

# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

João Antônio Rezende<sup>1</sup>; Bárbara Christina C. de Ávila<sup>1</sup>; Laís Barbosa Alves<sup>1</sup>;  
Fabrício Sette Abrantes Silveira<sup>2</sup>

**Resumo:** *A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética, ligada ao cromossomo X, que se manifesta ao redor dos quatro a cinco anos de idade, com quedas frequentes e redução da força muscular nos membros inferiores. Em geral, ocorre a parada de deambulação entre os sete e 12 anos de idade, com os adolescentes e os adultos jovens apresentando manifestações respiratórias e cardíacas. Este trabalho teve como objetivo relatar o quadro clínico da distrofia muscular de Duchenne, bem como a abordagem fisioterapêutica. Foi realizada uma revisão bibliográfica em sites de conteúdo científico e literatura datada dos últimos dez anos. O material coletado foi selecionado a partir dos propósitos deste trabalho. Para minimizar essa dependência funcional foi imprescindível a atuação do fisioterapeuta na abordagem de diferentes tratamentos.*

**Palavras-chave:** *distrofia muscular; Duchenne; pseudo-hipertrofia; fraqueza muscular.*

## Introdução

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética, ligada ao cromossomo X(17), em que a mãe portadora desse cromossomo assintomático transmite aos filhos do sexo masculino. Manifesta-se ao redor dos quatro a cinco anos de idade, com quedas frequentes e redução da força muscular nas pernas. Em geral, ocorre a parada de deambulação entre os sete e 12 anos de idade, com os adolescentes e os adultos jovens apresentando manifestações respiratórias e cardíacas (FEDER, 2005).

A patologia é caracterizada pela deficiência ou ausência da proteína distrofina na superfície da membrana da célula muscular; por com-

---

<sup>1</sup> Alunos do Curso de Fisioterapia – FACISA – e-mail: fjoaoantonio@yahoo.com.br; bacristin@hotmail.com; lais10laila@hotmail.com; <sup>2</sup> Professor do curso de Fisioterapia – FACISA – e-mail: fabricioset@yahoo.com.br

prometimento grave progressivo e irreversível da musculatura esquelética, por causa de um defeito bioquímico intrínseco da célula muscular, não se encontrando evidências clínicas ou laboratoriais de envolvimento do cordão espinhal ou sistema nervoso periférico ou da junção neuromuscular. Duchenne é a mais comum das distrofias musculares, que apresentam um período pré-clínico, iniciando os sinais e sintomas por volta dos dois ou três anos de idade, evoluindo de forma progressiva e irreversível, com fraqueza muscular, déficit funcional, contraturas, deformidades e diminuição da capacidade vital respiratória. Essa distrofia acomete principalmente a musculatura esquelética, podendo atingir a musculatura cardíaca e o sistema nervoso central (FACHARDO *et al.*, 2004).

Atualmente, a prevalência da distrofia muscular de Duchenne está estimada em torno de um para cada três mil e quinhentos nascidos vivos, em que 99% dos casos são do sexo masculino. A doença tem distribuição universal. No Brasil, ocorrem por ano, cerca de 700 novos casos da distrofia muscular de Duchenne a cada ano (JUNQUEIRA, 2004).

Os primeiros sintomas podem incluir dificuldade de correr e caminhar, nas idades apropriadas, quedas, dificuldades em levantar-se do chão, marcha na ponta dos pés, desorganização e aumento do tamanho de vários grupos musculares. O gastrocnêmio é o músculo que mais comumente apresenta essa “pseudo-hipertrofia”; porém, os músculos espinhais e deltóide também estão comumente aumentados (TECKLIN, 2002).

Dentre os tipos de tratamento, a fisioterapia é de fundamental importância, pois pode apresentar retardo em seu prognóstico não favorável, além de prevenir deformidades musculares e ajudar na deambulação (SHERPHERD, 2006).

## Material e Métodos

Foi realizada uma revisão bibliográfica em *sites* de conteúdo científico e literatura datada dos últimos dez anos. O material coletado na revisão bibliográfica foi selecionado, usando-se como critério assuntos relacionados à patologia apresentada neste trabalho.

## Resultados e Discussão

De acordo com os dados da literatura, a distrofia muscular de Duchenne é um distúrbio recessivo ligado ao cromossomo X, também chamado de distrofia muscular pseudo-hipertrófica (TONELLI *et al.*, 2003).

O diagnóstico se baseia nas manifestações clínicas e nos antecedentes familiares, sendo confirmado pelos resultados de certos exames, inclusive da análise do DNA e da dosagem da distrofina mediante eletroforese. Como sinais e sintomas é observado, em muitos casos, o atraso do desenvolvimento motor. Via de regra, a criança é apresentada ao médico por volta de três anos de idade, com uma história de queda frequente e dificuldade de correr e subir escadas. A marcha modifica-se à medida que diminui a força muscular, tornando-se do tipo estepante e consequentemente à marcha anserina típica. Uma das alterações mais precoces é aumento da lordose lombar; os ombros e a metade superior do tronco são mantidos para trás e a dificuldade para manter o equilíbrio aumenta (SHEPHERD, 2006). O diagnóstico pode ser feito também por biópsia muscular que mostra a deficiência de distrofia (TONELLI *et al.*, 2003).

