

# *Distrofia Muscular de Duchenne*

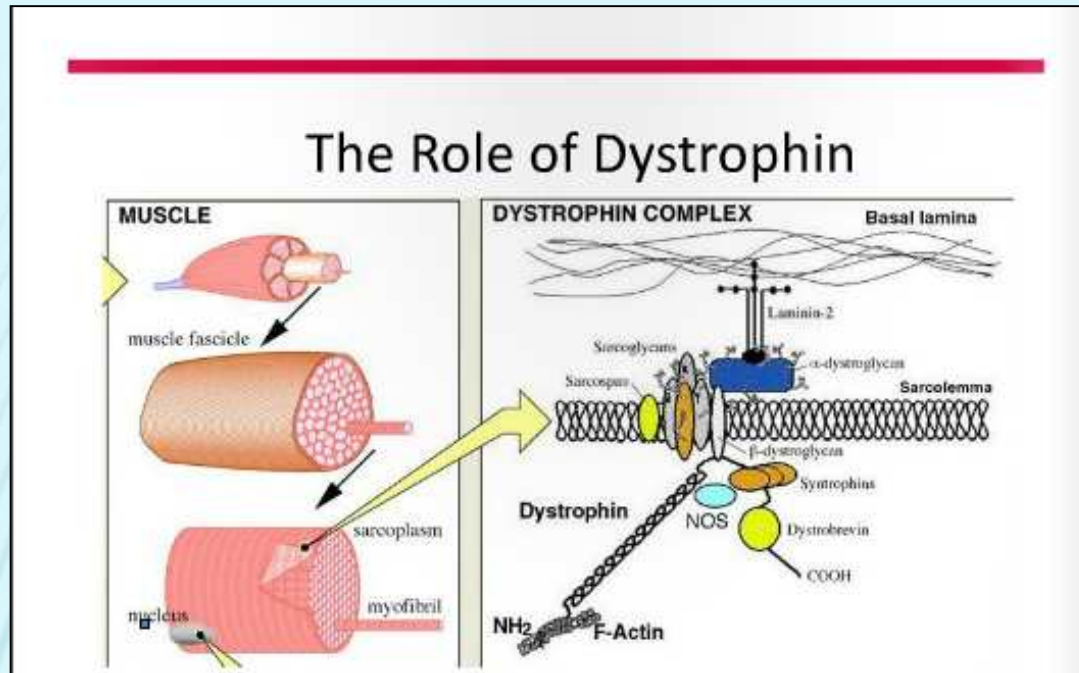


## Definição:

**Distrofias musculares: conjunto de doenças genéticas que se caracterizam por degeneração progressiva do tecido muscular.**

- Há mais de 30 tipos de DM que variam quanto à topografia da musculatura atingida, herança genética, idade de início, quadro evolutivo.
- DMD: mais frequente, 1:3500 meninos.





Os músculos são compostos de feixes de fibras (células). Um grupo de proteínas interdependentes ao longo da membrana que rodeia cada fibra ajuda a manter as células musculares funcionando.

**Qual a função da distrofina?**

Apoio e conexão entre os elementos contráteis do músculo e a célula muscular. Estas conexões permitem que a célula se encurte durante a contração.

Outras localizações da distrofina:

\* coração

\* sistema digestório

\* cérebro

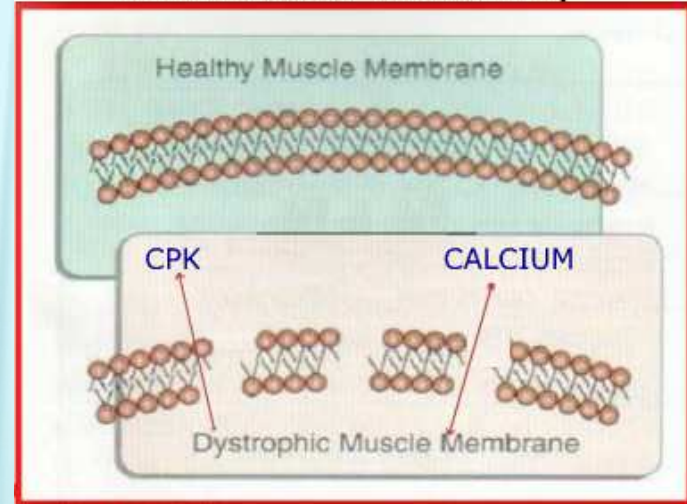
**Quando falta uma destas proteínas, por exemplo a distrofina, temos a distrofia muscular de Duchenne; se a distrofina for insuficiente ou inadequada, teremos a distrofia de Becker.**

