



DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

USE OF PLATELET-RICH PLASMA IN THE TREATMENT OF HYPOTONIA AND FACIAL SKIN AGING

Natália Duda¹
Paulo Worfel²

Resumo

A Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença genética neuromuscular ligada ao cromossomo X que afeta principalmente indivíduos do sexo masculino, caracterizando-se por fraqueza muscular progressiva e comprometimento funcional, além de alterações cardíacas e respiratórias. Este estudo teve como objetivo revisar os principais aspectos da DMD, focado na explicação genética, manifestações clínicas e métodos de diagnóstico. A literatura analisada demonstra que a doença resulta de mutações no gene DMD, localizado no cromossomo X, sendo frequentes deleções, duplicações e mutações pontuais que comprometem a produção da distrofina, proteína essencial para a integridade das fibras musculares. O diagnóstico baseia-se na avaliação clínica associada a exames laboratoriais, como a dosagem de creatina quinase (CK), geralmente elevada nos pacientes, e testes genéticos capazes de identificar as alterações no gene DMD. Entre esses métodos, destacam-se a técnica de MLPA, utilizada para detectar deleções e duplicações, e o sequenciamento genético, empregado na investigação de mutações pontuais. Conclui-se que os avanços nos métodos diagnósticos têm possibilitado a identificação mais precoce e precisa da doença, favorecendo o manejo clínico, o acompanhamento multidisciplinar e o aconselhamento genético das famílias afetadas, contribuindo para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Distrofia muscular de Duchenne. Gene DMD. Diagnóstico genético. MLPA. Distrofina.

Abstract

Duchenne Muscular Dystrophy is a genetic neuromuscular disease linked to the X chromosome that primarily affects males, characterized by progressive muscle weakness and functional impairment, as well as cardiac and respiratory alterations. This study aimed to review the main aspects of DMD, focusing on the genetic explanation, clinical manifestations, and diagnostic methods. The literature reviewed demonstrates that the disease results from mutations in the DMD gene, located on the X chromosome, with frequent deletions, duplications, and point mutations that compromise the production of dystrophin, a protein essential for the integrity of muscle fibers. Diagnosis is based on clinical evaluation combined with laboratory tests, such as creatine kinase (CK) levels, which are generally elevated in patients, and genetic tests capable of identifying alterations in the DMD gene. Among these methods, the MLPA technique stands out, used to detect deletions and duplications, and genetic sequencing, employed in the investigation of point mutations. It is concluded that advances in diagnostic methods have enabled earlier and more accurate identification of the disease, favoring clinical management, multidisciplinary follow-up, and genetic counseling for affected families, contributing to the improvement of patients' quality of life.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy. DMD gene. Genetic diagnosis. MLPA. Dystrophin.

¹ Acadêmica do curso de Biomedicina da Universidade Tuiuti do Paraná (Curitiba, PR). Endereço para correspondência: nduda750@gmail.com

² Docente do curso de Biomedicina da Universidade Tuiuti do Paraná (Curitiba, PR). Endereço para correspondência: paulo.worfel@utp.br



1 Introdução

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética neuromuscular de caráter progressivo, causada por mutações no gene DMD, responsável pela produção da proteína distrofina. A ausência ou deficiência dessa proteína compromete a estabilidade da membrana das fibras musculares, levando à degeneração muscular progressiva e à substituição do tecido muscular por tecido adiposo e fibroso. Trata-se de uma das distrofias musculares mais comuns na infância, caracterizada pela perda progressiva de força muscular e por alterações estruturais nas fibras musculares (Salmaninejad *et al.*, 2020).

A DMD apresenta herança recessiva ligada ao cromossomo X, afetando predominantemente indivíduos do sexo masculino, enquanto mulheres geralmente são portadoras assintomáticas. Os primeiros sinais clínicos costumam surgir na infância, geralmente entre os dois e cinco anos de idade, manifestando-se por atraso no desenvolvimento motor, dificuldade para correr, subir escadas e levantar-se do chão. Um achado clínico frequentemente observado é o Sinal de Gowers, caracterizado pelo uso das mãos apoiadas nas pernas para auxiliar na elevação do corpo a partir da posição sentada ou deitada. Com a progressão da doença, ocorre comprometimento crescente da musculatura esquelética, levando à perda da capacidade de deambulação, além de complicações respiratórias e cardíacas que representam importantes causas de morbidade e mortalidade nesses pacientes (Noritz *et al.*, 2018).

