

# Compreendendo a distrofia muscular de Duchenne (DMD)

A DMD é uma doença neuromuscular rara, genética, que afeta as células musculares e cursa com a perda progressiva e irreversível da capacidade motora e afeta principalmente os meninos<sup>1</sup>

Afeta a capacidade de se movimentar e respirar, e a função cardíaca, causando fraqueza muscular progressiva<sup>1</sup>

Reduz gravemente a expectativa de vida

Afeta cerca de 1 a cada 3.500 - 5.000 meninos nascidos-vivos em todo o mundo<sup>2</sup>



## A DMD afeta...<sup>1</sup>

- Capacidade motora
- Respiração
- Função cardíaca

A doença causada por mutações no gene *DMD*, afetando a produção de distrofina, uma proteína fundamental para a manutenção da integridade das células musculares ao longo da vida<sup>1,3</sup>

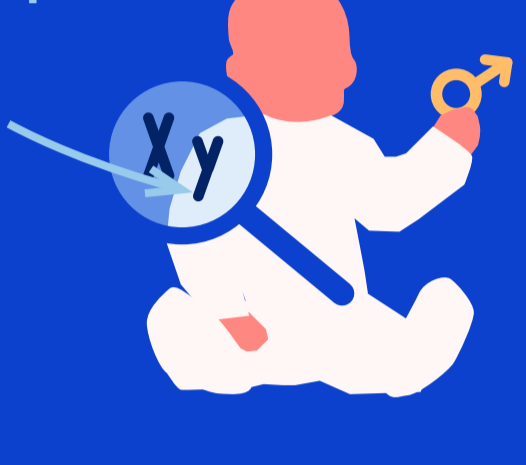


- Deixando os músculos mais propensos a lesões
- Levando à perda de músculo ao longo do tempo

## A DMD afeta muito mais meninos que meninas<sup>1</sup>

**O gene DMD se localiza no cromossomo X.** Os meninos nascem com um cromossomo X e um cromossomo Y.

Uma vez que o gene DMD apresenta uma mutação no cromossomo X, e não existe outro gene DMD saudável, os sintomas da DMD se manifestam.<sup>4</sup>



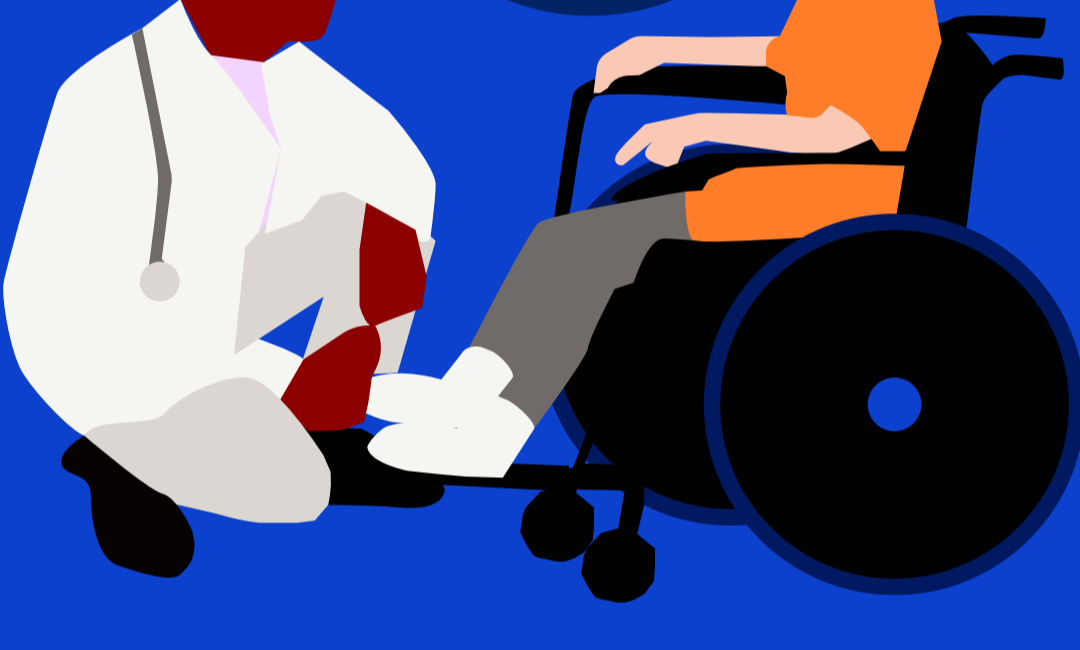
**As meninas nascem com dois cromossomos X.** Se o gene DMD sofre uma mutação o outro cromossomo X ainda produz distrofina para a preservação das células musculares.<sup>4</sup>

