

## **DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: COMO IDENTIFICAR PRECOCEMENTE?**

Autor: Mariana Filizola de Paula Pessoa <sup>1</sup>

Co-autores: Catarina Russo Gomes<sup>1</sup>, Maria Victoria Rocha Fontenele Maia<sup>1</sup>,  
Sâmela Soares Moreira<sup>1</sup>, Christiani Maria Verri Alexandre <sup>2</sup>, Michele Montier

Freire do Amarante<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Discente do curso de medicina do Centro Universitário Christus

<sup>2</sup> Docente do curso de medicina do Centro Universitário Christus

**Introdução:** A Distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença rara neuromuscular progressiva recessiva, que se caracteriza como um distúrbio hereditário degenerativo e irreversível no tecido muscular. A DMD é causada por mutação no gene que codifica a distrofina, a qual faz parte do complexo distrofina-glicoproteína (DGC), que atua como unidade estrutural do músculo. Portanto, tanto a distrofina quanto as proteínas DGC estão ausentes e com o envelhecimento dos pacientes com DMD, a capacidade regenerativa dos músculos se torna esgotada. **Objetivo:** Abordar os principais sinais clínicos e sintomas dos portadores da DMD para contribuir com o diagnóstico precoce. **Metodologia:** Para a elaboração desta pesquisa, foi realizada uma revisão integrativa da literatura, com propósito de facilitar a identificação do perfil clínico precoce de pacientes com DMD, utilizando a base de dados do PUBMED e SCIELO. Foram utilizados como critérios de inclusão artigos publicados entre 2016 e 2023, em língua inglesa e portuguesa, que deem ênfase no quadro clínico sobre o tema do campo científico. As palavras-chaves escolhidas foram “Distrofia muscular de Duchenne”, “Distrofias musculares”, “Muscular Dystrophy Duchenne”. Dos 10 artigos pré-selecionados, 5 foram escolhidos. Foram excluídos artigos que não continham detalhes sobre o perfil clínico dos pacientes com DMD. **Resultado:** Com base na pesquisa, é evidente que para se identificar precocemente pacientes com DMD, deve-se atentar ao quadro clínico. As manifestações clínicas da DMD estão presentes desde o nascimento, mas tornam-se evidentes entre os 3 e 5 anos de idade, cursando com fraqueza muscular progressiva, a qual evolui simetricamente de forma ascendente e

**Realização:**



**Patrocínios:**



bilateral, com início na cintura pélvica e membros inferiores progredindo para os membros superiores e músculos respiratórios. Seus principais sinais e sintomas são dificuldades motoras, déficit cognitivo, marchas anormais, escoliose, dificuldade de levantar-se do chão, quedas frequentes, hipotonia e em casos mais progressivos dispneia e insuficiência cardíaca. **Conclusão:** É de enorme importância reconhecer a clínica de pacientes com DMD, principalmente em estágios iniciais, pois isso ajuda no diagnóstico precoce, o qual é essencial para um bom prognóstico da doença.

### **REFERÊNCIAS:**

BRANDÃO, L. DE C. et al.. Efeito da intervenção motora domiciliar centrada na família para a funcionalidade de indivíduos com Duchenne. Saúde em Debate, v. 46, n. spe5, p. 136–147, dez. 2022.

MACIEL, F. K. DE L.; SANTOS, A. L. Y. DA S.; SÁ, C. DOS S. C. DE .. RESPONSIVENESS OF UPPER LIMB SCALES AND TRUNK CONTROL FOR THE EVOLUTION OF PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY. Revista Paulista de Pediatria, v. 39, p. e2020045, 2021.

PALACIOS-ESPINOSA, X. et al.. The experience of Colombian boys and young men living with Duchenne muscular dystrophy. Psicologia USP, v. 32, p. e190171, 2021.

SILVA, T. H. DA . et al.. Functional performance and muscular strength in symptomatic female carriers of Duchenne muscular dystrophy. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, v. 78, n. 3, p. 143–148, mar. 2020.

SILVA, T. D. DA . et al.. Pain characterization in Duchenne muscular dystrophy. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, v. 74, n. 9, p. 767–774, set. 2016.