

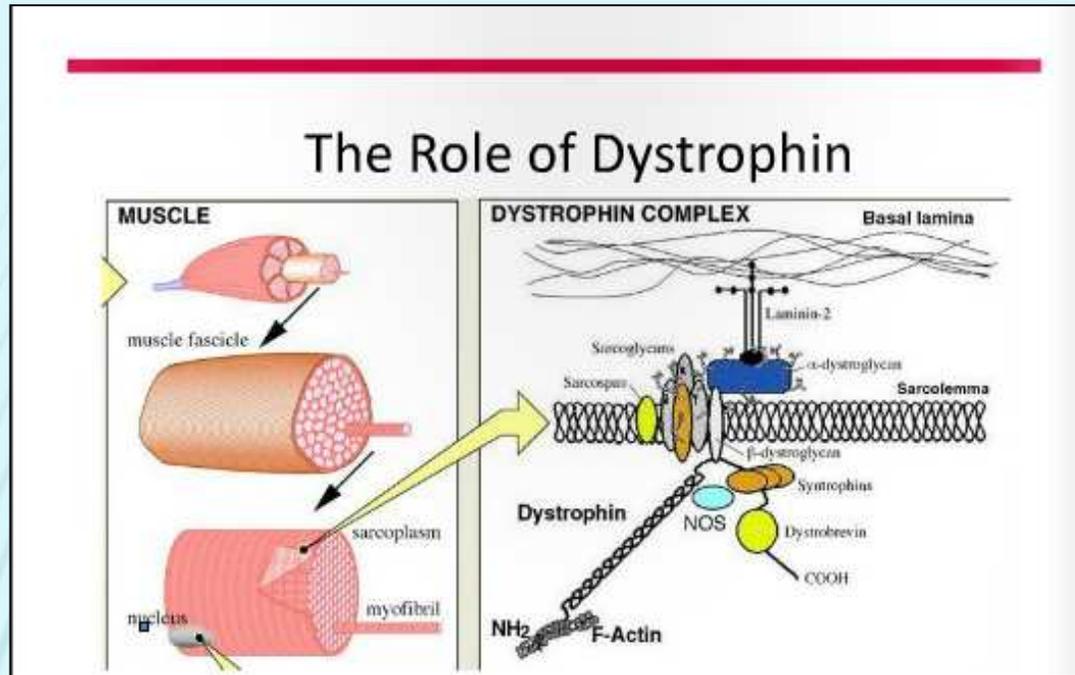
Distrofia Muscular de Duchenne



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

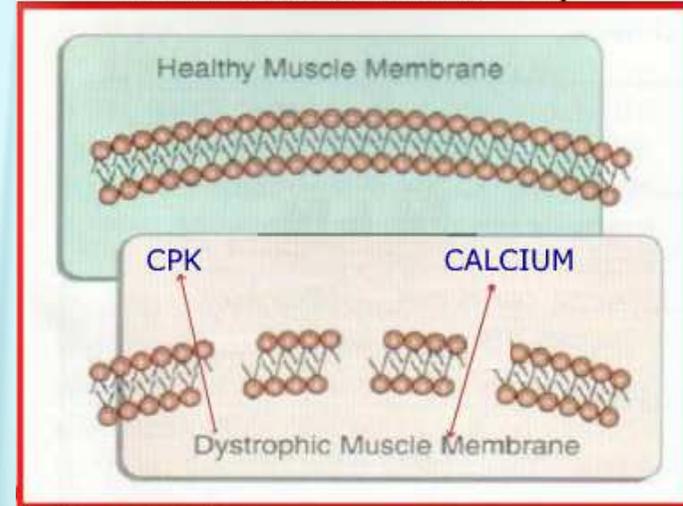
Quando falta uma destas proteínas, por exemplo a distrofina, temos a distrofia muscular de Duchenne; se a distrofina for insuficiente ou inadequada, teremos a distrofia de Becker.