Esta pesquisa tem como objetivo analisar a Distrofia Muscular de Duchenne, descrevendo os principais aspectos relacionados ao gene DMD, os métodos de diagnóstico laboratorial utilizados para sua identificação, bem como a função da proteína distrofina na manutenção da integridade das fibras musculares. Além disso, busca-se destacar a importância do diagnóstico precoce para a implementação de intervenções clínicas adequadas, acompanhamento multidisciplinar e melhoria do prognóstico dos pacientes afetada.

2 Metodologia

A pesquisa bibliográfica foi conduzida de agosto de 2025 a julho de 2026, nas bases de dados PubMed e National Library of Medicine (NLM), entre outras, aplicando filtros de tempo para a escolha de artigos publicados nos últimos 10 anos, utilizando as seguintes palavras chaves e suas combinações: Distrofia muscular de Duchenne, MLPA, mutação, aconselhamento genético, gene, distrofina.

3 Discussão

As distrofias musculares constituem um grupo de doenças genéticas hereditárias caracterizadas por fraqueza e degeneração progressiva da musculatura esquelética, frequentemente



associadas a mutações no gene DMD (dystrophin). Entre elas, a distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a forma mais comum na infância, com incidência estimada de 1 a cada 3.500 a 5.000 nascidos vivos do sexo masculino (Kariyawasam *et al.*, 2022).

Embora a DMD acometa predominantemente meninos, existem raros relatos em mulheres. Isso ocorre porque a doença segue um padrão de herança recessiva ligada ao X e, em geral, os indivíduos do sexo masculino afetados não sobrevivem até a idade reprodutiva. Nas mulheres, quando presente, o quadro clínico costuma ser mais brando e de manifestação tardia, mas a maioria apresenta algum grau de comprometimento cardíaco. Em casos em que o cromossomo X portador da mutação, permanece preferencialmente ativo, ou quando há translocações cromossômicas envolvendo o gene da distrofina, as portadoras podem desenvolver sinais e sintomas semelhantes aos observados em pacientes do sexo masculino. Trata-se de uma doença rara, pertencente ao grupo das distrofinopatias, causada por mutações que resultam na ausência ou em defeitos estruturais da proteína distrofina, essencial para a integridade das fibras musculares (Portela *et al.*, 2023).

3.1 Descoberta e primeiros registros da doença

A distrofia muscular de Duchenne foi primeiramente relatada em 1851 por Edward Meryon, médico inglês, durante uma apresentação na Royal Medical and Surgery Society, e posteriormente registrada nas publicações da instituição. Em seu relato, Meryon descreveu um quadro que se manifestava ainda na infância, marcado por atrofia e fraqueza muscular progressivas, resultando em óbito no final da adolescência. Observou também que a enfermidade ocorria em membros de uma mesma família e acometia exclusivamente meninos. Destacou ainda que, nas análises de necropsia, a medula espinhal apresentava-se sem alterações, enquanto a membrana das fibras musculares mostrava-se danificada e fragmentada. Apesar da relevância de suas descobertas, seus estudos passaram a ser pouco valorizados, pois pesquisas posteriores evidenciaram que a distrofia muscular, embora fosse a forma mais frequente e grave, correspondia a um conjunto de desordens hereditárias com graus distintos de fraqueza e atrofia muscular (Emery, 2002).

Posteriormente, por volta do ano de 1861, o neurologista francês, Dr. Guillaime Benjamin Amand Duchenne, estabeleceu estudos sobre a doença e atribuiu a ela uma perda gradativa dos movimentos, atingindo, a princípio, os membros inferiores e, com o passar do tempo, os superiores. Em seu trabalho, também se atentou à existência de hipertrofia progressiva dos músculos afetados, aumento intersticial do tecido conjuntivo e ganho no nível de tecido adiposo em estágios mais avançados (Rogerio; Tavares, 2022).

3.2 Distrofinopatias: Aspectos Gerais e Papel da Proteína Distrofina

As distrofinopatias constituem um grupo de doenças neuromusculares progressivas decorrentes de variantes patogênicas no gene DMD. Essas alterações genéticas podem manifestar-

se em três fenótipos principais: distrofia muscular de Duchenne (DMD), distrofia Muscular de Becker (BMD) e cardiomiopatia dilatada ligada ao X (XLDCM). A ausência ou a produção insuficiente da proteína distrofina compromete a integridade muscular, levando à degeneração progressiva das fibras e à subsequente substituição por tecido fibroadiposo, resultando em um aspecto de pseudohipertrofia, uma das características clínicas mais marcantes dessas doenças (Coimbra, 2022).

