

Distrofia Muscular de Duchenne e Distrofia Muscular de Becker

UFCD 6565 (09)
(...) Sistemas Osteo Articulares
Muscular
Formadora Carolina Cunha

Intervenientes:

Rui Teles



INSTITUTO DO EMPREGO
E FORMAÇÃO PROFISSIONAL

Distrofia Muscular de Duchene e Distrofia Muscular de Becker

- ▶ Em que consiste?
- ▶ Causas Patológicas?
- ▶ Sintomas / Diagnóstico
- ▶ Formas de Prevenção
- ▶ Tratamento (s)



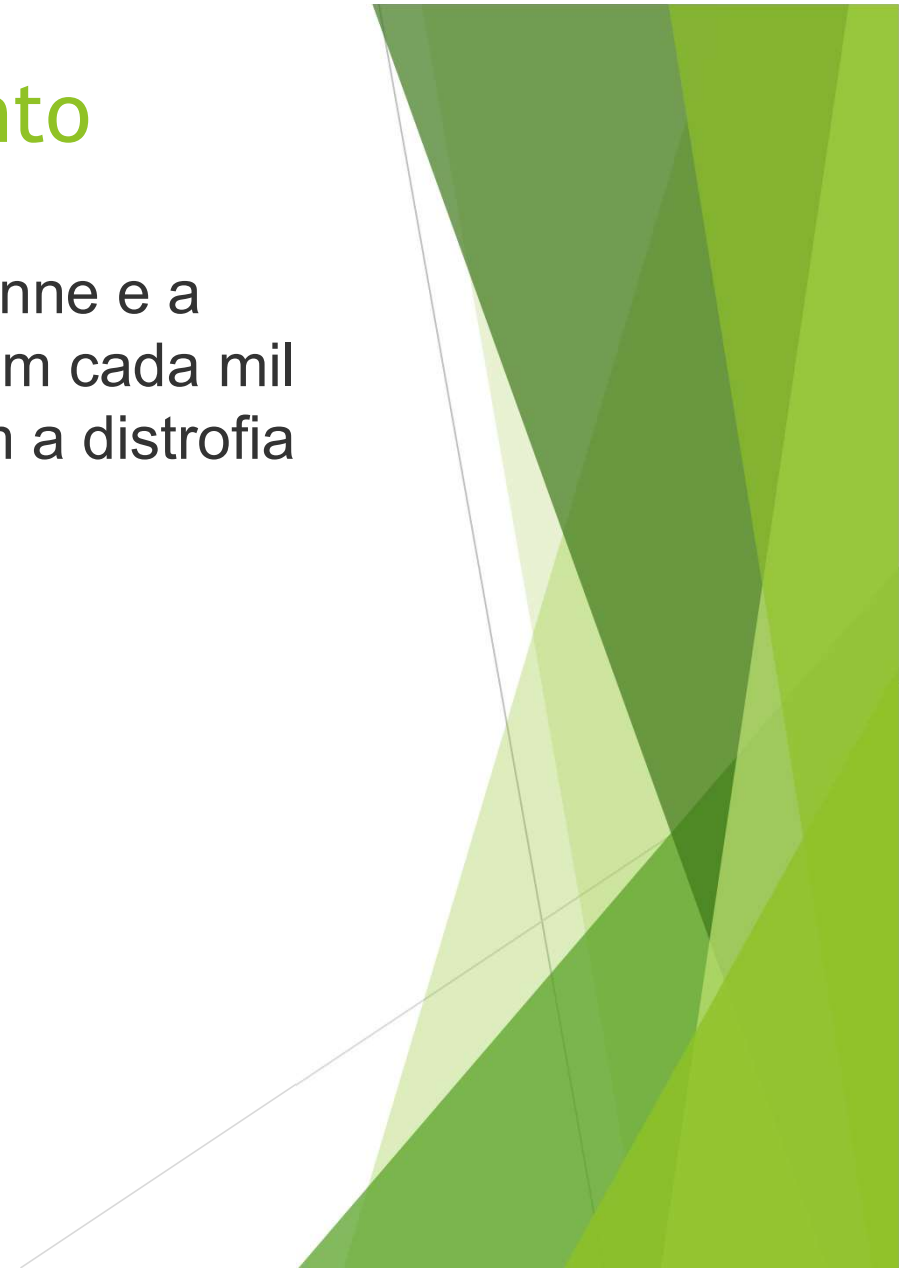
Em que consiste - Enquadramento

As distrofias musculares são um grupo de distúrbios musculares hereditários, nos quais um ou mais genes necessários para uma estrutura e um funcionamento muscular normais são defeituosos, o que resulta em fraqueza muscular com vários níveis de gravidade. A distrofia muscular de Duchenne e a distrofia muscular de Becker provocam fraqueza nos músculos mais próximos ao tronco.

