

Distrofia Muscular de Duchenne: um desafio à comunidade científica.

EDUARDO ANTÔNIO DA SILVA CALSAVARA

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ, MARINGÁ - PR

CAROLINA CORREIA BILOTTI

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

ANA PAULA SATO

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

CARLEN VAGNER

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

LILIAN ROSANA SANTOS MORAES

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma forma de miopatia grave, salienta Fenichel (1995), hereditária e congênita recessiva; acomete somente o sexo masculino, sendo progressiva a degeneração muscular de forma irreversível e simétrica. Atualmente, comenta Levy (1989), a sua prevalência é em torno de 1 menino para cada 3.500, e no Brasil ocorrem por ano cerca de 700 novos casos. Segundo Marcondes (1994), esta pode resultar de novas mutações gênicas em 1/3 dos casos; os outros 2/3 são de casos em que a mãe portadora transmite o gene da distrofia para o filho. O diagnóstico é realizado inicialmente através dos sinais que o paciente começa a apresentar por volta de 3 a 5 anos, como quedas constantes, exames laboratoriais, como a biópsia muscular e a creatina-fosfoquinase (CK), (ROWLAND, 1999). Segundo Caromano (1998), quando a CK, aparece em níveis mais altos que os normais, denota a presença da distrofia muscular, mesmo antes do surgimento dos primeiros sintomas, bem como a carência da proteína distrofina na superfície da membrana da célula muscular. O locus desta proteína é o Xp21, indicando que pertence ao cromossomo X, no braço curto (p) e na região 21, conseqüentemente é a mãe a transmissora da doença como comenta Victor e Ropper (1997). O comprometimento muscular inicia nos membros inferiores (MMII) e na cintura pélvica, evidencia Fenichel (1995), e com o tempo outros músculos vão sendo acometidos. O objetivo desta pesquisa é divulgar e instigar a comunidade científica a se interessar por esta patologia, para aumentar o número de pesquisadores sobre a doença para que seja, quem sabe, descoberta uma possível cura. Para isso, foi realizada pesquisa bibliográfica através de livros, artigos científicos e trabalhos relacionada à pesquisa. Através da análise da pesquisa bibliográfica podemos observar que o paciente começa a exibir fraqueza muscular entre os 3 e 5 anos com pseudo-hipertrofia de alguns músculos, devido à inserção de tecido adiposo e conjuntivo na célula muscular. A idade que há necessidade de cadeira de rodas é de 12 anos, e conseqüentemente aumentando o peso do paciente. Já aos 18, a insuficiência cardiorespiratória é mais notória, sendo uma das principais causas de morte. Enquanto o paciente ainda anda, por volta dos 6 anos, este começa a realizá-lo com a base mais alargada e hiperlordose lombar, sendo chamada marcha anserina. Para se levantar da posição de decúbito, o portador realiza um conjunto de movimentos utilizando os membros superiores para suprir a falta de atividade dos inferiores, escalando-se em si mesmo, chamado de sinal ou manobra de Gowers. As deformidades músculo-esqueléticas ocorrem mais quando o paciente vai para a cadeira de rodas, desenvolvendo também osteoporose, principalmente nos MMII, pelo desuso, e a morte do portador ocorre por volta dos 18 aos 21 anos. Conclui-se que a DMD apresenta sintomas visíveis, entretanto a maior parte da sociedade não conhece a patologia. Portanto, elucidar sobre a distrofia e divulgá-la no meio acadêmico pode talvez estimular pesquisadores a tentar buscar a cura para este distúrbio, que às vezes ainda não foi pesquisada pelas indústrias de medicamentos por não haver um número muito grande de portadores para consumir o medicamento posteriormente, não trazendo muito retorno financeiro. E com o conhecimento da doença muitas pessoas passam a olhar o portador de DMD com outros olhos devido ao conhecimento prévio da doença.

Palavras-chave: miopatia; degenerativa; distrofina

eduardocalsavara@hotmail.com