A distrofina é uma proteína de grande porte que integra o citoesqueleto das fibras musculares, sendo essencial para a força, estabilidade e funcionalidade do músculo esquelético e cardíaco. Sua função principal é conectar a actina do citoesqueleto interno às proteínas da matriz extracelular, permitindo a contração muscular adequada e protegendo a membrana plasmática contra rupturas mecânicas. Na ausência dessa proteína, ocorre lesão recorrente das fibras, desencadeando inflamação crônica, fibrose, infiltração adiposa e consequente fraqueza muscular (Portela *et al.*, 2023).

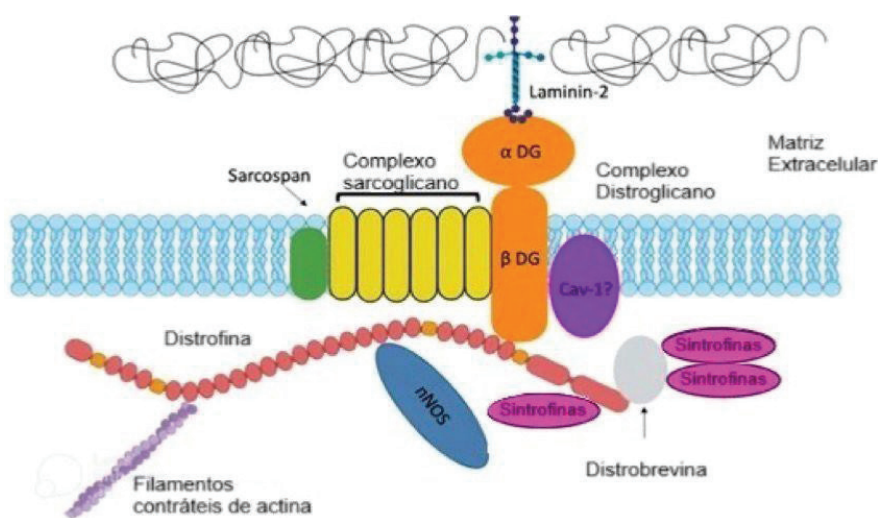


Figura 1- Representação esquemática da distrofina e das proteínas associadas à distrofina no músculo.
Fonte: Kaplan; Morgan, 2025, pg 3.

Nas formas mais graves, como a DMD, a ausência total ou funcionalmente deficiente da distrofina compromete a integridade da camada lipídica da membrana, facilitando o influxo anormal de cálcio e a necrose celular. Esse processo leva a uma paresia progressiva, que se agrava com o tempo. A falta de distrofina interfere na liberação controlada de cálcio, essencial para a contração muscular, e fragiliza a membrana dos miócitos, tornando-os mais vulneráveis à ruptura durante o esforço. Essa ruptura permite o excesso de entrada de cálcio e a ativação inadequada de proteases e fosfolipases, provocando dano celular irreversível. As fibras necróticas são fagocitadas por macrófagos e, à medida que são destruídas, são substituídas por tecido fibroadiposo, o qual pode



ocupar volume igual ou superior ao das fibras originais, caracterizando a pseudohipertrofia muscular (Wiski; Souza, 2015).

3.3 Quadro clínico

A DMD é caracterizada por uma degeneração progressiva dos músculos esqueléticos, o que impacta diretamente no crescimento, resultando em estatura reduzida. Em lactentes, pode-se observar hipotonia leve e dificuldade no controle da cabeça, sinais precoces da doença. Os primeiros sinais de fraqueza muscular e dificuldades na marcha geralmente surgem entre 2 e 3 anos de idade, culminando na perda da capacidade de deambulação por volta dos 13 anos, seguida de complicações cardíacas, como cardiomiopatia dilatada e arritmias, e problemas respiratórios crônicos, incluindo insuficiência respiratória (Duan *et al.*, 2021).

Nos estágios iniciais, a criança apresenta dificuldades para correr, subir escadas, pular e levantar-se do chão, frequentemente caindo. A marcha pode se tornar instável, devido à fraqueza da cintura pélvica, e é comum o uso das mãos para se levantar do solo, caracterizando o “sinal de Gowers” (figura 1). O diagnóstico geralmente ocorre entre 3 e 5 anos, quando atrasos se tornam evidentes. A recorrência de quedas aumenta a incidência de fraturas. Além disso, deformidades posturais, como lordose lombar e escoliose (figura 2), bem como contraturas musculares, podem comprometer a função pulmonar. Contraturas de tornozelos, joelhos, quadris e cotovelos são comuns, e a pseudo-hipertrofia das panturrilhas, decorrente da atrofia dos músculos da coxa, é um sinal clássico da doença. A dependência de cadeira de rodas geralmente se inicia por volta dos 12 anos, acompanhada de perda gradual da função dos braços e maior necessidade de assistência para atividades diárias (Landfeldt *et al.*, 2024).