A distrofia muscular de Duchenne é a segunda forma mais comum (a distrofia facioescapuloumeral é a mais comum) e mais grave de distrofia muscular. A doença tem início durante a primeira infância. A distrofia muscular de Becker, ainda que intimamente relacionada à distrofia muscular de Duchenne, começa mais tarde, na adolescência, e causa sintomas mais brandos. Essas distrofias quase sempre ocorrem em meninos.

Em que consiste - Enquadramento

Em conjunto, a distrofia muscular de Duchenne e a distrofia muscular de Becker afetam cinco em cada mil pessoas. Um número maior de pessoas tem a distrofia muscular de Duchenne.



Causas patológicas

Essas distrofias são causadas por defeitos nos genes responsáveis pelo funcionamento dos músculos, o que resulta em uma fraqueza muscular que se desenvolve na infância ou adolescência e quase sempre ocorre em meninos.

O defeito genético que causa a distrofia muscular de Duchenne é diferente daquele que causa a distrofia muscular de Becker, mas ambos os defeitos envolvem o mesmo gene. O gene no caso de ambas essas características é recessivo e transportado pelo cromossomo X. Assim, ainda que uma mulher possa ser portadora do gene defeituoso, ela não desenvolverá a doença porque o gene normal em um cromossomo X compensa o defeito genético no outro cromossomo X.

Causas patológicas

Contudo, todas as pessoas do sexo masculino que recebem o gene defeituoso terão a doença porque eles possuem somente um cromossomo X (Padrões de herança : Herança com ligação X).

Meninos com distrofia muscular de Duchenne não possuem praticamente nenhuma quantidade da proteína muscular chamada distrofina, a qual é importante para a manutenção da estrutura das células musculares.

Meninos com distrofia muscular de Becker produzem distrofina, mas como a estrutura da proteína está alterada, ela não funciona adequadamente ou sua quantidade é insuficiente.



Sintomas

O principal sintoma causado pela distrofia muscular de Duchenne e pela distrofia muscular de Becker é a fraqueza dos músculos, incluindo o músculo cardíaco e os músculos da respiração. Apenas os meninos desenvolvem sintomas.

Distrofia muscular de Duchenne

A distrofia muscular de Duchenne começa entre os dois e três anos de idade. Os primeiros sintomas são atraso do desenvolvimento (especialmente atraso para começar a andar) e dificuldades ao andar, correr, saltar ou subir escadas. Meninos com distrofia muscular de Duchenne caem com frequência, o que costuma causar fraturas nos braços e pernas. Eles andam de maneira oscilante, frequentemente andam nas pontas dos pés e

Sintomas

têm dificuldade para se levantar do chão.

Segue-se, em geral, fraqueza nos músculos dos ombros, a qual piora gradualmente. À medida que os músculos se enfraquecem, eles também aumentam de tamanho, mas o tecido muscular anômalo não é forte. Nos meninos com distrofia muscular de Duchenne, o músculo cardíaco também aumenta de tamanho e se enfraquece gradualmente, o que causa problemas no batimento cardíaco. Complicações cardíacas ocorrem em aproximadamente um terço dos meninos com distrofia muscular de Duchenne até os 14 de idade e em todos os meninos afetados pela doença com idade superior a 18 anos. Contudo, uma vez que esses meninos não conseguem se exercitar, o músculo cardíaco

Sintomas

enfraquecido não causa sintomas até a doença progredir. Aproximadamente um terço dos meninos apresenta comprometimento intelectual brando, não progressivo (ou seja, aquele que não piora) que afeta principalmente as habilidades verbais.

Em meninos com distrofia muscular de Duchenne, os músculos das pernas e dos braços costumam se contrair ao redor das articulações, tornando impossível esticar completamente os cotovelos e os joelhos. Uma curvatura anômala da espinha (escoliose) acaba se desenvolvendo. Gordura e outros tecidos substituem certos grupos musculares aumentados, especialmente os músculos das panturrilhas. Até os doze anos de idade, a maioria dos meninos com a doença precisa usar uma cadeira de

Sintomas

rodas. A fraqueza crescente dos músculos da respiração também os torna suscetíveis a desenvolver pneumonia e outras doenças, e a maioria morre por volta dos 20 anos de idade

Distrofia muscular de Becker

Nos meninos com distrofia muscular de Becker, a fraqueza é menos grave e começa a aparecer um pouco mais tarde, por volta dos 12 anos de idade. Em geral, eles conseguem andar até pelo menos os 15 anos de idade e muitos deles conseguem continuar a andar até a idade adulta. O padrão de fraqueza se assemelha ao da distrofia muscular de Duchenne. No entanto, um número muito pequeno de adolescentes precisa usar cadeira de rodas.

Sintomas

A maioria das pessoas sobrevive até a quarta ou quinta década de vida (dos 30 ao fim dos 40 anos de idade).