DMD

Ausência da proteína Distrofina

Responsável pela permeabilidade da membrana

Membrane instability



**Entrada de
Ca⁺**

Necrose

Fibrose

(MANZUR, 2008)

DMD

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

DIAGNÓSTICO LABORATORIAL

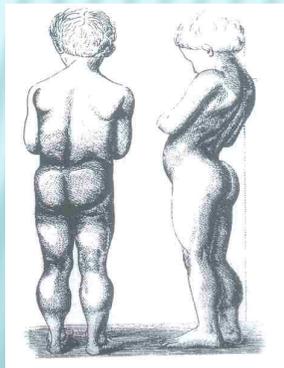
Sinais de Fraqueza Muscular

Dosagem de CPK (aumento)

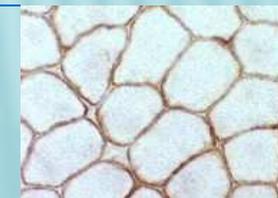


Teste de DNA (Identifica tipo de mutação)

Biópsia muscular

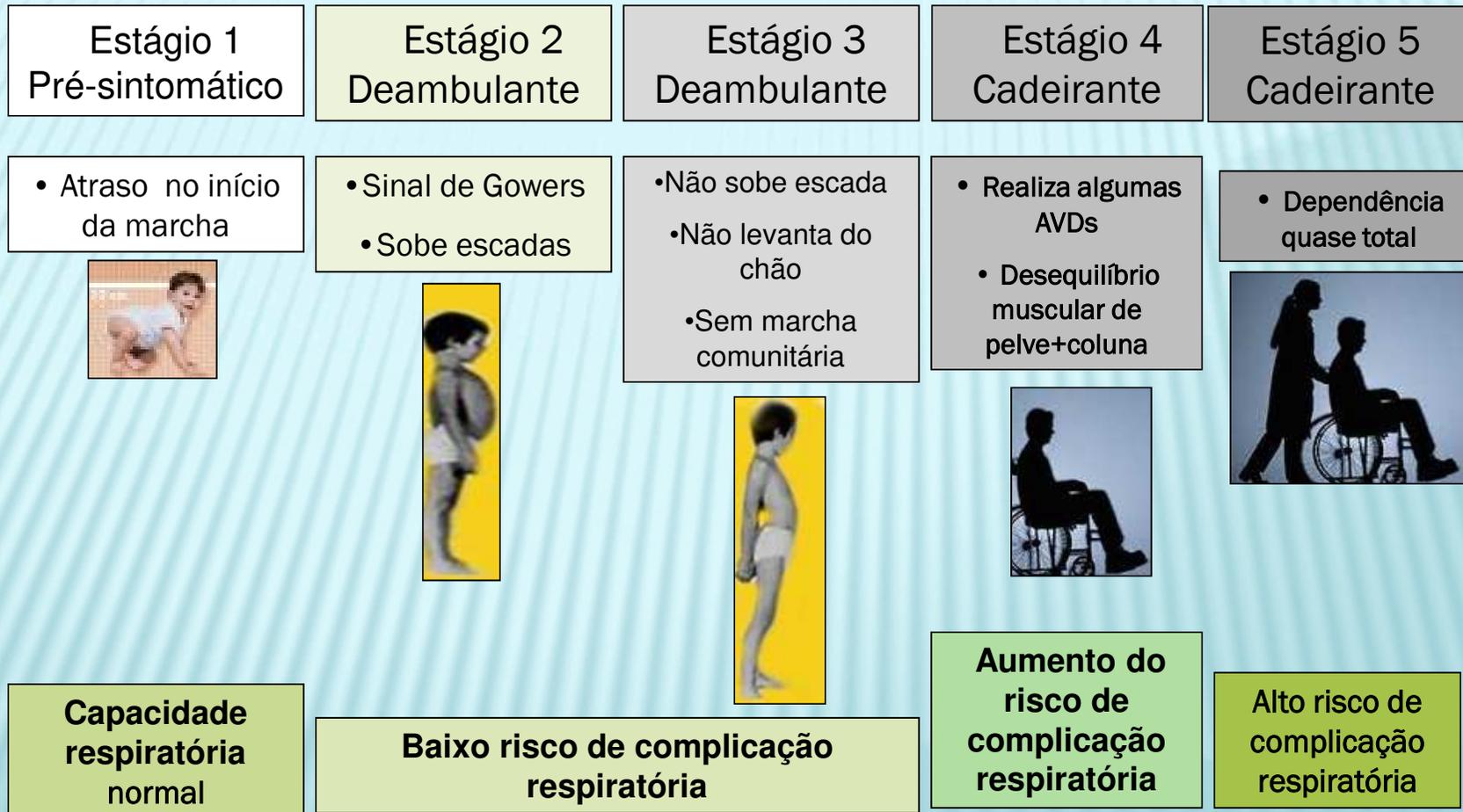


Sem Distrofina



