

## Trabalhos Científicos

**Título:** Distrofia Muscular De Duchenne: Uma Visão Abrangente Da Doença E Suas Implicações Clínicas

**Autores:** HELOISA SANDES GROSSI (UNIVERSIDADE PARANAENSE), GIULIA ROBERTA PEREIRA (UNIVERSIDADE PARANAENSE), VICTOR SOUZA DACROCE (UNIVERSIDADE PARANAENSE), GIULIA BOITO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE PARANAENSE), ANA BEATRIZ MORETI (UNIVERSIDADE PARANAENSE), EDUARDA MASSI BATISTA (UNIVERSIDADE PARANAENSE), MARIANA MALVEZZI (UNIVERSIDADE PARANAENSE), HELOÍSA LOPACINSKI WATANABE (UNIVERSIDADE PARANAENSE), MARIA LUIZA BOM-AMI BARROS MEES (UNIVERSIDADE PARANAENSE), KELSON RUDY FERRARINI (UNIVERSIDADE PARANAENSE)

**Resumo:** A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma patologia progressiva e irreversível, com rápida evolução de degeneração muscular. Possui origem genética de caráter recessivo, relacionada ao cromossomo X, afetando assim, majoritariamente o sexo masculino (BONIFÁCIO, MATOS, SILVA, 2023). Elucidar sobre a distrofia muscular de Duchenne (DMD), sua fisiopatologia, seus sinais e sintomas, diagnóstico e abordagem terapêutica. Levantamento de dados em revisões bibliográficas. A fisiopatologia da DMD está relacionada a mutações no gene da distrofina, localizado no braço curto do cromossomo X (Xp21). Esse gene codifica a proteína distrofina, essencial para a integridade das células musculares, sua ausência torna a membrana das células suscetível à morte de suas fibras (SILVA, SILVA, 2022). Esse processo gera uma reação inflamatória, substituindo o tecido muscular por tecido fibroso e adiposo, causando degeneração dos músculos. A DMD tem caráter evolutivo, sendo assim, um dos primeiros sinais são alterações musculares, que levam a quedas frequentes pela perda de estabilidade, força e tônus muscular. Por volta dos cinco anos de idade, a fraqueza muscular impede a extensão voluntária do tronco ao se levantar do chão, resultando no uso do sinal de Gowers. Esse sinal envolve usar as mãos para empurrar os joelhos e escalar o próprio corpo para ficar em pé. Outro sintoma comum é a incontinência urinária, pela fraqueza do assoalho pélvico (ALVES et al, 2023). Além disso, portadores da DMD, possuem alterações no sistema osteoarticular e locomotor que progridem até a perda de locomoção próximo aos 12 anos de idade. A doença afeta os músculos respiratórios, o que pode levar a falhas e infecções pulmonares, que são responsáveis por 75% das mortes. Por fim, devido ao seu curso evolutivo, a expectativa de vida desses pacientes varia entre os 20 a 30 anos. O diagnóstico da doença é baseado no histórico familiar, achados clínicos, laboratoriais e genéticos. Exames eletrofisiológicos e histológicos também são utilizados. A biópsia muscular é crucial para um diagnóstico preciso, sendo realizada por volta dos 3 ou 4 anos de idade. Os tratamentos farmacológicos para a DMD incluem compostos anabólicos, anti-inflamatórios, antioxidantes e anti fibróticos (SOUZA et al, 2015). Não há cura para a doença, as intervenções visam retardar sua progressão, controlar sintomas e reduzir complicações. Isso requer uma equipe multidisciplinar e consideração dos aspectos emocionais, neurocognitivos e sociais dos pacientes (CASTANGNOLLI, AMARAL, 2021). A distrofia muscular de Duchenne é uma doença genética que causa degeneração muscular rápida e irreversível. Atualmente, não há cura, e os tratamentos concentram-se em retardar a progressão da doença, controlar sintomas e gerenciar complicações. O cuidado multidisciplinar é fundamental para abordar todos os aspectos da doença e melhorar a qualidade de vida dos pacientes, familiares e cuidadores.