Diagnóstico

- Exames de Sangue
- Biópsia muscular

Os médicos suspeitam de distrofia muscular com base nos sintomas característicos como, por exemplo, quando um menino se torna fraco e cada vez mais fraco, especialmente quando há um histórico familiar de distrofia muscular ou fraqueza inexplicada nos meninos. Os médicos realizam exames de sangue para medir as concentrações da enzima creatina quinase. Na distrofia muscular, ocorre um extravasamento da creatina quinase das células musculares, o que



Diagnóstico

faz com que sua concentração sanguínea se torne excepcionalmente elevada. Contudo, uma concentração sanguínea elevada de creatina quinase não significa necessariamente que o menino tem distrofia muscular, uma vez que outras doenças musculares também podem causar elevação da concentração dessa enzima.

A distrofia muscular de Duchenne é diagnosticada quando exames de sangue mostram ausência ou anomalia do gene da proteína distrofina ou quando uma biópsia muscular (remoção de um pedaço de tecido muscular para exame ao microscópio) revela



Diagnóstico

uma concentração extremamente baixa de distrofina no músculo. Ao observar ao microscópio, os médicos veem tecido morto e fibras musculares excepcionalmente grandes.

De maneira similar, a distrofia muscular de Becker é diagnosticada quando exames de sangue mostram que o gene da proteína distrofina é anômalo ou ocorre somente em pequenas quantidades. O resultado de uma biópsia muscular mostra uma baixa concentração de distrofina no músculo, mas não tão baixa quanto na distrofia muscular de Duchenne.

Crianças com distrofia muscular de Duchenne realizam um electrocardiograma e um ecocardiograma a para detectar problemas cardíacos. Esses exames são

Diagnóstico

realizados na época em que o menino é diagnosticado ou por volta dos seis anos de idade.



Formas de prevenção

Familiares próximos de crianças que têm distrofia muscular de Duchenne ou de Becker podem realizar exames de sangue de DNA para detecção do gene. Exames pré-natais em um feto podem ajudar a determinar se a criança tem propensão a ser afetada.

Tratamento(s)

- Às vezes, inibidores da enzima conversora da angiotensina e betabloqueadores
- Algumas vezes cirurgia
- Fisioterapia e aparelhos ortopédicos para os tornozelos ou pernas
- No caso de distrofia de Duchenne, prednisona ou deflazacorte

Nem a distrofia muscular de Duchenne nem a de Becker têm cura. Fisioterapia, exercícios leves e, às vezes, o uso de aparelhos ortopédicos para os tornozelos à noite podem ajudar a prevenir a contratura muscular

Tratamento(s)

permanente ao redor das articulações. Aparelhos ortopédicos para as pernas podem ajudar a manter temporariamente a capacidade de andar ou ficar de pé. Cirurgia é, às vezes, necessária para aliviar músculos tensos e doloridos ou para corrigir uma escoliose. Os meninos precisam de menos calorias porque são menos ativos. Eles devem evitar comer demais.

Crianças com problemas respiratórios podem usar máscaras especiais que ajudam na respiração. Caso a máscara não ajude o suficiente na respiração, os médicos podem inserir um tubo de plástico diretamente na traqueia através de uma pequena incisão na parte anterior do pescoço (um procedimento chamado traqueostomia). O tubo é conectado ao aparelho que

Tratamento(s)

ajuda a soprar ar para dentro e fora dos pulmões (ventilação mecânica). Uma traqueostomia pode permitir às crianças com distrofia de Duchenne viver até a terceira década de vida (dos 20 aos 30 anos de idade). Crianças com problemas cardíacos podem receber medicamentos tais como inibidores da enzima conversora da angiotensina e betabloqueadores. Uma pessoa com distrofia muscular de Duchenne com mais de cinco anos de idade e com fraqueza muscular significativa pode receber prednisona ou deflazacorte, que são corticosteroides. A pessoa toma prednisona ou deflazacorte por via oral todos os dias. Quando são tomados de maneira prolongada, esses medicamentos têm muitos benefícios: melhoram a força, o que

Tratamento(s)

permite que a criança consiga caminhar por mais alguns anos, preservam a função cardíaca e pulmonar e causam um prolongamento de cinco a 15 anos na sobrevida.

Contudo, o uso prolongado desses medicamentos causa muitos efeitos colaterais, como ganho de peso, inchaço da face e um aumento do risco de desenvolver problemas na coluna vertebral e nos ossos. O uso de prednisona e deflazacorte no tratamento da distrofia muscular de Becker ainda não foi adequadamente estudado. Terapia genética para capacitar os músculos a produzir distrofina e, dessa forma, aliviar a fraqueza, ainda não está disponível.

Tratamento(s)

As famílias devem considerar receber aconselhamento genético para obter ajuda na avaliação do risco de passar o gene de distrofia muscular para os filhos.



AGRADECIMENTOS

Michael Rubin, MDCM, Professor of Clinical Neurology, Weill Cornell Medical College; Attending Neurologist and Director, Neuromuscular Service and EMG Laboratory, New York Presbyterian Hospital-Cornell Medical Center.

https://www.msdmanuals.com/pt-pt/casa/problemas-de-sa%C3%BAdede-infantil/distrofias-musculares-e-dist%C3%BArbios-relacionados/distrofia-muscular-de-duchenne-e-distrofia-muscular-de-becker#v34974614_pt