O comprometimento cardíaco e respiratório é a principal causa de mortalidade na DMD. A insuficiência respiratória costuma se desenvolver após a perda da deambulação independente, sendo o diafragma o primeiro músculo respiratório a sofrer dano significativo. Adolescentes podem necessitar de ventilação não invasiva com pressão positiva antes dos 18-20 anos. Devido à redução natural do tônus muscular e do impulso ventilatório durante o sono, os distúrbios respiratórios geralmente se manifestam primeiramente à noite. Entre as alterações respiratórias, destacam-se apneia obstrutiva do sono (AOS), apneia central do sono (CSA) e hipoventilação noturna, sendo a AOS associada à hipertrofia adenotonsilar a mais comum na infância e nos primeiros anos escolares (Hoque, 2016).

Complicações cardíacas começam frequentemente na adolescência e afetam quase todos os pacientes na faixa dos 20 anos. A cardiomiopatia dilatada apresenta extensa fibrose do ventrículo esquerdo, podendo evoluir para envolvimento da parede livre lateral e do músculo papilar posterior, ocasionando regurgitação mitral. Distúrbios de condução, envolvendo o nó atrioventricular, e arritmias supraventriculares são frequentes (Kamdar *et al.*, 2021).

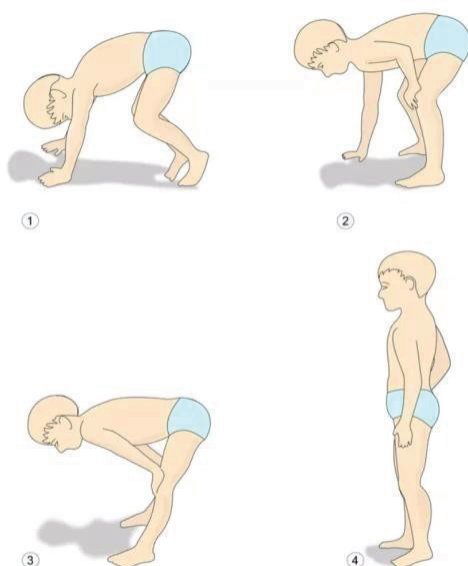


Figura 2- Manobra de Gowers, elevação do tronco a partir do chão utilizando as mãos para escalar as coxas.
Fonte: Munakomi S, Shrestha, 2025, pg 1.

3.4 DMD: Genética, Função da Distrofina e Fenótipo

A patologia é transmitida de forma recessiva ligada ao cromossomo X e resulta de alterações no gene DMD, localizado na região Xp21. Essas mutações comprometem a produção da distrofina, proteína essencial para a integridade estrutural das células musculares. De maneira geral, mutações que interrompem a leitura correta do RNAmensageiro impedem a formação de distrofina funcional, resultando em um quadro clínico grave típico da distrofia muscular em questão. Por outro lado, alterações que não afetam o quadro de leitura permitem a síntese de uma proteína parcialmente funcional, gerando uma forma mais leve da doença, conhecida como distrofia muscular de Becker. O termo distrofinopatia abrange ambos os fenótipos, sendo que nem sempre existe uma separação clara entre eles (Peripato; Bisio, 2020).

O DMD é considerado o maior gene descrito em humanos, possuindo cerca de 2,4 milhões de pares de bases, o que representa aproximadamente 0,1% do genoma humano e cerca de 1,5% do cromossomo X. Ele é formado por 79 éxons, que permanecem no RNA mensageiro maduro após o processamento, e 78 íntrons, segmentos não codificadores que são removidos durante o splicing do pré- RNA mensageiro. A expressão do gene envolve dois mecanismos que permitem a produção de diferentes transcritos e proteínas. O primeiro é o uso de promotores alternativos, regiões distintas de início da transcrição que geram transcritos de diferentes tamanhos e com expressão específica em tecidos como cérebro, músculo e retina. O segundo é o splicing alternativo, processo pelo qual diferentes íntrons são removidos do pré-RNA, originando múltiplas moléculas de RNA mensageiro maduro a partir de um mesmo gene. Esses processos permitem

que o gene DMD produza até 32 tipos diferentes de transcritos e 20 isoformas funcionais da distrofina. As isoformas apresentam tamanhos variados, com composição que vai de 30 a 3.685 resíduos de aminoácidos, conferindo diversidade funcional às proteínas geradas (Costa *et al.*, 2020).



Figura 3 – Coluna, tórax e extremidades afetadas pela DMD.
Fonte: Mendhe *et al.*, 2024, pg 2.