**DMD**

Ausência da proteína Distrofina

Responsável pela permeabilidade da membrana

**Membrane instability**



**Entrada de  
Ca<sup>+</sup>**

**Necrose**

**Fibrose**

(MANZUR, 2008)



# DMD

## DIAGNÓSTICO CLÍNICO

## DIAGNÓSTICO LABORATORIAL

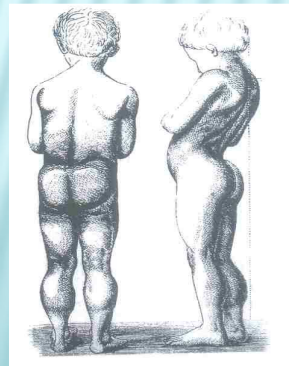
Sinais de Fraqueza Muscular

Dosagem de CPK (aumento)

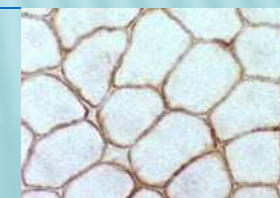


Teste de DNA (Identifica tipo de mutação)

Biópsia muscular

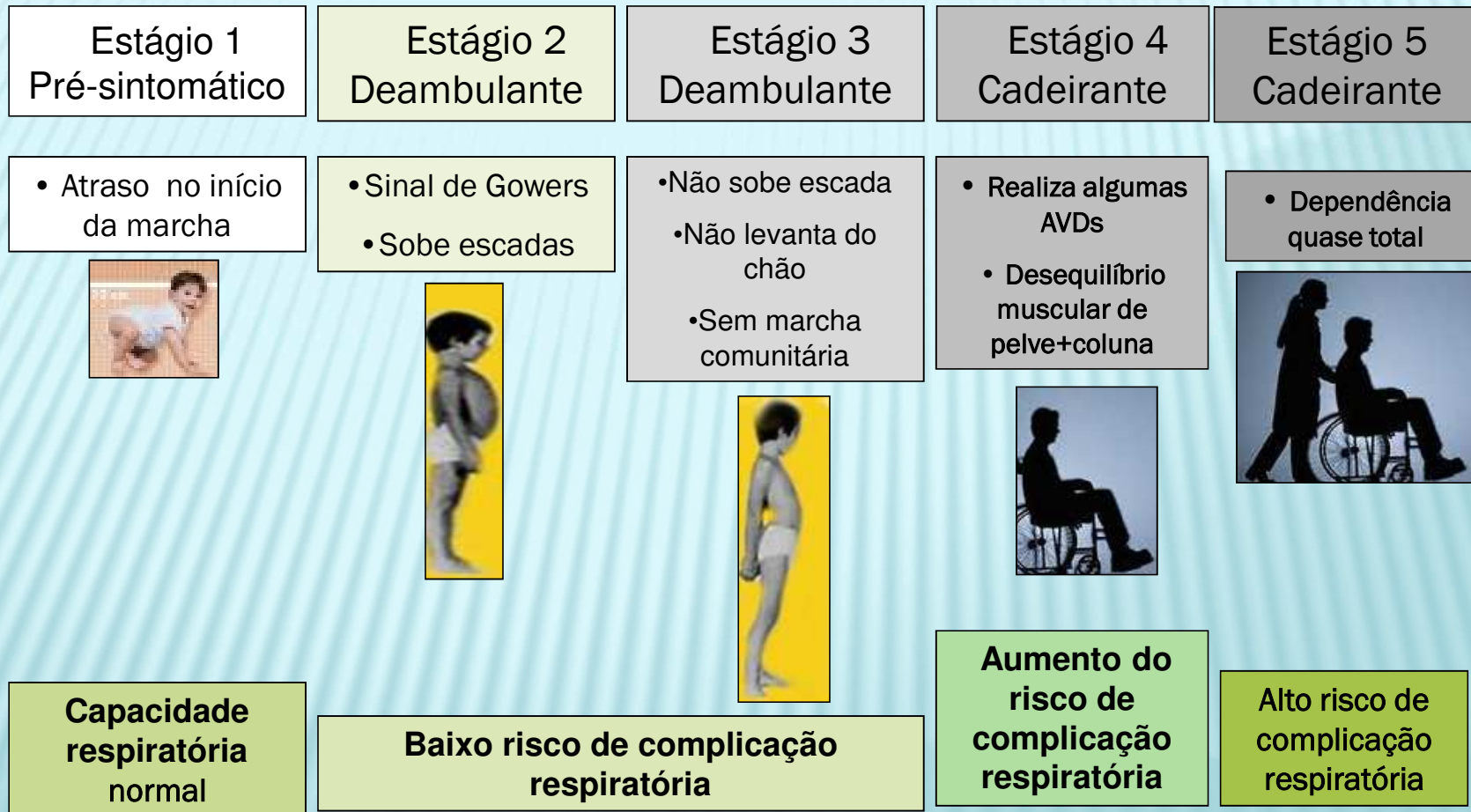


Sem Distrofina



(KAKULAS,1999)

# FASES DA DMD



(TREAT-NMD 2010)

## COMORBIDADES

- × Coração : miocardiopatia e arritmias
- × Respiratória : restrição ventilatória
- × Digestivo : disfagia, hipomotilidade, refluxo gastroesofágico, obstipação intestinal
- × Osso : osteoporose
- × Mental : 30%
- × Social : alto índice de separações, familiares afetados pelo gene, inclusão social.



# Herança recessiva ligada ao cromossomo x



XY



mãe portadora

xX

50% dos filhos afetados

50% das filhas portadoras



XY



XX



xY



xX

# The Duchenne Timeline

## TÓPICOS IMPORTANTES

Estamos falando de uma doença grave

- Sem tratamento, 75% dos pacientes morre antes de chegar aos 20 anos!!!



# Tratamento



Estimulação elétrica!!

<http://chem.ch.huji.ac.il/~eugeniik/history/duchenne/html>

# Tratamento

## A) Reabilitação

- **Fisioterapia motora:** Previne contraturas e atrofas musculares, mantém o movimento
- **Terapia ocupacional:** Adequação postural, reabilitação de MMSS, AVD's, dor
- **Órteses**
- **Ortodontia**
- **Fonoaudiologia**
- **Reabilitação respiratória**

## B) Vacinas

- **Gripe**
- **Pneumocócica**
- **Vacinas pré-corticóide**

### **C) Medicamentos**

- Apenas esfera paliativa.
- Várias drogas em fase de pesquisa
- Corticosteróides
- Proteção cardíaca

