[DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE - ALTERAÇÕES CELULARES E GENÉTICAS](http://movimenteseucorpo.blogspot.com/2011/03/distrofia-muscular-de-duchenne.html)



Distrofia muscular é uma doença de origem genética, cuja característica principal é o enfraquecimento e posteriormente a atrofia progressiva dos músculos, prejudicando os movimentos e levando o portador a uma cadeira de rodas. Ela é uma doença motora e se diferencia das demais porque qualquer esforço muscular que cause o mínimo de fadiga contribui para a deterioração do tecido muscular. Isto porque o defeito genético ocorre pela ausência ou formação inadequada de proteínas essenciais para o funcionamento da fisiologia da célula muscular.

Há mais de trinta tipos de distrofia. A Distrofia Muscular de Duchenne é a mais comum das distrofias.

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é a forma mais comum e mais grave de distrofia muscular, com uma incidência de aproximadamente 1 para cada 3.500 nascidos vivos do sexo masculino (ROBBINS e COTRAN, 2010).

O homem com esta doença não tem como se reproduzir e esta é a razão principal de as mulheres não apresentarem a Distrofia Muscular de Duchenne. A transmissão se faz por traço recessivo ligado ao sexo e a taxa de mutação é alta. Geralmente, o quadro só é notado quando a criança começa a andar. As primeiras características são: o aumento do volume das panturrilhas, decorrente do grande esforço que os gastrocnêmios são submetidos para compensar o déficit dos músculos antero laterais das pernas, para auxiliar o equilíbrio na marcha que estes pacientes apresentam.

Esta doença se caracteriza pela diminuição progressiva da força muscular e pelas atrofias musculares (SHEPHERD, ROBERTA B. 2002).

Ela se manifesta como uma fraqueza muscular de progressão relativamente rápida que começa antes dos cinco anos de idade. Esses pacientes usualmente são confinados a uma cadeira de rodas em torno dos 14 anos e comumente morrem em torno dos 30 anos, por causa da fraqueza dos músculos respiratórios (HELEN COHEN).

A perda progressiva da força muscular é relativamente simétrica; inicia-se nas raízes dos membros das cinturas escapular e pelviana, assim como no tronco (SHEPHERD, ROBERTA B, 2002).

Estima-se que a cada ano nasçam 113 pessoas portadoras de distrofia muscular do tipo Duchenne e Becker somente na cidade de São Paulo. A informação é da empresa de consultoria Ibmec Jr. Consulting (validada pelo Ibmec).

**ALTERAÇÕES CELULARES E GENÉTICAS**

O gene DMD é um dos maiores genes humanos, abrangendo 2,3 milhões de pares de bases e 79 éxons. Ele codifica a proteína 427-KD denominada distrofina (ROBBINS E COTRAN, 2010).

A distrofina é uma proteína citoplasmática e concentra-se na membrana plasmática sobre a banda- Z, formando uma forte ligação para a actina citoplasmática. Elas se ligam a proteínas da membrana denominada a distrofina.

Este complexo de proteínas se liga as laminas de matriz extra- celular exercendo um papel de absorção do choque e mantendo a integridade da membrana durante a contração muscular.

Através de exames clínicos foi possível identificar os fenômenos genéticos que os afetam. Hoje se sabe que é uma deleção ou uma falha na região média do braço curto do cromossomo X, no gene 2,300Kb, 79 éxons, nos portadores de DMD não é encontrado, devido falha de síntese do RNA mensageiro.

Devido às anormalidades estruturais e funcionais da membrana celular muscular, ocorre uma elevação das enzimas musculares séricas, tais como a CK (creatinoquinase) piruvato-quinase (PK), aspartato aminotransferase (AST), alanina aminotransferase (ALT), desidrogenase-lática (LDH), enolase, anidrase

carbônica, dentre outras.

No músculo, encontramos fibras do tipo I (vermelhas), abundantes em enzimas oxidativas e fibras do tipo II (pálidas), ricas em fosforilase. Nos casos de Distrofia Muscular de Duchenne, observam-se anormalidades no tamanho das fibras musculares. As do tipo II são acometidas por hipertrofia, e as do tipo I, principalmente por atrofia.

O aumento da massa muscular é causado a principio por aumento no tamanho das fibras musculares e, posteriormente, como ocorre na atrofia muscular, pelo aumento da deposição de gordura e de tecido conjuntivo no local (ROBBINS E COTRAN, 2010).

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE DISTROFIA MUSCULAR **As Distrofias Musculares**. Disponível em: <http://www.abdim.org.br/dg\_distrofias.php> Acesso em: 19 de Nov 2010.

COHEN, H. S**. Neurociência para fisioterapeutas**. São Paulo: Manole, 2º edição, 2001.

FABRIS, S. É. **Distrofia Muscular de Duchenne:  Aspectos clínicos relevantes à fisioterapia.**Disponível em: <http://www.wgate.com.br> Acesso em: 19 de Nov 2010

ROBBINS, S.; KUMAR, V.; ABBAS, A. K. **Robbins e Cotran Patologia - Bases Patológicas das Doenças.** Rio de Janeiro: Elsevier, 8ª edição, 2010.

SHEPHERD, R. B. **Fisioterapia em Pediatria**. 3. ed. São Paulo, SP: Santos Livraria Editora, 2002.

***Profº Carlos André Barros de Souza***

Professor de Educação Física (FEFIS)

Graduando em Fisioterapia (UNILUS)

Email: c.andrefisio@yahoo.com.br