26 estudos foram avaliados integralmente à luz dos critérios previamente definidos. Foram excluídos 10 documentos, dos quais 7 por consistirem em resumos simples de anais de congressos ou pôsteres, e 3 por se tratarem de estudos internacionais ou revisões sem dados específicos da população brasileira. Ao final do processo, 16 artigos científicos completos atenderam a todos os critérios de elegibilidade e foram incluídos na síntese qualitativa desta revisão. Divergências entre os revisores ao longo das etapas foram resolvidas por consenso e, quando necessário, por consulta a um terceiro revisor, garantindo maior robustez e confiabilidade ao processo.

Os resultados do processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos encontram-se sintetizados no fluxograma PRISMA-ScR (Figura 1), permitindo a visualização integrada das etapas de seleção, bem como das perdas ocorridas em cada fase e suas respectivas justificativas.

Figura 1 – Fluxograma PRISMA-ScR do processo de seleção dos estudos incluídos na revisão de escopo sobre Distrofia Muscular de Duchenne no Brasil. Foram identificados 35 registros nas bases de dados e fontes complementares. Após a remoção de 5 duplicatas, 30 estudos foram submetidos à triagem por títulos e resumos, dos quais 4 foram excluídos por não abordarem diretamente a DMD. Na etapa de elegibilidade, 26 estudos foram avaliados na íntegra, sendo 10 excluídos por não atenderem aos critérios estabelecidos (7 resumos de anais/pôsteres e 3 estudos sem dados específicos da população brasileira). Ao final, 16 estudos foram incluídos na síntese qualitativa.



Fonte: Elaborado pelos Autores.

A extração dos dados foi realizada por meio de uma matriz padronizada previamente elaborada. Foram coletadas variáveis relativas à identificação dos estudos (autor e ano), localização geográfica, delineamento metodológico, tamanho da amostra e faixa etária dos participantes. A sistematização dessas informações permitiu a caracterização do perfil da produção científica nacional, bem como a identificação de tendências metodológicas e desigualdades regionais na investigação da DMD no Brasil. Os resultados do processo de seleção encontram-se sintetizados no fluxograma PRISMA e na tabela de síntese dos estudos incluídos.

3. Resultados

O processo de seleção dos estudos encontra-se sintetizado na Figura 1, evidenciando a progressiva redução dos registros ao longo das etapas do PRISMA-ScR. Ao final desse percurso, foram incluídos 16 estudos científicos na presente revisão, publicados entre 2006 e 2024, conforme apresentado na Tabela 1. O conjunto de estudos analisados revelou diversidade de delineamentos metodológicos, com predominância de abordagens observacionais, além da presença de consensos nacionais (n = 3), ensaios clínicos, revisões e relatos de caso.

Tabela 1 - Síntese dos estudos incluídos sobre Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) no Brasil no período de 2006 a 2024.

Autor	Região	Delineamento	Estudos (n)	Idade (anos)	Objetivo	Tratamento
(A. P. Araujo et al., 2017)	Brasil	Consenso	—	—	Diretrizes diagnósticas e terapêuticas	Corticosteroides
(Araujo et al., 2018)	Brasil	Consenso	—	—	Protocolos de reabilitação	Fisioterapia e suporte sistêmico
(Araujo et al. 2023)	Brasil	Consenso	—	—	Atualização de diretrizes	Esteroides e terapias genéticas
(Braga et al., 2023)	CE	Transversal	94	—	Perfil genético	Terapias modificadoras
(Schneider et al., 2023)	RS	Coorte retrospectiva	27	—	Custos da doença	Tratamento multidisciplinar
(Costa Lopes et al., 2018)	MG	Relato de caso	2	7–9	Diagnóstico tardio	Terapia multidisciplinar
(Silva, 2023)	PR	Revisão narrativa	29	<18	Revisão diagnóstica e terapêutica	Corticosteroides e ataluren
(Junior et al., 2024)	AM	Relato de caso	1	16	Progressão clínica	Prednisona e suporte
(Bianco, Christofolini, Conceição, & Barbosa, 2017)	SP	Relato de caso	1	—	Diagnóstico pré-implantacional	ICSI
(Carvalho et al., 2024)	MG	Revisão integrativa	14	—	Terapias	Corticoide e reabilitação
(Bonilha et al. 2021)	PR	Relato de caso	1	8	Efeitos endócrinos	Prednisolona
(Santos et al., 2006)	SP	Transversal	58	9–25	Perfil clínico	Reabilitação
(Almeida et al., 2017)	Brasil	Transversal	166	—	Perfil genético	—
(Trindade et al. 2024)	Global	Revisão sistemática	9	3–9	Prevalência	—
(Rodrigues et al., 2025)	RJ	Transversal	17	—	Disfunção cardíaca em portadoras	—
(Silva et al., 2017)	SP/MG	Ensaio clínico randomizado	76	—	Terapia cardíaca	IECA