Para Frezza *et al.* (2005), a fisioterapia visa captar a criança a adquirir domínio sobre seus movimentos possíveis, dentre eles o equilíbrio a coordenação geral, o retardo da fraqueza da musculatura da cintura pélvica e escapular; corrigir o alinhamento postural; equilibrar o trabalho muscular; evitar a fadiga; desenvolver a força contrátil dos músculos respiratórios e o controle da respiração pelo uso correto do diafragma; e prevenir o encurtamento muscular precoce. Sheperd, 2006, relatou que os exercícios e o alongamento podem ser realizados em domicílio, mas o fisioterapeuta deve ser consultado para reavaliação, *feedback*, motivação e revisão do programa. As instruções precisam ser simples, o número de exercícios limitado e, sempre que possível, relacionado com alguma atividade que a criança goste, a fim de entusiasma-la pelo programa de exercícios. Já para Hyde, 2005, os alongamentos passivos são de suma importância no tratamento, sugerindo mover lenta e energicamente as articulações, de modo a conseguir o máximo de extensão do segmento, mantendo essa posição durante 30 segundos. Para a realização

a criança deve estar completamente relaxada e deve-se ensiná-la a não fazer qualquer movimento, nem a resistir ao exercício. Se o movimento se faz com demasiada rapidez, pode acontecer que a criança faça resistência ou se assuste. Os exercícios de alongamento não devem provocar dor, mas a sensação de se manter suavemente esticado. Nem a articulação, nem os músculos se lesionam se essas instruções forem seguidas rigorosamente (HYDE, 2005). Os exercícios respiratórios são necessários, visto que a patologia cursa com fraqueza progressiva dos músculos da respiração. Essa fraqueza pode ou não ser exacerbada pela desvantagens biomecânicas associadas à cifoescoliose. Os sinais e os sintomas de insuficiência respiratória incluem fadiga excessiva, sonolência diurna, dor de cabeça ao despertar, distúrbios do sono ou a sensação de precisar esforçar-se para respirar (TECKLIN, 2002).

### Conclusões

A distrofia muscular de Duchenne é uma doença progressiva e degenerativa, em que os afetados vão perdendo a capacidade de andar ao redor dos dez a 12 anos de idade e, aos poucos, tornam-se totalmente dependentes para todas as atividades de vida diárias (AVD's). Ainda não foi descoberta a cura para essa doença, sendo o objetivo de pesquisadores de vários cientistas ao redor do mundo. Para minimizar essa dependência funcional, é imprescindível a atuação do fisioterapeuta, que auxilia na melhoria da qualidade de vida do doente, minimizando os comprometimentos cardiorrespiratórios e musculares causados pela patologia.

### Referências Bibliográficas

FACHARDO, G. A. et al. Tratamento hidroterápico na distrofia muscular de Duchenne: relato de um caso. **Revista Neurociências**, v. 12 n. 4, out./dez. 2004.

FEDER, D. , LANGER, A. L. Uso dos corticóides no tratamento da distrofia muscular de Duchenne. **JBM**, v. 89, n. 1, jul. 2005.

FREZZA, R. M.; SILVA, S. R. N.; FAGUNDES, S. L. Atualização do tratamento fisioterápico das distrofias musculares de Duchenne e de Becker. **RBPS**, v. 18, n.1, p. 41-49, 2005.

GONÇALVES *et al.* Qualidade de vida: análise comparativa entre crianças com distrofia muscular de Duchenne e seus cuidadores. **Rev. Neurocienc.**, v. 16, n. 4, p. 275-279, 2008.

**HYDE, S. Parent's guide to the physical management of Duchenne muscular dystrophy.** Grã-Bretanha, 2005

JUNQUEIRA, L.C.; CARNEIRO, J. **Biologia celular e molecular.** 7.ed.. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000.

SHEPHERD, R. B. **Fisioterapia em pediatria.** 3. ed.. São Paulo: Santos, 2006.

TANAKAL *et al.* Principais instrumentos para análise da marcha de pacientes com distrofia muscular de Duchenne. **Rev. Neurocienc.**, v. 15, n. 2, p. 155-159, 2007.

TECKLIN, J. S. **Fisioterapia pediátrica.** 3. ed. Porto Alegre: Artmed, 2002.

TONELLI *et al.* Anestesia em paciente com distrofia muscular de Duchenne. **Revista Brasileira de Anestesiologia**, v. 53, n. 3, maio/jun. 2003.