Mutações no DMD, responsável pela produção da proteína distrofina, são a causa da distrofia muscular de Duchenne e da distrofia muscular de Becker (BMD), sendo a primeira mais grave e a segunda mais branda. A distrofina normalmente atua como um estabilizador durante a contração muscular, conectando a actina do aparelho contrátil ao tecido conjuntivo que envolve cada fibra muscular. Na distrofia muscular de Duchenne, as mutações comprometem a função da distrofina, interrompendo o quadro de leitura do gene ou criando códons de parada prematuros. Como consequência, a ligação entre o citoesqueleto de actina e o tecido conjuntivo é perdida, tornando as fibras musculares mais suscetíveis a lesões durante a contração. Isso resulta em danos musculares crônicos, processos inflamatórios e, ao longo do tempo, na substituição das fibras musculares por tecido adiposo e fibroso, culminando na perda progressiva da função muscular (Aartsmaru; Ginjaar; Bushby, 2016).



3.5 Diagnóstico

Pacientes portadores podem ser diagnosticados por meio de uma avaliação clínica completa, que envolvem o histórico completo e detalhado do paciente e testes específicos, que incluem teste genético molecular para detectar mutações da distrofina e análise bioquímica, que pode detectar por exemplo, creatinoquinase sérica elevada, que é um marcador de necrose muscular (Birnkrant *et al.*, 2018).

O diagnóstico da distrofia muscular de Duchenne e de outras distrofias musculares congênitas envolve múltiplas etapas, combinando avaliação clínica, exames laboratoriais e testes genéticos. A suspeita inicial geralmente surge a partir da história do paciente e do exame físico, nos quais podem ser observados atraso no desenvolvimento motor, fraqueza muscular, hipotonia, contraturas e aumento aparente dos músculos da panturrilha (pseudohipertrofia). A medição da creatina quinase (CK) no sangue é um exame importante, pois níveis elevados indicam lesão muscular. A confirmação definitiva do diagnóstico é realizada por meio de análises genéticas, e, quando necessário, a biópsia muscular pode ser utilizada para verificar a presença ou ausência da proteína distrofina (Campos *et al.*, 2024).

A Amplificação Multiplex Dependente de Ligação (MLPA) é uma técnica molecular utilizada para identificar alterações no número de cópias de diferentes sequências do DNA em uma única reação de PCR multiplex, permitindo analisar simultaneamente diversas regiões genômicas. O método requer pequena quantidade de DNA, apresenta alta especificidade e consegue diferenciar sequências com mínima variação genética. Durante o processo, são gerados fragmentos amplificados que posteriormente são separados e quantificados por eletroforese capilar fluorescente. A análise dos resultados ocorre pela comparação entre os picos da amostra avaliada e os de uma amostra de referência, possibilitando detectar deleções e duplicações gênicas. Além disso, a técnica utiliza apenas um par de primers universais, tornando o procedimento mais estável e reduzindo a possibilidade de falhas experimentais (Eijk-Van Os; Schouten, 2011).

Essa metodologia apresenta uma sensibilidade aproximadamente 15% maior que a obtida com a PCR multiplex. Além de confirmar todos os casos previamente detectados por essa última, o método também fornece, em cerca de 80% das análises, informações complementares sobre a extensão exata das mutações, possibilitando um diagnóstico mais detalhado. Essas vantagens tornam a MLPA especialmente útil na avaliação das distrofinopatias, permitindo uma análise mais precisa e um prognóstico clínico mais confiável. No estudo do gene DMD, a MLPA se destaca por ser uma técnica reprodutível, de fácil execução e com sensibilidade superior em relação à PCR multiplex (Huamán-Dianderas *et al.*, 2019).



3.5 Tratamentos e avanços recentes

A DMD ainda não dispõe de cura, e, por esse motivo, o tratamento tem como foco principal controlar os sintomas e retardar a progressão da enfermidade. Dentre as abordagens terapêuticas existentes, o uso de corticosteroides é o mais amplamente adotado, pois essas substâncias auxiliam na redução da inflamação, na manutenção da força muscular e no adiamento da perda da capacidade de locomoção por um período médio que varia de um a três anos. O tratamento costuma ser iniciado entre os dois e cinco anos de idade, geralmente com doses diárias de prednisona ou deflazacorte. Embora o mecanismo exato de ação ainda não seja completamente elucidado, acredita-se que os efeitos benéficos estejam relacionados à diminuição das citocinas inflamatórias, à ativação de fatores de crescimento semelhantes à insulina, à redução da fibrose cardíaca, à estabilização das membranas musculares, ao estímulo à regeneração das fibras e ao aumento da expressão de proteínas compensatórias à ausência de distrofina (Gandhi *et al.*, 2024).