Fonte: Elaborado pelos Autores.

Os estudos incluídos nesta revisão, publicados entre 2006 e 2024, evidenciam a evolução temporal da produção científica sobre a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) no Brasil, marcada por ampliação gradual do escopo investigativo e diversificação metodológica, ainda que com predominância de delineamentos observacionais.

O estudo mais antigo identificado, conduzido por Santos (2006), apresentou delineamento transversal baseado em dados de prontuários, com amostra de 58 pacientes entre 9 e 25 anos (mediana de 15,4 anos), descrevendo o perfil clínico-funcional em um centro especializado. A partir de 2017, observa-se incorporação de abordagens mais diversificadas, incluindo estudos genéticos e ensaios clínicos. Nesse contexto, Almeida (2017) avaliou 166 pacientes em estudo multicêntrico, com foco na caracterização molecular da doença, enquanto Silva (2017) conduziu ensaio clínico randomizado com 76 participantes, direcionado à avaliação de desfechos cardíacos. No mesmo período, Bianco (2017) explorou a aplicação de técnicas de diagnóstico genético pré-implantacional em contexto reprodutivo.

Entre 2018 e 2022, os estudos mantiveram caráter predominantemente descritivo, com amostras reduzidas e foco em aspectos clínicos específicos. Lopes (2018) analisou dois pacientes pediátricos com atraso diagnóstico, enquanto Bonilha (2021) descreveu complicações endocrinológicas associadas ao tratamento em paciente de 8 anos. Da-Silva (2022) sintetizou, por meio de revisão narrativa, aspectos diagnósticos e terapêuticos a partir de 29 estudos.

Nos anos mais recentes (2023–2024), observa-se manutenção da predominância de delineamentos observacionais, com ampliação temática para áreas como genética, custos e manifestações clínicas específicas. Braga (2023) conduziu estudo transversal com 94 pacientes no Nordeste, evidenciando distribuição de variantes genéticas, enquanto Schneider (2023) analisou custos associados ao manejo da doença em coorte retrospectiva com 27 pacientes. Rodrigues (2023) avaliou 17 mulheres portadoras adultas, identificando alterações cardíacas subclínicas.

