
Distrofia Muscular de Duchenne: uma doença genética com grandes aplicações fisioterapêuticas

Micheli Valim Rodrigues¹

Fernanda Pinto Juliano²

Juliana Bettim³

Thayne Woycinck Kowalski⁴

Resumo: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença degenerativa e progressiva musculoesquelética, que atinge principalmente meninos, sendo a incidência de 3-5/1.500 nascidos vivos. Pode acometer meninas em dois casos: se a menina for portadora de Síndrome de Turner (45X) ou quando dois genes mutados forem herdados. Caracterizada pela deficiência total da proteína distrofina, que é de suma importância para a formação e manutenção do tecido muscular, tornando os músculos frágeis e de fácil lesão. O objetivo desse trabalho é descrever a etiologia, sinais clínicos e diagnóstico da DMD. Assim, foi realizada uma revisão na literatura incluindo livros didáticos na área de Fisioterapia e artigos disponibilizados na base de dados do Google Acadêmico. Encontrou-se que os indivíduos começam apresentar sintomas por volta dos seus quatro anos de vida, com comum atraso para iniciar a marcha, levantar-se do chão escalando o próprio corpo e Sinal de Gowers (manobra), utilizada para os indivíduos conseguirem se levantar do chão. Possuem fraqueza muscular de progressão rápida e simétrica, apresentam tetraparesia de envolvimento proximal e em membros inferiores, com fraqueza muscular nas porções proximais dos membros, perda funcional dos movimentos da pelve na fase inicial. A marcha é de base alargada e na ponta dos pés, por volta dos cinco anos já apresentam dificuldades para pular, correr. Entre sete e oito anos apresentam incapacidade para esticar o braço por completo, por volta dos dez e quatorze anos os indivíduos têm perda total da marcha, ficando em cadeiras de rodas. Podem apresentar cardiomiopatias, insuficiência respiratória, entre outras comorbidades. Devido a essa série de complicações, os indivíduos chegam a óbito no fim da segunda década de vida. No sexo feminino, a idade de início e a gravidade da manifestação da fraqueza muscular dependem da inativação do X, mas independente do grau a maioria das mulheres têm anomalias cardíacas. O diagnóstico é feito na presença de sinais e sintomas do quadro clínico característico da doença, na idade do acometimento da doença. A creatina-quinase mostra-se elevada em até cem vezes o normal no sangue, a eletroneuromiografia mostra alterações miopáticas e a biopsia muscular mostram alterações distróficas

¹ Centro Universitário Cesuca. Graduanda do curso de Fisioterapia. E-mail: michelivalim@outlook.com

² Centro Universitário Cesuca. Graduanda do curso de Enfermagem. E-mail: fernandapjuliano@hotmail.com

³ Centro Universitário Cesuca. Graduanda do curso de Enfermagem. E-mail: juju.bettim14@gmail.com

⁴ Centro Universitário Cesuca. Docente dos cursos de Biomedicina e Enfermagem. E-mail: thayne.kowalski@cesuca.edu.br

e a deficiência da distrofina. O diagnóstico definitivo é confirmado pela avaliação da distrofina por imunocoloração, caracterizada por ausência da proteína. Sendo essa doença ainda sem cura, e a terapia gênica ainda não estando disponível, medidas são feitas como um suporte para melhorar a qualidade de vida do paciente e controlar os sintomas. Incentiva-se que o paciente tenha acompanhamento de um fisioterapeuta, que irá ajudar o paciente para prevenção das deformidades da doença. Deve-se minimizar a instalação de encurtamentos musculares por meio de alongamentos e uso de órtese noturna, preservar a movimentação ativa, as transferências e os deslocamentos. Os pacientes também podem passar por processos cirúrgicos, geralmente para aumentar a qualidade de vida dos mesmos, sendo geralmente para correção de escolioses. É indicado para pacientes maiores de cinco anos o uso de prednisona ou deflazacorte, que possuem efeitos anti-inflamatórios, levando a uma boa desaceleração da doença.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne; Fisioterapia; Genética.