Pesquisas clínicas com pacientes diagnosticados demonstram que o uso prolongado de corticosteroides oferece proteção cardiovascular, contribuindo para a redução da fibrose miocárdica, a preservação da função ventricular e o aumento da sobrevida. A manutenção do tratamento mesmo após a perda da capacidade de deambular tem se mostrado eficaz na redução da mortalidade, especialmente pela melhora dos parâmetros cardíacos observados (Gandhi *et al.*, 2024).

Outra alternativa de destaque é a edição genética baseada na tecnologia CRISPR/Cas9, que permite corrigir diretamente as mutações no DNA, oferecendo um potencial de reparo permanente do gene afetado. Além disso, pesquisas com células-tronco vêm demonstrando resultados promissores na regeneração e substituição de fibras musculares lesionadas. No entanto, ainda persistem desafios relacionados à segurança, à eficiência e à estabilidade dos efeitos clínicos dessas terapias emergentes (Campos *et al.*, 2024).

A terapia baseada em CRISPR/Cas9 para a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) fundamenta-se na capacidade de promover edições precisas no DNA, utilizando a enzima Cas9, que realiza cortes no material genético, e um RNA guia (gRNA), responsável por direcionar esse processo até regiões específicas do gene DMD. Assim, a proposta dessa terapia é corrigir essas alterações, permitindo a retomada da produção de uma proteína funcional, ainda que, em alguns casos, de forma parcialmente reduzida (Ali; Rahman; Sheikh, 2024).

Entre as estratégias mais estudadas destaca-se o “salto de éxon”, que consiste em excluir regiões defeituosas do gene durante o processamento do RNA mensageiro, resultando na síntese de uma distrofina encurtada, porém funcional. Estudos pré-clínicos demonstram melhora significativa na função muscular com essa abordagem. Apesar dos avanços, a técnica enfrenta limitações importantes, como a dificuldade de direcionamento eficiente aos tecidos musculares e o risco de edições fora do alvo, que podem comprometer a segurança do tratamento. Além disso, questões éticas, custos elevados e acesso restrito ainda representam barreiras significativas (Ali; Rahman; Sheikh, 2024).



3.6 Importância do diagnóstico precoce

O aconselhamento genético (AG) em famílias com casos de distrofia muscular de Duchenne é um processo delicado, pois a aceitação do diagnóstico, especialmente entre indivíduos assintomáticos ou com manifestações leves, costuma ser difícil, tornando fundamental o suporte psicológico durante o acompanhamento. Apesar disso, a detecção precoce da doença é essencial para evitar complicações, principalmente as de origem cardíaca, que são comuns nos pacientes afetados. Além disso, é necessário orientar as mulheres portadoras da mutação sobre o risco aumentado de gerar filhos com a forma congênita grave da enfermidade (Wiski; Souza, 2015).

O AG deve ser ofertado como parte de um atendimento multiprofissional e interdisciplinar nas unidades de saúde. No entanto, grande parte da população brasileira ainda não tem acesso a esse tipo de serviço. Os centros e grupos de aconselhamento genético existentes no país poderiam, em um período relativamente curto, capacitar profissionais para atender à demanda do Sistema Único de Saúde (SUS). O Ministério da Saúde dispõe dos recursos necessários para estruturar essa política, e a ampliação do ensino de genética médica nos cursos de graduação e especialização representa uma medida importante. Além disso, incentivar a participação da população e das famílias no entendimento dos fatores genéticos relacionados à saúde pode fortalecer as ações de genética comunitária, conforme recomenda a Organização Mundial da Saúde (Silva *et al.*, 2024)

Durante o período pré-natal, ainda não é possível estabelecer um diagnóstico definitivo para a distrofia muscular de Duchenne. No entanto, o aconselhamento genético pode ser realizado durante a gestação, oferecendo orientações e informações relevantes à família. Muitas mulheres portadoras da mutação no gene da DMD não apresentam sintomas clínicos, mas podem transmitir a alteração genética aos seus descendentes. Dessa forma, aproximadamente metade dos filhos do sexo masculino tende a herdar e manifestar a doença ao longo da vida, enquanto metade das filhas torna-se portadora do gene mutado, podendo transmiti-lo às gerações seguintes (Bianco *et al.*, 2017).