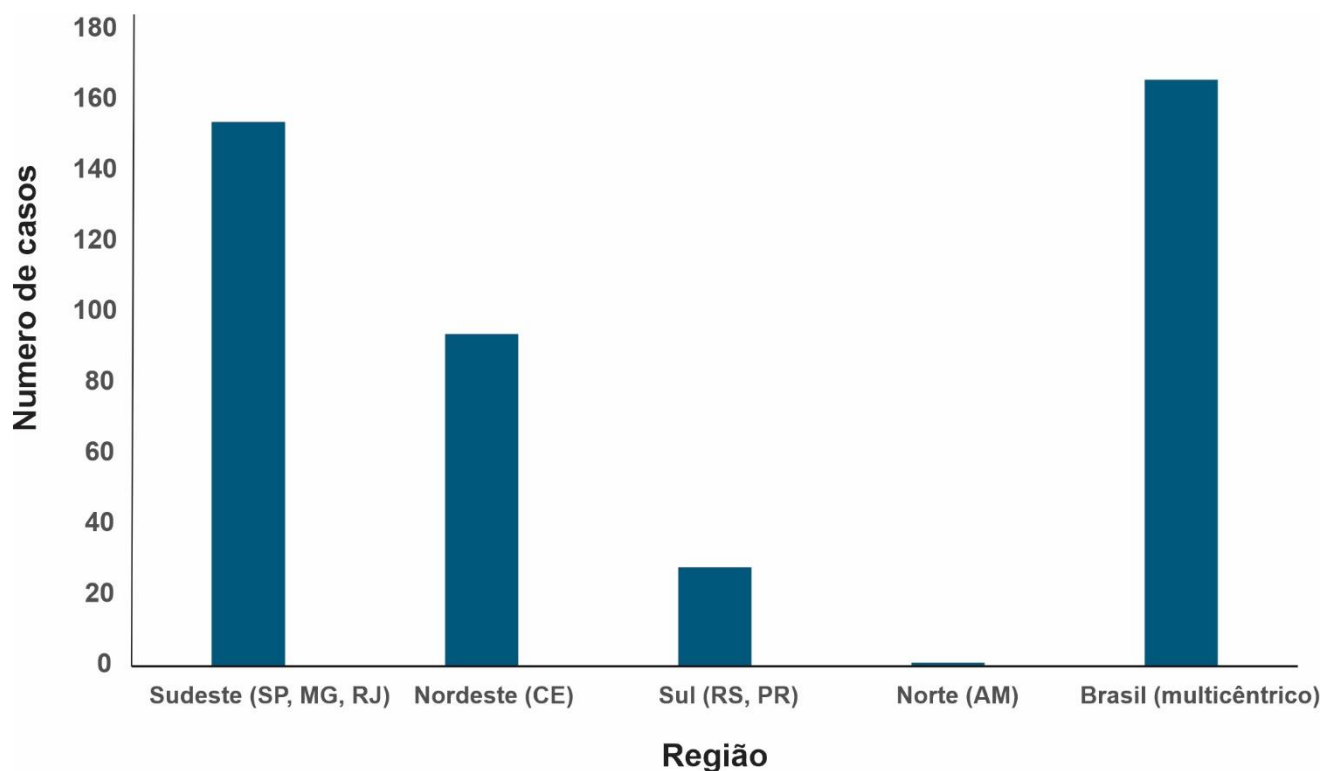
Em 2024, foram identificados estudos com diferentes enfoques metodológicos, incluindo relato de caso (Junior et al., 2024), revisão integrativa (Carvalho et al., 2024) e revisão sistemática (Trindade et al., 2024), além de atualizações de consensos nacionais previamente estabelecidos em Araujo et al. (2017, 2018 e 2023), voltados à padronização do diagnóstico, tratamento e reabilitação.

O tamanho amostral dos estudos variou substancialmente, desde relatos de caso com um único paciente até investigações multicêntricas com 166 participantes. A faixa etária também apresentou ampla variação, incluindo crianças em fases iniciais da doença, adolescentes, adultos e mulheres portadoras com manifestações subclínicas.

No que se refere à distribuição geográfica, a agregação dos dados demonstrou maior concentração de casos na região Sudeste, totalizando 154 pacientes, seguida pela região Nordeste, com 94 casos, e pela região Sul, com 28 casos. A região Norte apresentou apenas um caso registrado. Adicionalmente, estudos multicêntricos nacionais contribuíram com 166 casos, ampliando a representatividade da amostra.

A análise por unidade federativa evidenciou predominância de casos no estado de São Paulo, seguido por estados do Nordeste, como o Ceará, e por unidades das regiões Sul e Sudeste, incluindo Rio Grande do Sul, Minas Gerais e Rio de Janeiro. Estados da região Norte apresentaram baixa representatividade (Figura 2).

Figura 2 - Distribuição do número de casos de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) por região no Brasil. Fonte: Autores. Em relação ao delineamento metodológico, observou-se predominância de estudos observacionais (transversais e retrospectivos) e relatos de caso, além da presença de consensos e revisões. As abordagens investigativas contemplaram aspectos clínicos, genéticos, terapêuticos e econômicos, utilizando diferentes métodos diagnósticos, incluindo avaliação clínica, dosagem de creatina quinase (CPK), técnicas de biologia molecular (MLPA e NGS), biópsia muscular e exames de imagem.



