

ATUALIZAÇÕES NA DISTROFIAMUSCULAR DE DUCHENNE

BIANCA MANFROI DA SILVA¹, CAMILLI MARTINS¹, FERNANDA LAÍS SOARES DE LIMA¹, JEAN CARLOS PEREIRA DA LUZ¹, JÚLIA MACEDO DE BRITTO¹, PAULA ADRIELE DOS SANTOS¹, RAMON EDUARDO SZYMCZAK CONDE¹, NATÁLIA CLARICE MENEGHEL VARGAS²

¹ACADÊMICO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

²DOCENTE NA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

E-mail: bianca.manfroi.s@gmail.com



INTRODUÇÃO: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) corresponde a um comprometimento gradual da força muscular, devido a presença de um caráter recessivo ligado ao cromossomo X, que leva à deficiência de distrofina. A redução da força muscular começa por volta dos três a cinco anos de idade, primeiramente, pelos membros inferiores e cintura pélvica e posteriormente, de maneira ascendente, acometendo os membros superiores, pescoço, músculos respiratórios e cardíaco(1). Sendo assim, a criança começa a apresentar quedas frequentes e dificuldade de levantar-se do chão, manifestando dificuldade na deambulação. A progressão clínica da patologia provoca hiperlordose lombar, hipertrofia de gastrocnêmios, marcha anserina e insuficiências respiratória e cardíaca, e na adolescência a capacidade de marcha fica completamente comprometida, exigindo cadeira de rodas(2). A degeneração muscular provoca necrose celular e substituição do tecido por tecido conjuntivo – fibroso e adiposo. Neste contexto, as manifestações clínicas da DMD comprometem a qualidade de vida dos indivíduos portadores da patologia(2).

OBJETIVO: realizar uma breve revisão de literatura sobre as atualizações e principais aspectos da Distrofia Muscular de Duchenne, principais etiologias, diagnóstico e novas terapias.

METODOLOGIA: foram utilizados materiais do Consenso Brasileiro da Distrofia Muscular de Duchenne e artigos das bases de dados MEDLINE e Pubmed, através de uma pesquisa sistemática que contemplou epidemiologia, etiologia, quadro clínico, diagnóstico e tratamento da Distrofia Muscular de Duchenne, entre os anos 2015 e 2020.

FISIOPATOLOGIA: A distrofina integra o citoesqueleto sarcolêmico e liga a actina à matriz celular, fornecendo integridade e estabilidade ao sarcolema. Mutações acarretam alterações na codificação desta proteína e conseqüentemente na perda de integridade da membrana muscular. Pequenos locais com perda de continuidade no sarcolema, ausentes de distrofina, provocam a entrada de cálcio para o meio intracelular, acarretando em necrose segmentar da fibra muscular. Essas áreas de necrose sofrem um processo de reparação e com o passar do tempo substituição por tecido adiposo e suspensão da propriedade contrátil(3).

DIAGNÓSTICO: Estudo da UFRJ recomenda que seja incluída no exame neurológico da puericultura a cronometragem do tempo que a criança leva para se levantar como método de screening clínico para miopatias como a DMD(3). A partir da suspeita clínica, solicita-se dosagem de creatina quinase (CK) e transaminases. O aumento da CK > 2000 U/L e das transaminases acima dos valores considerados normais para a idade corroboram com o diagnóstico(4). A confirmação diagnóstica é feita por testes moleculares, que idealmente consistiria em duas etapas após a suspeita clínica: um teste para análise quantitativa, seguido de um teste qualitativo. A maior parte das alterações genéticas presentes na DMD são alterações quantitativas, principalmente deleções (65% dos casos)(5).

TRATAMENTO: Atualmente os corticosteroides são a base do tratamento da DMD, sendo os dois mais utilizados a Prednisona e o Deflazacort. O Ataluren é um fármaco promissor no tratamento das mutações do tipo non-sense (códon de parada precoce), e já está em estudos de fase 3. Outro tratamento ainda em fase experimental é a Terapia Gênica com Adenovírus Associado Recombinante (rAAV)(5).

CONCLUSÃO: o diagnóstico e manejo precoce é fundamental na Distrofia Muscular de Duchenne, apesar do prognóstico reservado, pois possibilita melhor manejo das atrofia.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Wiski MB; Souza MC. Perfil Clínico e Funcional da Distrofia Muscular de Duchenne: Atuação da Enfermagem no Tratamento e Diagnostico Precoce. Rev Ensaios Cienc., Cienc. Biol. Agrar. Saúde, v.19, n.2,p.81-88, 2015.
2. Fujino H.; Iwata Y.; Saito T.; Matsubara T.; Fujimura H.; Imura O. The experiences of patients with Duchenne muscular dystrophy in facing and learning about their clinical condition ns. Int J Qualitative Stud Health Well - being, v.12, n.32045, p.1-8, 2016
3. Pereira AC, Araújo APQC, Ribeiro MG. Can simple and low-cost motor function assessments help in the diagnostic suspicion of Duchenne muscular dystrophy?. J Pediatr (Rio J). 2020; 96(4): 503-510.
4. Araujo APQC, Carvalho AAS de, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. Arq Neuropsiquiatr. 2017;75(8):104-13
5. Falzarano MS, Scotton C, Passarelli C, Ferlini A. Duchenne muscular dystrophy: From diagnosis to therapy. Molecules. 2015;20(10):18168-84.