A identificação de possíveis casos de DMD por meio da análise do heredograma familiar possibilita uma abordagem mais preventiva durante o acompanhamento pré-natal. Essa prática permite informar os pais sobre o risco de nascimento de uma criança afetada e elaborar um plano de cuidado adequado, que inclua o planejamento de futuras gestações, a realização de testes genéticos e o acompanhamento por uma equipe multidisciplinar. Além disso, o aconselhamento contínuo fornece suporte e informações essenciais à família caso o recém-nascido apresente sinais clínicos da doença nos primeiros anos de vida (Nascimento; Silva, 2023).

Conclusão

Pode-se aferir desta revisão de literatura que a Distrofia muscular de Duchenne trata-se de uma doença genética progressiva, marcada por fraqueza muscular progressiva, perda funcional



significativa, além de complicações cardiorrespiratórias. Observou-se que as alterações no gene DMD comprometem a produção da distrofina, proteína essencial para a estabilidade das fibras musculares, sendo as deleções, duplicações e mutações pontuais as principais alterações relacionadas ao desenvolvimento da enfermidade.

Pudemos observar que a doença não tem cura, porém os métodos de diagnóstico laboratorial, especialmente os testes genéticos e moleculares, são fundamentais para a identificação precoce e confirmação da doença. Dessa forma, o diagnóstico precoce possibilita intervenções clínicas mais eficazes, acompanhamento adequado e melhor prognóstico aos pacientes.

Referências

AARTSMA-RUS, A.; GINJAAR, I. B.; BUSHBY, K. The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy. **Journal of Medical Genetics**, v. 53, n. 3, p. 145-151, 2016. Disponível em: <https://jmg.bmj.com/content/53/3/145>. Acesso em: set. 2025.

ALI, Ahsan; RAHMAN, Md Yakeen; SHEIKH, Danish. The Role of CRISPR/Cas9 in Revolutionizing Duchenne's Muscular Dystrophy Treatment: Opportunities and Obstacles. **Global Medical Genetics**, v. 11, n. 4, p. 349-357, 2024. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39583121/>. Acesso em: maio 2026.

BIRNKRANT, D. J. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. **The Lancet Neurology**, London, v. 17, n. 3, p. 251-267, mar. 2018. DOI: 10.1016/S14744422(18)30024-3. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5869704/>. Acesso em: set. 2025.

BIANCO, Bianca; CHRISTOFOLINI, Denise Maria; CONCEIÇÃO, Gabriel Seixas; BARBOSA, Caio Parente. Diagnóstico genético pré-implantacional associado à síndrome de Duchenne. **Einstein**, São Paulo, v. 15, n. 4, p.489-491, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S167945082017RC3994>. Acesso em: out. 2025.

CAMPOS, Francisca Roberta Pereira; BERNARDES, Maria Eduarda Cunha; AQUINO, Marina Braga Santos Pessoa de; CORRÊA, Júlia d'Ávila; LIMA NETO, Nelson Pereira; LUZ, Luis Henrique Santana; MARQUES, Fernanda Dias Medeiros; SIQUEIRA, João Pedro de Moraes; LIMA, Mariane Dantas; FRAGA, Laura Ricardo; MEDEIROS, Giovanna Bezerra Santos de; PEICHINHO FILHO, Marcio Antonio Souza. Distrofia muscular de Duchenne: uma análise abrangente dos avanços diagnósticos, abordagens terapêuticas e desafios contemporâneos. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, São Paulo, v. 10, n. 8, p. 1931-1937, ago. 2024. ISSN 2675-3375. Disponível em: <https://doi.org/10.51891/rease.v10i8.15248>. Acesso em: set. 2025.

COIMBRA NETO, Antônio. **Cardiomiopatia em distrofinopatias: caracterização e correlatos clínicos**. 185p. Tese (Doutorado em Ciências) – Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, São Paulo, 2023. Disponível em: <https://repositorio.unicamp.br/acervo/detalhe/1373880>. Acesso em: set. 2025

COSTA, Caroline Christine Pincela da; OLIVEIRA, Rayana Pereira Dantas de; BARROS, Jéssica Barletto de Sousa; SANTOS, Kamilla de Faria; LIMA, Nayane Soares de. Gene DMD e a distrofia muscular de Duchenne. **Genética na Escola**, São Paulo, v. 15, n. 2, p. 218-225, maio 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.55838/19803540.ge.2020.345>. Acesso em: set. 2025.

DUAN, D.; GOEMANS, N.; TAKEDA, S.; MERCURI, E.; AARTSMA-RUS, A. Duchenne muscular dystrophy. **Nature Reviews Disease Primers**, London, v. 7, n. 1, art. 13, 2021. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9270569>. Acesso em: out. 2025.