Fonte: Elaborado pelos Autores.

4. Discussão

Os achados desta revisão indicam que a produção científica sobre a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) no Brasil tem crescido ao longo das últimas décadas; entretanto, esse crescimento ocorre de forma desigual e não é acompanhado, na mesma magnitude, por avanços na robustez metodológica ou na representatividade populacional. Observa-se um campo em expansão, porém ainda fragmentado, com limitações estruturais que impactam a qualidade e a aplicabilidade das evidências produzidas.

A predominância de estudos observacionais, especialmente retrospectivos e baseados em casuísticas locais, evidencia dependência de dados secundários e limitações na condução de investigações de maior rigor, conforme observado em estudos nacionais de caráter descritivo e transversal (Santos et al., 2006; Schneider et al., 2023). Conforme evidenciado no ensaio clínico de Silva et al. (2017), a escassez de delineamentos prospectivos e ensaios clínicos conduzidos no contexto nacional limita a capacidade de inferência causal e a avaliação da efetividade das intervenções em longo prazo. Ainda assim, iniciativas pontuais como essa sinalizam avanços importantes na consolidação de evidências mais robustas no país.

Embora o Brasil participe de estudos genéticos relevantes e iniciativas multicêntricas, a produção nacional permanece majoritariamente centrada em análises descritivas, revisões e relatos de caso. Essa configuração limita a geração de evidências de efetividade em mundo real e reduz a capacidade de contextualização dos achados às especificidades clínicas, genéticas e

socioeconômicas da população brasileira (Almeida et al., 2017; Carvalho et al., 2024).

No campo diagnóstico, os avanços associados ao uso de técnicas moleculares, como MLPA e sequenciamento de nova geração, têm sido amplamente descritos na literatura nacional (Araujo et al. 2023; Braga et al., 2023). No entanto, a persistência de casos com confirmação diagnóstica dependente de métodos tradicionais, como a biópsia muscular, evidencia desigualdades no acesso a tecnologias diagnósticas mais avançadas. Ademais, o atraso diagnóstico médio de aproximadamente 6,9 anos, conforme descrito por Albuquerque et al. (2023), evidencia fragilidades estruturais na detecção precoce e na organização da rede assistencial, comprometendo a identificação oportuna dos casos e reduzindo a efetividade das intervenções em fases iniciais da doença.

A heterogeneidade clínica observada reforça o caráter sistêmico da DMD, com manifestações que ultrapassam o comprometimento neuromuscular clássico. Estudos recentes evidenciam a presença de comorbidades neuropsiquiátricas, como transtorno do espectro autista e TDAH, bem como alterações cardíacas subclínicas em portadoras (Almeida et al., 2017; Braga et al., 2023; Cardoso & Henriques, 2024; Rodrigues et al., 2025). No entanto, tais aspectos ainda são abordados de forma fragmentada, indicando lacunas na construção de modelos assistenciais integrados.

Do ponto de vista terapêutico, observa-se coexistência entre estratégias consolidadas e abordagens emergentes. A corticoterapia permanece como eixo central do manejo clínico, conforme recomendado em consensos nacionais (Araujo et al., 2018; 2023), enquanto terapias modificadoras de doença, como o ataluren, têm sido progressivamente incorporadas em contextos específicos (Albuquerque et al., 2023; Teixeira et al., 2024). Entretanto, a aplicação dessas terapias no cenário brasileiro ainda é limitada por critérios genéticos e barreiras de acesso, além da ausência de estudos nacionais robustos que avaliem sua efetividade em condições reais.

Os impactos econômicos descritos reforçam a elevada carga da DMD sobre as famílias e o sistema de saúde. Estudos nacionais demonstram que os custos associados ao manejo da doença são significativos e tendem a aumentar com sua progressão, com predominância de gastos indiretos e domiciliares. Esse padrão evidencia fragilidade na rede de suporte institucional e contribui para o aprofundamento das desigualdades sociais associadas à doença (Schneider et al., 2023).