(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

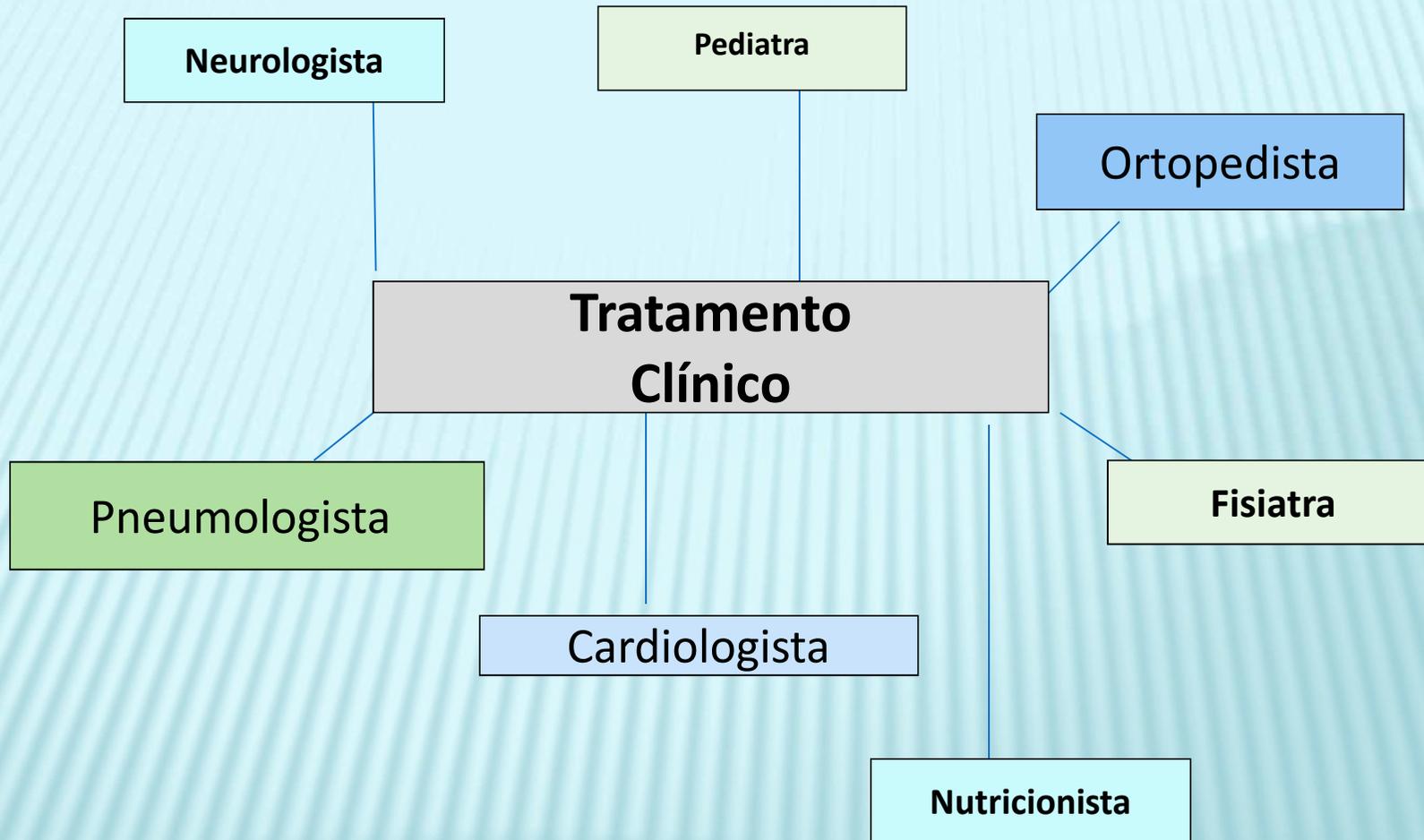
E) Terapia celular

F) Terapia gênica : Exon skipping e translarna

G) Suplementos

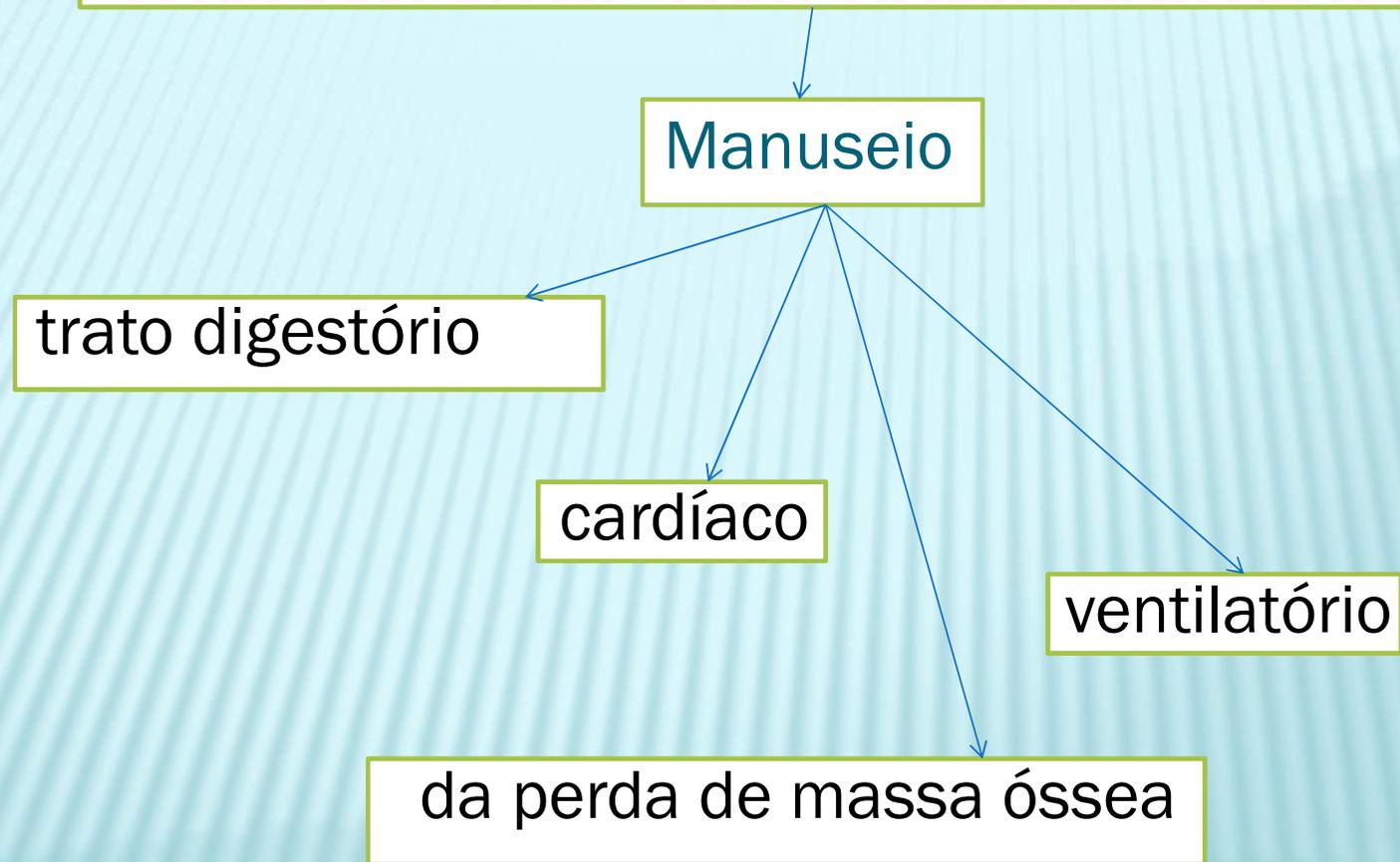


(TREAT-NMD 2010)