### **D) Cirurgias**

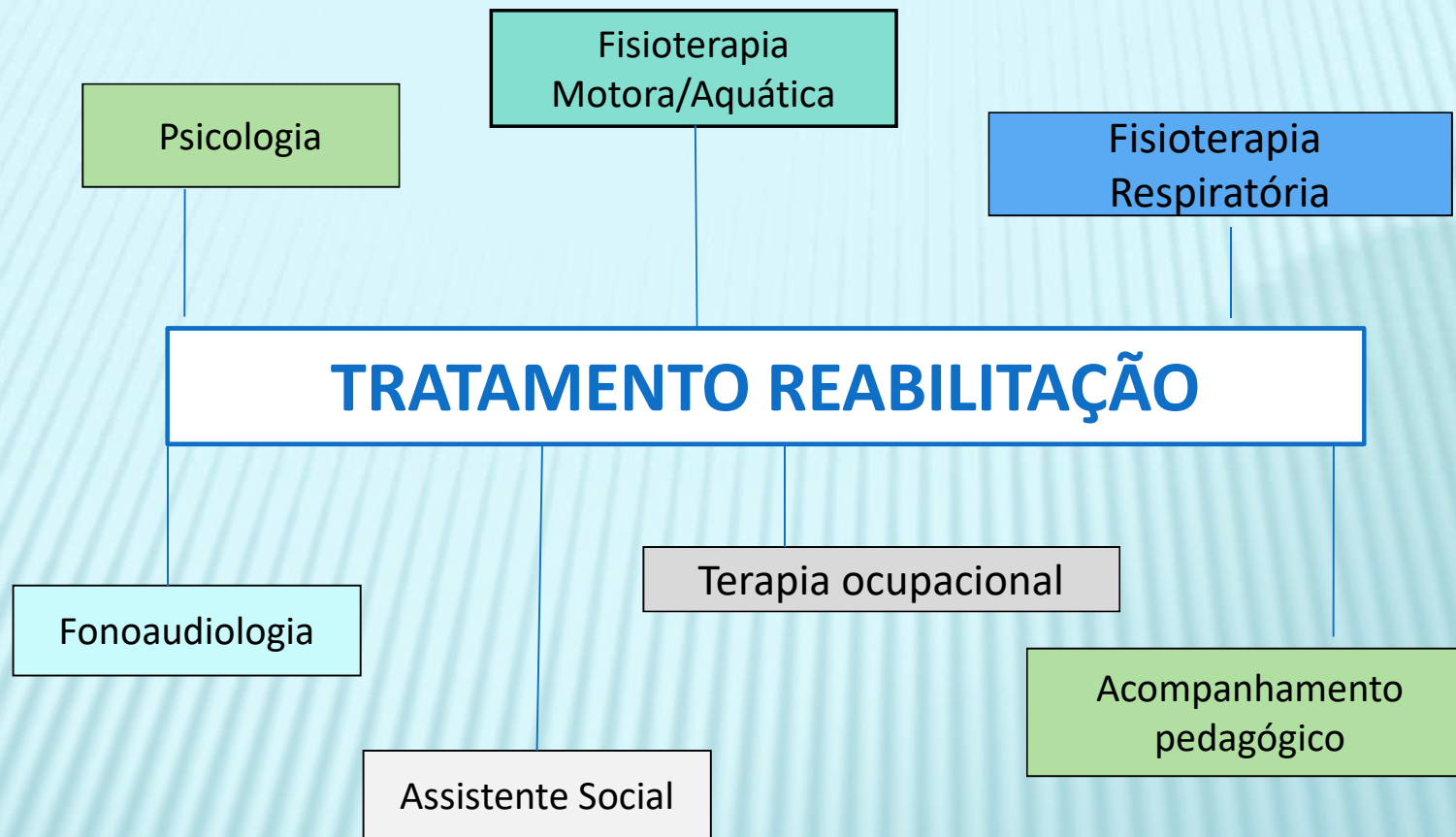
- Correção da escoliose
- Alongamentos de grupos musculares