Adicionalmente, a concentração geográfica dos estudos e dos casos na região Sudeste, especialmente no estado de São Paulo, revela importante assimetria na produção científica e no acesso a serviços especializados. Estudos conduzidos em outras regiões, como o Nordeste, ainda são menos frequentes, enquanto a região Norte permanece sub-representada. Esse padrão limita a compreensão da diversidade epidemiológica nacional e evidencia um viés estrutural que compromete a generalização dos achados (Braga et al., 2023).

Em conjunto, os achados desta revisão evidenciam que, apesar dos avanços no conhecimento clínico, diagnóstico e terapêutico da Distrofia Muscular de Duchenne no Brasil, persiste um cenário marcado por assimetrias estruturais, fragmentação da produção científica e limitações no acesso equitativo ao cuidado. A coexistência entre inovação tecnológica e fragilidades sistêmicas revela um descompasso entre o potencial científico disponível e sua efetiva aplicação na prática clínica. Nesse contexto, a consolidação de evidências mais robustas, representativas e territorialmente inclusivas emerge não apenas como uma demanda acadêmica, mas como uma necessidade estratégica para o fortalecimento do sistema de saúde. À luz dessas evidências, torna-se fundamental avançar na construção de respostas integradas que articulem pesquisa, assistência e políticas públicas, delineando caminhos para a redução das desigualdades e a qualificação do cuidado em âmbito nacional.

5. Considerações Finais

A presente revisão evidencia que, embora a produção científica sobre a Distrofia Muscular de Duchenne no Brasil tenha avançado nas últimas décadas, esse progresso ainda é marcado por heterogeneidade metodológica, concentração regional

e limitações estruturais que restringem a representatividade das evidências disponíveis. Persistem lacunas relevantes, especialmente no que se refere à condução de estudos prospectivos, à geração de evidências em condições reais e à integração entre diferentes níveis de atenção à saúde.

Os achados reforçam a necessidade de fortalecimento de redes nacionais de pesquisa, capazes de ampliar a diversidade geográfica das investigações e promover maior padronização metodológica. A expansão do acesso ao diagnóstico molecular, aliada à incorporação de estratégias de rastreamento precoce, constitui elemento central para a redução do atraso diagnóstico e para a otimização dos desfechos clínicos.

No âmbito terapêutico, torna-se fundamental ampliar a disponibilidade e a avaliação de terapias modificadoras de doença no contexto brasileiro, considerando as particularidades genéticas e socioeconômicas da população. A produção de evidências em mundo real emerge como prioridade estratégica, especialmente para subsidiar decisões clínicas e políticas públicas baseadas em dados nacionais.

Adicionalmente, a redução das desigualdades regionais no acesso ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento especializado configura-se como um dos principais desafios identificados. A superação dessas assimetrias exige articulação entre pesquisa, gestão e assistência, com foco na construção de um modelo de cuidado mais equitativo e integrado.

Por fim, destaca-se que o avanço no enfrentamento da DMD no Brasil dependerá não apenas da ampliação da produção científica, mas da capacidade de transformar evidências em ações concretas no sistema de saúde. A consolidação de políticas públicas orientadas por dados, aliada ao fortalecimento da infraestrutura de pesquisa e assistência, será determinante para garantir que os avanços científicos se traduzam em benefícios reais para a população acometida pela doença.

