

17, 18 e 19
de Outubro

Semana
Universitária
2022

BICENTENÁRIO DA
INDEPENDÊNCIA



ANOS DE CIÊNCIA,
Tecnologia e Inovação no Brasil.

WWW.UNIFIMES.EDU.BR



O QUE É DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE?

Giovanna Ferreira Tavares Silva¹

Tamara Larissa Romero da Silva²

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma afecção que se caracteriza por seu caráter progressivo e irreversível, sendo uma doença genética de herança recessiva ligada ao cromossomo X, o qual sofre deleções no seu braço curto, que codifica a distrofina, uma proteína endocelular relacionada ao sarcolema, presente de forma abundante nos músculos esqueléticos, cardíacos e lisos. Geralmente é diagnosticada entre 3 e 5 anos de idade, sendo mais prevalente em indivíduos do sexo masculino, por apresentarem em seu genótipo (XY) apenas um cromossomo X. É considerada a distrofia muscular mais comum e a mais grave, devido à severidade dos sinais e sintomas além da evolução acelerada, podendo levar ao óbito por volta da 2^o e 3^o década de vida. O objetivo dessa pesquisa é incorporar informações a respeito da fisiopatologia e quadro clínico da Distrofia Muscular de Duchenne, conhecendo suas possíveis complicações. Trata-se de um estudo de revisão de literatura, realizado no período de 2007 à 2015, na base de dados LILACS, PUBMED e SCIELO, no idioma português, utilizando-se os seguintes descritores: “síndromes musculares”, “síndromes recessivas”, “distrofina” e “distrofias musculares”. Outrossim, compreende-se que o complexo distrofina-glicoproteínas atua na regulação da permeabilidade da membrana celular, estabilizando o sarcolema simultaneamente à ação mecânica da contração muscular. Assim, a ausência ou insuficiência desta, gera uma instabilidade estrutural do sarcolema, facilitando o maior acesso de íons cálcio (Ca^{+2}) intracelular, gerando aumento de enzimas, como creatinoquinase (CK), desidrogenase láctica (LDH), piruvato-quinase (PK). A maior concentração de Ca^{+2} intracelular provoca uma maior liberação de enzimas proteolíticas que degradam as fibras musculares, levando o sarcolema a perder sua capacidade de agir na regeneração muscular. As regiões de necrose passam a ser preenchidas com tecido conjuntivo e adiposo, acarretando em perda generalizada da fibra muscular com redução da extensão da placa motora nos membros inferiores. As manifestações clínicas caracterizam-se por fraqueza motora mais acentuada nos membros inferiores, com quedas frequentes, dificuldade de correr,

¹ Discente de medicina, e-mail institucional: giovanna.silva@academico.unifimes.edu.br.

² Discente medicina.

17, 18 e 19
de Outubro

Semana
Universitária

2022

BICENTENÁRIO DA
INDEPENDÊNCIA



ANOS DE CIÊNCIA,
Tecnologia e Inovação no Brasil.

WWW.UNIFIMES.EDU.BR

subir escadas e pular, sendo que para se levantar, estando o indivíduo em decúbito dorsal, devido a fraqueza dos músculos extensores do quadril e joelho, é necessário realizar a manobra de Gowers, onde o paciente precisa passar do decúbito dorsal à posição de decúbito ventral, empurrando o solo para conseguir elevar-se e escalar o próprio corpo para ficar de pé. Além disso, possuem alterações osteoarticulares progressivas, como redução da lordose lombar, anormalidades locomotoras evoluindo para marcha anserina, havendo progressão da paresia até a perda da locomoção. Retardo mental, atraso de linguagem, cardiomiopatia e distúrbio ventilatório também são observados na patologia. Por fim, atualmente não existe cura para DMD, sendo o tratamento baseado em terapias paliativas visando o alívio das dores, bem-estar do paciente, melhora da qualidade de vida e retardo da progressão da doença.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchene. Distrofina. Síndrome recessiva.