



## DISTROFIA MUSCULAR TIPO DUCHENNE

Cindy Gonçalves Veiga<sup>1</sup>;  
Ana Cristina Level Gutierrez Theobald<sup>2</sup>;  
Carine Moreira de Freitas<sup>3</sup>;  
Carolina Morais de Freitas Pinheiro<sup>4</sup>;  
Lucas Malagolini Costa<sup>5</sup>;  
Leonardo Figueiredo Silva<sup>6</sup>

Palavras chave: Distrofia muscular de Duchenne e fraqueza muscular.

A DMD é a doença genética causada por mutações no gene que codifica a enzima distrofina, com padrão de herança recessivo ligado ao cromossomo X (Xp21). A prole masculina herda a doença de suas mães que são assintomáticas.

O presente estudo possui delineamento de revisão bibliográfica realizada no período de julho de 2018, pesquisadas em palavras chaves: distrofia muscular de Duchenne e fraqueza muscular, baseadas em publicações de artigos científicos, nos bancos de dados da Scielo e Bases Bibliográficas de Literaturas. As manifestações clínicas normalmente começam na infância, nos três primeiros anos de vida, alterações funcionais iniciam-se com o enfraquecimento muscular, que ocorre gradualmente, de forma simétrica e bilateral, com início na cintura pélvica e membros inferiores, progredindo para musculatura de tronco e para a musculatura responsável pela sustentação da postura bípede, cintura escapular, membros superiores, pescoço e músculos respiratórios. A fraqueza muscular torna-se evidente por volta dos cinco anos de idade, quando as crianças apresentam dificuldade de deambular, pular e correr, além de quedas frequentes, déficit funcional, contraturas, deformidades e diminuição da capacidade vital respiratória, podendo atingir ainda a musculatura cardíaca e sistema nervoso. A força muscular extensora do joelho e do quadril não são suficientes para permitir a extensão do tronco quando o paciente levanta, desencadeando o sinal de Gowers, entre os dez e onze anos andar se torna muito difícil fazendo necessário a utilização de cadeiras de rodas (SANTOS, M. N et al,2005).

O diagnóstico da DMD pode ser estabelecido, na maioria dos casos, através da história familiar, de achados clínicos, laboratoriais e genéticos, podendo ser utilizados, eventualmente, exames eletrofisiológicos e histológicos. Os valores enzimáticos, principalmente de CPK, biópsia muscular e análise de DNA. (FACHARDO, G. A, CARVALHO, S. C.P, VITORINO, D.F.M, 2004).

O tratamento é amplo e inespecífico visando manter a função da musculatura pelo maior tempo possível, evitar deformidades e contraturas, prevenir as úlceras de decúbitos, prevenir complicações respiratórias, com o cuidado de evitar fadiga muscular nos exercícios de fortalecimento. Por apresentar uma evolução irreversível é muito importante a intervenção precoce para proporcionar uma melhor qualidade de vida para os pacientes.

FACHARDO, G. A, CARVALHO, S. C.P, VITORINO, D.F.M. Revista neurociências. Vol. 12 Núm. 4 - OUT/DEZ, 2004.

O Tratamento Fisioterapêutico da Distrofia Muscular de Duchenne. Disponível em: <<https://www.normaseregras.com/normas-abnt/referencias/>>. Acesso em 27 de Julho de 2018.

SANTOS, N.M, REZENDE, M.M, TERNI, A, HAYASHI, M.C.B, FÁVERO, F.M. QUADROS, A.A.J, REIS, L.I.O, ADISSI, M, LANGER, A.L, FONTES, S.V, OLIVEIRA, A.S.B. Perfil clínico e funcional dos

<sup>1</sup> Acadêmica do décimo período do curso de Fisioterapia na instituição CEULJI/ULBRA e-mail: [cindy.goncalves.cgv@gmail.com](mailto:cindy.goncalves.cgv@gmail.com)

<sup>2</sup> Acadêmica do sexto período do curso de fisioterapia na instituição CEULJI/ULBRA e-mail: [tihanatheo@gmail.com](mailto:tihanatheo@gmail.com)

<sup>3</sup> Acadêmica do décimo período do curso de fisioterapia na instituição CEULJI/ULBRA e-mail: [camoreira66@gmail.com](mailto:camoreira66@gmail.com)

<sup>4</sup> Acadêmica do oitavo período do curso de fisioterapia na instituição CEULJI/ULBRA e-mail: [carolinamoraisfp@gmail.com](mailto:carolinamoraisfp@gmail.com)

<sup>5</sup> Acadêmico do décimo período do curso de fisioterapia na instituição CEULJI/ULBRA e-mail: [malagolini\\_123@hotmail.com](mailto:malagolini_123@hotmail.com)

<sup>6</sup> Orientador do curso de Fisioterapia na instituição CEULJI/ULBRA e-mail: [leonardofigueiredo2@gmail.com](mailto:leonardofigueiredo2@gmail.com)

pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). Rev Neurocienc vol.14. núm. 1. 2006.