Referências Bibliográficas

- Albuquerque, M. A. V., Lima, K. D. F., Sindeaux, R. D. A., & Zanoteli, E. (2023). Treatment with Ataluren in seven Brazilian boys with Duchenne muscular dystrophy (DMD) caused by nonsense mutation: Real-world experience. *SBN Conference 2022*. <https://doi.org/10.1055/S-0043-1774433>
- Almeida, P. A. D. de, Machado-Costa, M., Manzoli, G. N., Ferreira, L. S., Rodrigues, M., Bueno, L. S. M., ... França, M. (2017). Genetic profile of Brazilian patients with dystrophinopathies. *Clinical Genetics*. <https://doi.org/10.1111/CGE.12975>
- Araujo, A., Nardes, F., Fortes, C. P. D. D., Pereira, J. A., Rebel, M. F., Dias, C. M., ... Reis, E. F. (2018). Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: Rehabilitation and systemic care. *Arquivos de neuro-psiquiatria*. <https://doi.org/10.1590/0004-282X20180062>
- Araujo, A. P., de Carvalho, A. A., Cavalcanti, E. B., Saute, J. A. M., Carvalho, E., Junior, M. C. F., ... de Resende, M. B. D. (2017). Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: Diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 75(08), 589–599.
- Araujo, A. P. de Q. C. S., Jonas Alex Morales; Fortes, Clarisse Pereira Dias Drumond; França Jr, Marcondes Cavalcante; Pereira, Jaqueline Almeida; Albuquerque, Marco Antonio Veloso de; Carvalho, Alzira Alves de Siqueira; Cavalcanti, Eduardo Boiteux Uchôa; Covaleski, Anna Paula Paranhos Miranda; Fagundes, Simone Chaves; Gurgel-Giannetti, Juliana; Gonçalves, Marcus Vinicius Magno; Martinez, Alberto Rolim Muro; Coimbra Neto, Antônio Rodrigues; Neves, Flavio Reis; Nucci, Anamarli; Nucera, Ana Paula Cassetta dos Santos; Pessoa, Andre Luis Santos; Rebel, Marcos Ferreira; Santos, Flavia Nardes dos; Scola, Rosana Herminia; Sobreira, Cláudia Ferreira da Rosa. (2023). Update of the Brazilian consensus recommendations on Duchenne muscular dystrophy. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 81(01), 081–094. <https://doi.org/10.1055/s-0043-1761466>
- Bianco, B., Christofolini, D. M., Conceição, G. S., & Barbosa, C. P. (2017). Diagnóstico genético pré-implantacional associado à distrofia muscular de Duchenne. *einstein (São Paulo)*, 15, 489–491.
- Bladen, C. L., Salgado, D., Monges, S., Foncuberta, M. E., Kekou, K., Kosma, K., ... Chamova, T. (2015). The TREAT-NMD DMD Global Database: Analysis of more than 7,000 Duchenne muscular dystrophy mutations. *Human mutation*, 36(4), 395–402.
- Bonilha, G. S., Ranzan, I. C., & Pescador, M. V. B. (2021). Distúrbios endocrinológicos na Distrofia Muscular de Duchenne: Um relato de caso. *Research, Society and Development*, 10(8), e54910817773–e54910817773.
- Braga, V. L. L., Lima, D. P., Mariano, T. C., Lima, P. L. G. de S. B., Maia, A. B. de A., da Silva Meireles, W. W., ... Nóbrega, P. R. (2023). Higher prevalence of nonsense pathogenic DMD variants in a single-center cohort from Brazil: A genetic profile study that may guide the choice of disease-modifying treatments. *Brain Sciences*, 13(11), 1521.
- Cardoso, T. M., & Henriques, S. F. B. (2024). Autism spectrum disorder as a warning sign for muscular dystrophy. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 82(S 02), A002.
- Carvalho, L. R. de, Brito, L. A., Avelar, M. S. S., Augusto, L. B. X., Mariante, L. T., Viggiani, L. F., & Gama, H. V. P. (2024). Distrofia muscular de Duchenne e suas intervenções terapêuticas: Uma revisão integrativa da literatura. *Revista Médica de Minas Gerais*. Recuperado de <https://api.semanticscholar.org/CorpusID:274266493>

