

## Trabalhos Científicos

**Título:** Distrofia Muscular De Duchenne E Síndrome De Turner Em Pacientes Do Sexo Feminino: Uma Realidade?

**Autores:** GABRIELA DE GUSMÃO PEDROSA EUGÊNIO (CESMAC), LUCAS LUCAS DE JESUS SILVA (CESMAC), LARA TATYANE FERREIRA SANTOS HONÓRIO (CESMAC), ÁTHINA KARLA VIEIRA NUNES BESERRA (CESMAC), JULIANA ESTER RIBEIRO CARVALHO (CESMAC), ALLANA MARIA NEWTON ARRUDA (CESMAC), LAURA MARIA NEWTON ARRUDA (CESMAC), MARIAH MELO CORDEIRO CAVALCANTE (CESMAC), JULIA GOMES MAGALHÃES (CESMAC), MARIA EDUARDA SOARES VANDERLEI LIMA (CESMAC), CATARINA RODRIGUEZ SILVA (CESMAC)

**Resumo:** A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular hereditária degenerativa e incapacitante, de caráter recessivo e ligada ao cromossomo X ou podendo ser uma consequência de uma mutação genética, marcada pela deficiência da proteína distrofina. Trata-se de uma doença que afeta predominantemente o sexo masculino e manifesta-se após os primeiros passos da criança, por meio de quedas frequentes e dificuldades motoras. Entretanto, a DMD começou a ser relatada em indivíduos do sexo feminino com algumas associações, por exemplo a Síndrome de Turner (ST), uma disgenesia gonádica marcada pelo cariótipo 45,X. Descrever a relação entre a DMD e a ST em pacientes do sexo feminino. Foi realizada uma revisão sistemática de literatura. A estratégia de busca foi feita com os descritores “Duchenne Dystrophy” e “Turner Syndrome”, associados ao operador booleano “AND”. A seleção dos estudos foi na base de dados MedLine via Pubmed e foi aplicado o filtro temporal dos últimos 5 anos (2019-2024). Os critérios de inclusão foram artigos em inglês, português e espanhol, e os critérios de exclusão foram estudos que contemplassem outras patologias associadas ou que tangenciasse o tema. A coincidência da síndrome de Turner (ST) e da distrofia muscular de Duchenne (DMD) é extremamente rara, apesar de ambas serem aneuploidias dos cromossomos sexuais. Ocorre quando a composição do cromossomo sexual não é capaz de se manifestar, ou seja, quando são mulheres XO, quando essas meninas nascem com o gene usual de composição XX a doença não é capaz de se manifestar pois é neutralizada pela presença de seu alelo normal no segundo X. E nas pacientes acometidas os achados clínicos são pseudo-hipertrofia muscular e fraqueza muscular para Duchenne e baixa estatura, pescoço alado e o exame cariótipo para análise de cromossomos em relação a Turner. É preciso fazer exame de cariótipo, testes hormonais e avaliar achados clínicos para fazer o diagnóstico diferencial da associação dessas duas síndromes. Pois, apesar de ser um achado raro, essas síndromes tem um tratamento específico que precisa ser bem direcionado a essas pacientes.