### **E) Terapia celular**

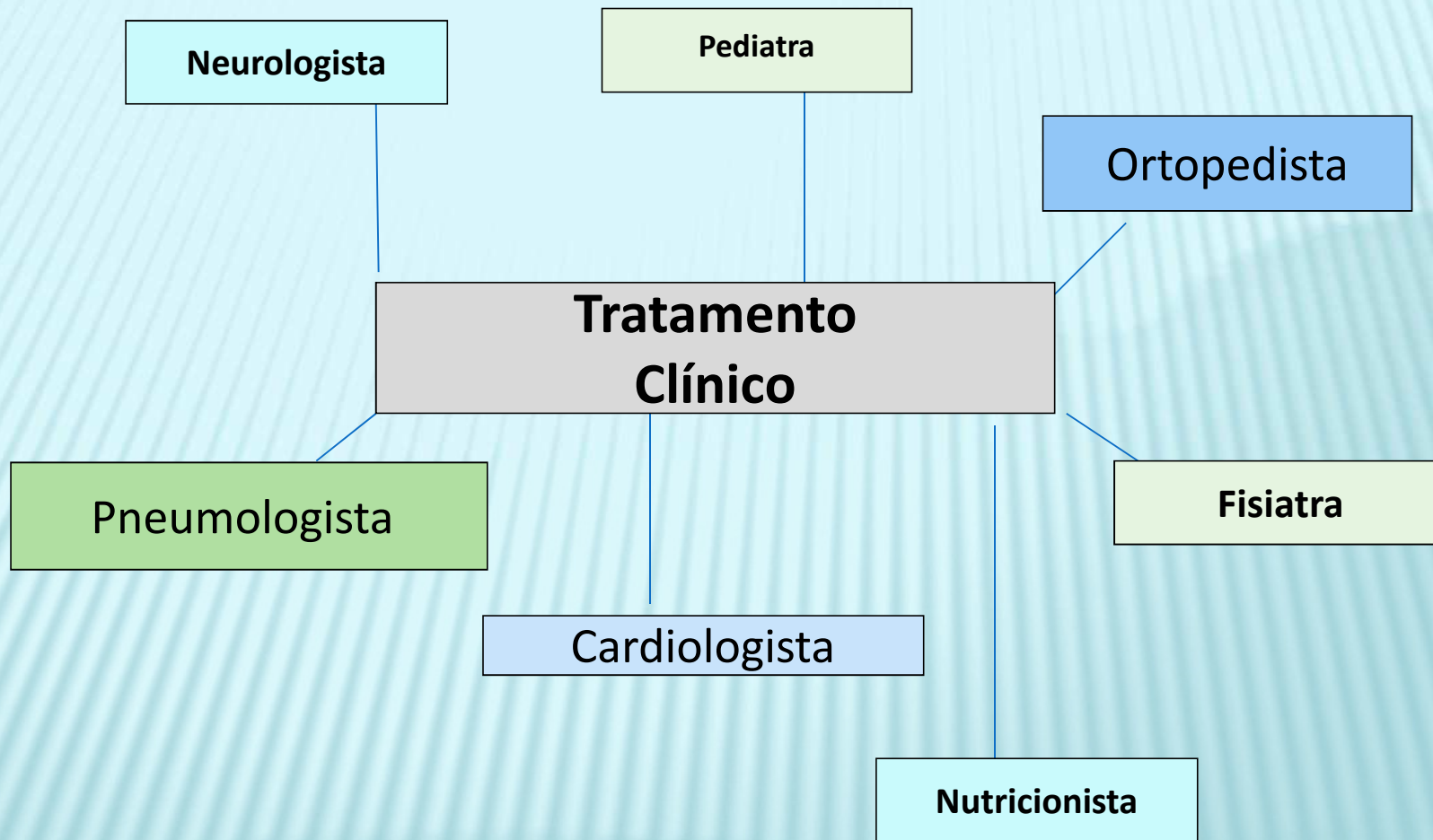
### **F) Terapia gênica : Exon skipping e translarna**