- Costa Lopes, L., do Nascimento, R. F., Ruiz, B. A., da Silva, A. B. V., de Mello, L. V., Araújo, M. R. F., ... de Paiva, R. F. (2018). Análise de dois casos de distrofia muscular de Duchenne na zona rural de Manhuaçu. *Anais do Seminário Científico do UNIFACIG*, (4).
- Guglieri, M., Bushby, K., McDermott, M. P., Hart, K. A., Tawil, R., Martens, W. B., ... Wilkinson, J. (2022). Effect of different corticosteroid dosing regimens on clinical outcomes in boys with Duchenne muscular dystrophy: A randomized clinical trial. *Jama*, 327(15), 1456–1468.
- Junior, J. R., Tussolini, J. F., Souza, A. C. S., Tolentino, S. P. da C., Melli, P. C., Neto, G. J. R. de F., ... Queiroz, L. G. (2024). Distrofia muscular de Duchenne, crescimento e desenvolvimento. Um relato de caso sobre a distrofia muscular de Duchenne e suas especificidades em cada etapa do desenvolvimento humano. *Brazilian Journal of Health Review*, 7(9), e75578. <https://doi.org/10.34119/bjhrv7n9-315>
- Mercuri, E., Bönnemann, C. G., & Muntoni, F. (2019). Muscular dystrophies. *The Lancet*, 394(10213), 2025–2038.
- Risemberg, R. I. C., Wakin, M., & Shitsuka, R. (2026). A importância da metodologia científica no desenvolvimento de artigos científicos. *E-Acadêmica*, 7(1), e0171675. <https://doi.org/10.52076/eacad-v7i1.675>
- Rodrigues, E. V., Pereira, A. P. L. C., Correa Filho, W. B., Lima, M. A. de F. D. de, Siqueira Junior, M. A. F., Nucera, A. P. C. dos S., & Souza, F. de. (2025).
- Pereira, A. S., Shitsuka, D. M., Parreira, F. J., & Shitsuka, R. (2018). *Metodologia da pesquisa científica*. Santa Maria: Universidade Federal de Santa Maria (UFSM). Disponível em: <https://repositorio.ufsm.br/handle/1/15824>
- Prevalence of Subclinical Left Ventricular Dysfunction Evaluated by Global Longitudinal Strain in Female Carriers of Duchenne Muscular Dystrophy. *International Journal of Cardiovascular Sciences*, 38, e20230125.
- Santos, N. M., Rezende, M. de M., Terni, A., Hayashi, M. C. B., Fávero, F. M., Quadros, A. A. J., ... Fontes, S. V. (2006). Perfil clínico e funcional dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). *Rev Neurocienc*, 14(1), 15–22.
- Shitsuka, R., Pereira, A. S., & Shitsuka, D. M. (2014). *Matemática fundamental para tecnologia* (2ª ed.). São Paulo: Editora Érica.
- Schneider, N. B., Roos, E. C., Staub, A. L. P., Bevilacqua, I. P., de Almeida, A. C., de Camargo Martins, T., ... Polanczyk, C. A. (2023). Estimated costs for Duchenne muscular dystrophy care in Brazil. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1), 159. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02767-6>
- Silva, B. do C. L. (2023). Distrofia Muscular de Duchenne: Do diagnóstico a Novas Estratégias Terapêuticas.
- Silva, M. C., Magalhães, T., Meira, Z. M., Rassi, C., Andrade, A. C. de S., Gutierrez, P., ... Rochitte, C. (2017). Myocardial Fibrosis Progression in Duchenne and Becker Muscular Dystrophy: A Randomized Clinical Trial. *JAMA cardiology*. <https://doi.org/10.1001/JAMACARDIO.2016.4801>
- Snyder, H. (2019). Literature review as a research methodology: An overview and guidelines. *Journal of Business Research*, 104, 333–339. <https://doi.org/10.1016/j.jbusres.2019.07.039>
- Teixeira, A. R. F., Azevedo, M. L. G. de A. P. e, Russi, S., Ferreira, J. K. S., Ribeiro, F. dos S., Luca, A. P. B. N. de, ... Santos, F. N. dos. (2024). Good response to the use of Ataluren in Duchenne muscular dystrophy: Case report. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. <https://doi.org/10.1055/S-0045-1806996>
- Tricco, A. C., Lillie, E., Zarin, W., O'Brien, K. K., Colquhoun, H., Levac, D., ... Weeks, L. (2018). PRISMA extension for scoping reviews (PRISMA-ScR): Checklist and explanation. *Annals of internal medicine*, 169(7), 467–473.
- Trindade, J. G. S., Batalha Filho, A. L., de Castro, P. S. P., Araujo, B. S. S., & Valadares, B. L. B. (2024). Prevalência da Distrofia Muscular de Duchenne no mundo: Uma revisão sistemática e metanálise. *Research, Society and Development*, 13(10), e105131047171–e105131047171.