Embora a DMD evolua de formas diferentes de pessoa para pessoa, a doença sempre cursa com o acúmulo de comprometimentos e a perda gradual da independência ao longo do tempo

Os músculos se tornam progressivamente mais fracos<sup>1</sup>

Na adolescência, a maioria das crianças precisará usar cadeira de rodas<sup>1</sup>

Em muitos casos, à medida que a doença progride é necessário um ventilador mecânico para ajudá-los a respirar<sup>1</sup>



O diagnóstico precoce pode ajudar a preservar a autonomia do paciente pelo maior tempo possível<sup>5</sup>

## O Diagnóstico da Duchenne inclui:<sup>6</sup>

- Histórico do paciente e da família
- Exame físico
- Ressonância Magnética Cardíaca para detectar qualquer impacto no coração
- Exame de sangue para creatina quinase (CK ou CPK)
- Testes genéticos

Os avanços nos cuidados aumentaram a expectativa de vida, mas são necessários novos tratamentos para ajudar as pessoas com Duchenne a viverem mais fortes por mais tempo<sup>8</sup>

## O tratamento atual inclui:

- ATALURENO:** Aumenta a produção de distrofina. Apenas 13% dos pacientes são elegíveis
- MEDICAMENTO SINTOMÁTICOS:** Para melhorar a capacidade cardíaca, respiratória, saúde
- Corticosteroides:** Podem ajudar a retardar a progressão da doença, mas estão associados a eficácia limitada<sup>9</sup>
- TRATAMENTO MULTIDISCIPLINAR:** Reabilitação física, respiratória, nutrição e uso de órteses
- Restauradores da produção de distrofina:** Disponível em poucos países para pessoas com certas mutações do gene DMD<sup>3</sup>
- Terapia gênica em andamento:** Pesquisadores estão explorando o uso deste avanço na ciência para restauração da proteína distrofina funcional. Este medicamento pode ser utilizado para tratar uma vasta gama de pacientes, ajudando mais pessoas com Duchenne a viverem mais fortes por mais tempo<sup>1,8,10</sup>

## Referências

<sup>1</sup> Duan D, et al. Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Dis Primers*. 2021;7(1):13.  
<sup>2</sup> Broomfield J, et al. Life Expectancy in Duchenne Muscular Dystrophy: Reproduced Individual Patient Data Meta-analysis. *Neurology*. 2021;97(23):e2304-e2314.  
<sup>3</sup> Dia da Consciência de Duchenne. A Brief History of Duchenne. (Uma breve história de Duchenne.) Disponível em: <https://www.worldduchenneday.org/history-of-duchenne/>. Último acesso: maio de 2023  
<sup>4</sup> Associação de Distrofia Muscular. Causes/Inheritance. (Causas/Herança.) Disponível em: <https://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy/causes-inheritance/>. Último acesso: maio de 2023.  
<sup>5</sup> Lee I, et al. The hidden disease: delayed diagnosis in Duchenne muscular dystrophy and cooccurring conditions. *J Dev Behav Pediatr*. 2022;43(8):e541-e545.  
<sup>6</sup> Muscular Dystrophy Association. (Associação de Distrofia Muscular.) Diagnóstico Disponível em: [www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy/diagnosis](http://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy/diagnosis). Último acesso: maio de 2023.  
<sup>7</sup> Vita GL, et al. Is it the right time for an infant screening for Duchenne muscular dystrophy? *Neurol Sci*. 2020;41(7):1677-1683.  
<sup>8</sup> Muscular Dystrophy Association. (Associação de Distrofia Muscular.) Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Disponível em: [www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy](http://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy). Último acesso: maio de 2023.  
<sup>9</sup> Gloss D, et al. Practice guideline update summary: Corticosteroid treatment of Duchenne muscular dystrophy: Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. 2016;86:465-472.  
<sup>10</sup> Bushby K, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*. 2010;9:77-93.