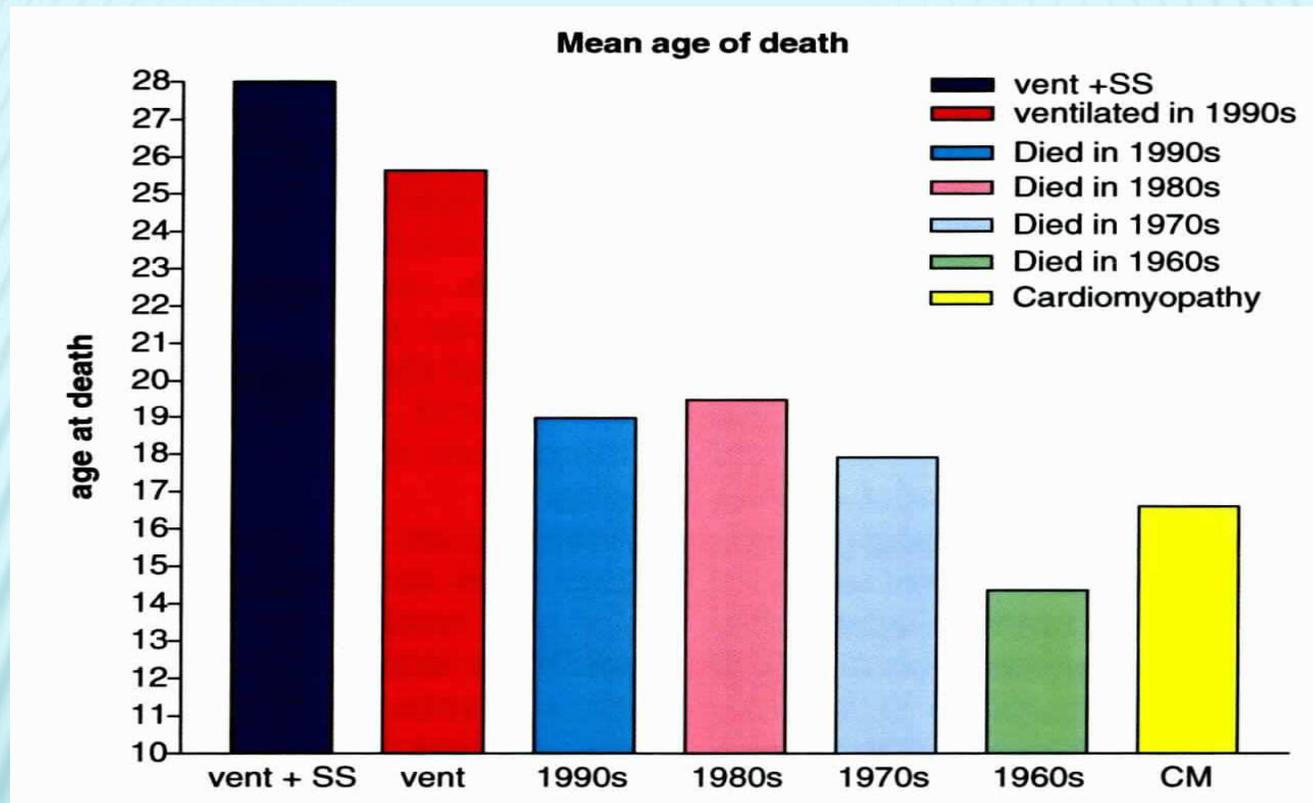


(TREAT-NMD 2010)

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

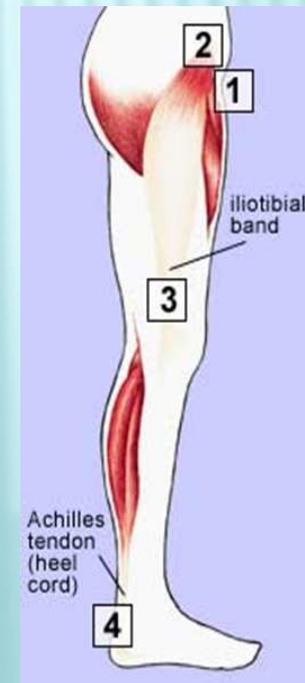
MELHORANDO O TRATAMENTO

- ✘ 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



Joaquín Sorolla