### **G) Suplementos**



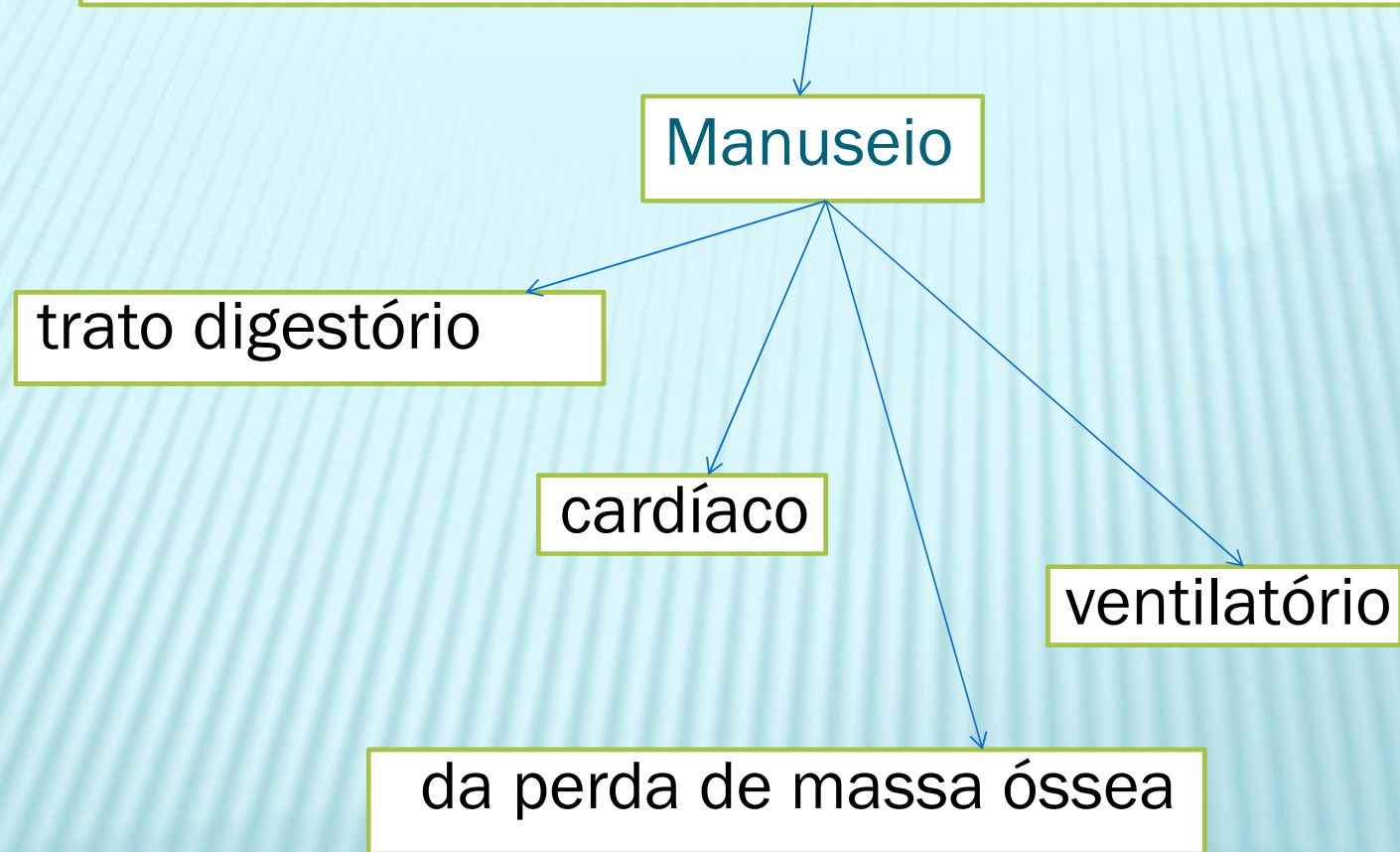


