

OS DESAFIOS CLÍNICOS E FUNCIONAIS DA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA



Gabriele Rânia Garcia Martins¹, Gabriella Alves Paiva¹, Paulo Gabriel Marques Leite¹, Yasmin Vasconcelos Silva¹, Giovanna Alves de Souza²
¹ Discente da Faculdade Atenas Campus Passos
² Discente da Universidade Cidade de São Paulo

FACULDADE ATENAS

E-mails: gabriele.rania@hotmail.com, gabi.paiva58@gmail.com, paulogabriel01@hotmail.com, yasmin.vasconcelos.silva12345@gmail.com

UNIVERSIDADE CIDADE DE SÃO PAULO

E-mails: giovannaalvesdesouza@hotmail.com

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular hereditária recessiva e progressiva ligada ao cromossomo X ocasionada por mutações no gene da distrofina, uma proteína que auxilia na manutenção da flexibilidade durante contração muscular, onde a falta dessa proteína resulta em degeneração das fibras musculares e perda da integridade muscular. (SILVA *et al.*, 2016). Tal enfermidade é caracterizada pela perda da força inicialmente nos músculos proximais dos membros inferiores progredindo para o comprometimento da marcha, do sistema respiratório, autônomo e cardíaco. (WERNECK *et al.*, 2019). A DMD é a distrofia muscular mais comum na infância, e se não tratada induz a incapacidade e morte prematura entre as pessoas com DMD. Embora não exista tratamento eficaz, algumas das finalidades da terapia consistem em diminuir os sintomas, retardar a progressão e prolongar a vida. (ARAUJO *et al.*, 2017; RODRIGUES *et al.*, 2021). O objetivo

deste resumo expandido é analisar os desafios que a DMD, durante a evolução da doença e conforme a idade, pode provocar em um indivíduo. Trata-se de um resumo expandido realizado através de pesquisas, com base em outros artigos, que relatam como a Distrofia Muscular de Duchenne pode afetar a vida de um indivíduo com a doença e, por conseguinte, demonstrar a evolução da doença e, conseqüentemente, as comorbidades que os homens podem ter ao longo de sua sobrevivência. A DMD é uma doença caracterizada como uma doença hereditária progressiva, sem cura, degenerativa, sendo recessiva e ligada ao cromossomo X - apresentando, assim, uma maior incidência em pessoas do sexo masculino, visto que os homens possuem o cromossomo XY e apenas o X é afetado (WISKI, 2015). Nesse sentido, nota-se que as mulheres apenas são portadoras da doença. Além disso, o diagnóstico é realizado por exames clínicos, história familiar, dosagem da proteína CK no soro,

biópsia muscular e a verificação do DNA. Entende-se que o perfil é heterogêneo, ou seja, a evolução da DMD pode variar conforme a pessoa. Os sintomas clínicos se iniciam, normalmente, durante a infância, na maioria dos casos aos 3 anos de idade, sendo notório o enfraquecimento muscular progressivo de modo gradual e de forma ascendente, simétrica e bilateral. Destarte, visto que degrine a musculatura responsável pela sustentação, a criança possuirá dificuldade para andar, correr e pode ocorrer quedas frequentes. Com a incapacidade de realizar essas atividades, o afetado apresenta o Sinal de Gowers ao tentar se levantar e a marcha miopática (anserina) ao deambular. A perda óssea é caracterizada pela deterioração da arquitetura do tecido ósseo e por baixa massa, isso torna o indivíduo suscetível a fraturas, visto que os ossos estão frágeis, e reduz a mobilidade (RODRIGUES, 2021). Posteriormente, visualiza-se que o indivíduo terá insuficiência respiratória e infecções nesse sistema, decorrente dos músculos respiratórios que são afetados, e comprometimento cardíaco, uma vez que o músculo cardíaco também sofre alterações (MENDES, 2006). Alguns dos indivíduos que apresentam DMD apresentaram desnutrição, podendo estar relacionada a alterações nos músculos responsáveis pela deglutição e mastigação ou, em outras circunstâncias, as condições socioeconômicas baixas. Por outro lado, observa-se que há crianças que são obesas, sendo raras, o que pode

causar maior dependência de outras pessoas, diminuição dos movimentos e redução da capacidade respiratória, em muitos casos, são obesos devido ao uso de corticoterapia (CAROMANO FA, 1993). Há pacientes que podem sofrer atrofia cerebral que afetará o sistema nervoso central e, conseqüentemente, o QI da pessoa (WERNECK, 2019). Devido às diversas complicações que o indivíduo pode apresentar, há uma média de sobrevida entre 18 a 25 anos, visto que os imberbes normalmente vão a óbito por comprometimento cardíaco ou insuficiência respiratória. Além disso, ressalta-se que em muitos casos, a idade do óbito está relacionada à época em que a criança precisou utilizar a cadeira de rodas. Em algumas situações, o acompanhamento da fisioterapia e nutricionistas podem auxiliar no suporte à vida do ser (MENDES, 2006). Em síntese, é possível perceber que a DMD afeta significativamente a qualidade de vida do paciente. Nesse sentido, com base nas informações de análises dos diversos casos de pacientes portadores da Distrofia Muscular de Duchenne, percebe-se semelhanças nos desafios da sobrevida da doença em questão, uma vez que por possuir um caráter genético, ligado ao cromossomo X, os sinais e sintomas são parecidos entre os pacientes. Ademais, com base nos achados clínicos, o profissional de saúde responsável pelo tratamento deve sempre atualizar os dados da pessoa, visto que é essencial para acompanhar a evolução da doença, consoante a idade do indivíduo e as primeiras sintomatologias clínicas

apresentadas por esse, acompanhando, posteriormente, os outros achados clínicos até seus últimos momentos, tentando, ainda, promover qualidade de vida para esses seres humanos (ARAUJO *et al*, 2017; SANTOS *et al*, 2006).

Referências Bibliográficas

ARAUJO, Alexandra P. Q. C. et al. **Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives.** Arquivos de Neuro-Psiquiatria. 2017, v. 75, n. 8, pp. 104-113.

RODRIGUES, Mariana Viana et al. **Autonomic modulation at rest and in response to postural change in adolescents with Duchenne muscular dystrophy: a cross-sectional study.** Arquivos de Neuro-Psiquiatria. 2021, v. 79, n. 9, pp. 766-773.

SANTOS, Nubia Mendes *et al.* **Perfil Clínico e funcional dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM).** Neurociência. 2006, v. 14, n. 1, pp. 015-022.

SILVA, Talita Dias da et al. **Pain characterization in Duchenne muscular dystrophy.** Arquivos de Neuro-Psiquiatria. 2016, v. 74, n. 9, pp. 767-774.

WERNECK, Lineu Cesar et al. **Duchenne muscular dystrophy: an historical treatment review.** Arquivos de Neuro-Psiquiatria. 2019, v. 77, n. 8, pp. 579-589.

WISKI, Marina Bianco *et al.* **Perfil Clínico e Funcional da Distrofia Muscular de Duchenne: Atuação da**

Enfermagem no Tratamento e Diagnóstico Precoce. Ensaios Cienc., Cienc, Biol. Agrar. Saúde. 2015, v. 19, n. 2, p. 81-88.