(TREAT-NMD 2010)



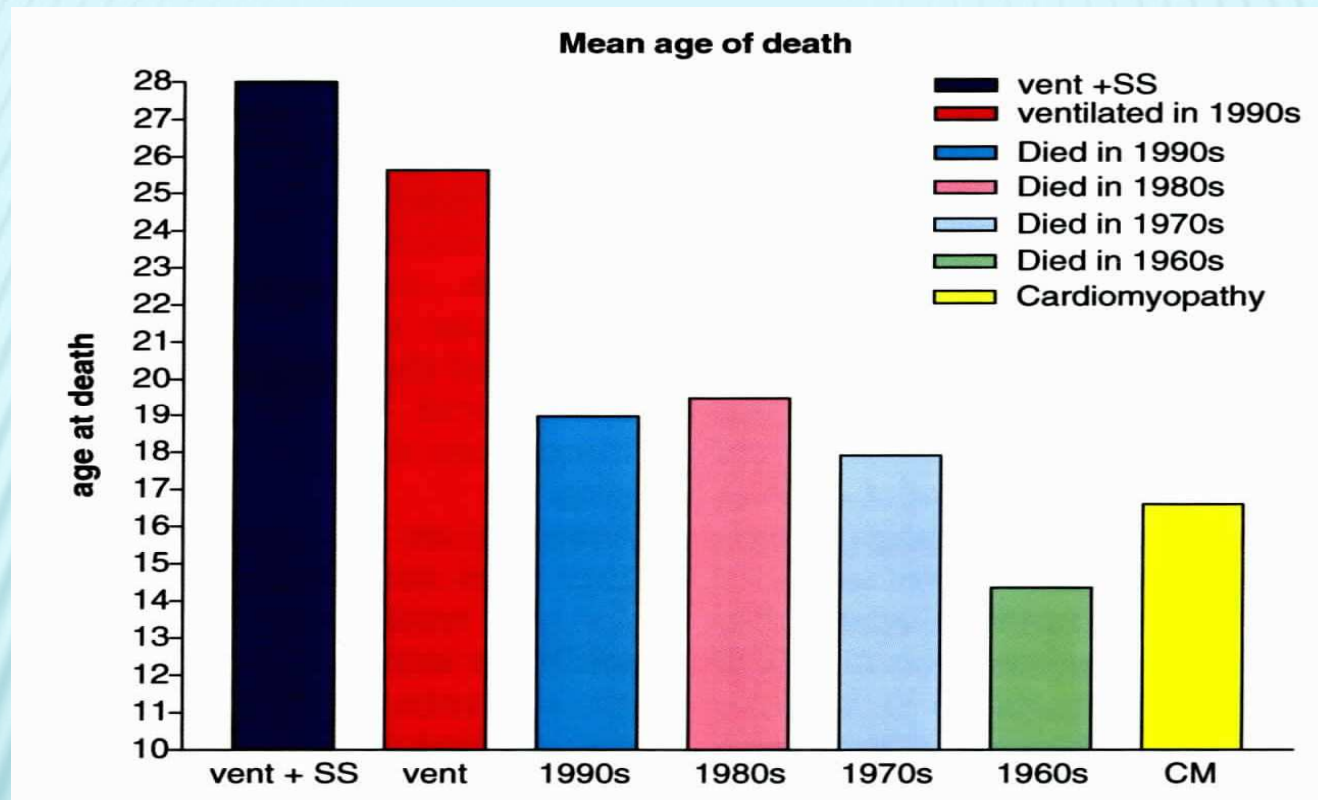
(TREAT-NMD 2010)

# TRATAMENTOS DAS COMORBIDADES





## Sobrevivência em Distrofia Muscular de Duchenne



.OBS:SS - Cirurgia de coluna (spinal surgery)

**COMO PODEMOS MELHORAR?**

# 1- SENDO UMA DOENÇA CONHECIDA:

- ✘ Semana de DMD a partir de 7 setembro



## 2-MELHORANDO O DIAGNÓSTICO

- ✘ - Campanha este ano da PPMD : PROFESSORES
- ✘ - Screening neonatal
- ✘ - Acesso aos exames laboratoriais das comorbidades

## 3-MELHORANDO O TRATAMENTO

- ✘ Garantia das medicações essenciais da doença e comorbidades
- ✘ - Deflazacorte
- ✘ - Cardioproteção e tratamento (enalapril, carvedilol, espironolactona, entresto)
- ✘ - medicamentos para osso (cálcio, vitamina D, bisfosfonatos, teriparatida)

# MELHORANDO O TRATAMENTO

- ✘ Garantia de acesso aos novos medicamentos, inclusive locais estabelecidos para infusão, quando for o caso (eteplirsen).
- ✘ - translarna
- ✘ - eteplirsen
- ✘ - entresto



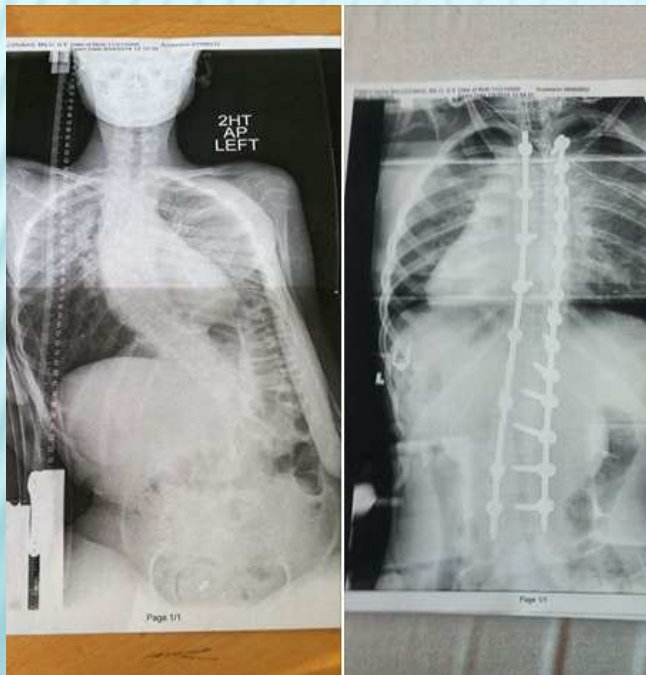
# MELHORANDO O TRATAMENTO

- ✘ Garantia de equipamentos para reabilitação e equipamentos de sobrevivência:
- ✘ Cadeira de rodas motorizada, órteses
- ✘ Bipap e aparelhos de ventilação mais potentes
- ✘ Cough Assist
- ✘ Desfibriladores



# MELHORANDO O TRATAMENTO

- ✘ Acesso aos procedimentos cirúrgicos:
- ✘ Cirurgia de coluna e alongamento de tendão de Aquiles e musculatura posterior



# MELHORANDO O TRATAMENTO

- ✘ Treinamento contínuo das equipes de saúde no manuseio dos pacientes.
- ✘ Cartilhas.



## “Triste herança” (1899) Espanha





# AADB

Aliança Distrofia Brasil