EMERY, Alan E. H. The muscular dystrophies. **The Lancet**, v. 359, n. 9307, p. 687-695, 23 fev. 2002. Disponível em: <https://sdevoto.web.wesleyan.edu/343/readings/emery2002.pdf>. Acesso em: set. 2025.



EIJK-VAN OS, Petra G. C.; SCHOUTEN, Jan P. Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA®) for the Detection of Copy Number Variation in Genomic Sequences. In: THEOPHILUS, Bimal D. M.; RAPLEY, Ralph (eds.). **PCR Mutation Detection Protocols. Methods in Molecular Biology**, v. 688. New York: Springer, 2011. p. 97–123. Disponível em: https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/978-1-60761-947-5_8.pdf. Acesso em: set. 2025.

GANDHI, Shivam; SWEENEY, H. Lee; HART, Cora C.; HAN, Renzhi; PERRY, Christopher G. R. Cardiomyopathy in Duchenne Muscular Dystrophy and the Potential for Mitochondrial Therapeutics to Improve Treatment Response. **Cells**, v. 13, n. 14, 1168, 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.3390/cells13141168>. Acesso em: set. 2025.

HOQUE, Romy. Sleep-disordered breathing in Duchenne muscular dystrophy: an assessment of the literature. **Journal of Clinical Sleep Medicine**, Darien, v. 12, n. 6, p. 905-911, 2016. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4877324>. Acesso em: mar. 2026.

HUAMÁN-DIANDERAS, Francia del Pilar; GUEVARA-FUJITA, María Luisa; ROJAS MÁLAGA, Diana; ESTRADA-CUZCANO, Alejandro; FUJITA, Ricardo. Detecção de mutaciones causantes de distrofia muscular de Duchenne/Becker: reacción en cadena de la polimerasa multiplex vs. amplificación múltiple dependiente de ligación por sondas. **Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública**, Lima, v. 36, n. 3, p. 475-480, jul./set. 2019. DOI: 10.17843/rpmesp.2019.363.4085. Disponível em: <https://www.scielo.org/article/rpmesp/2019.v36n3/475-480/>. Acesso em: set. 2025.

KAMDAR, Faraz; GARDEZI, Syed K.; KHALIQUE, Omar K.; et al. The association between cardiac involvement and long-term clinical outcomes in patients with Duchenne muscular dystrophy. **ESC Heart Failure**, v. 8, n. 6, p. 4987-4996, 2021. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9288783>. Acesso em: abr. 2026.

KAPLAN, Katherine M.; MORGAN, Kathleen G. The importance of dystrophin and the dystrophin associated proteins in vascular smooth muscle. **Frontiers in Physiology**, Boston, v. 13, 2022. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fphys.2022.1059021/full>. Acesso em: maio 2026.

KARIYAWASAM, D. et al. Incidence of Duchenne muscular dystrophy in the modern era: an Australian study. **European Journal of Human Genetics**, London, v. 30, p. 1082-1089, 2022. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41431-022-01138-2>. Acesso em: ago. 2025.

LANDFELDT, Eleonora; SEJERSEN, Thomas; LINDBERG, Cecilia; BUSHBY, Kate; MERCURI, Eugenio; GOEMANS, Nathalie; STRAUB, Volker; LOCHMÜLLER, Hanns; MAH, Joshua K.; KORNEGAY, Joe N.; BENDIXEN, Rebecca M.; BUYSE, Gunnar M.; MCDONALD, Craig M. Predictors of loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. **Journal of Neurology**, Berlin, v. 271, p. 2147-2163, 2024. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11091649>. Acesso em: out. 2025.

MENDHE, Deeplata; RALTE, Ramdinmawii. A severe case of Duchenne muscular dystrophy manifested with scoliosis and muscle contractures in 21-year-old male: a rare clinical image. **Pan African Medical Journal**, v. 48, p. 149, 02 ago. 2024. Disponível em: <https://www.panafrican-med-journal.com/content/article/48/149/full/>. Acesso em: nov. 2025.

MUNAKOMI, S.; SHRESTHA, S. Gowers' Sign. In: STATPEARLS . Treasure Island (FL): **StatPearls Publishing**, 2025. Figura 1. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK540973/figure/article22378.image.f1/>. Acesso em: nov. 2025.

NASCIMENTO, Daniel M.; SILVA, Vanessa A. O aconselhamento genético nas práticas assistenciais do enfermeiro. **Saúde Dinâmica**, v. 5, n. 2, p. 1–20, 2023. Disponível em: <https://revista.faculadedinamica.com.br/index.php/sausedinamica/article/view/200>. Acesso em: out. 2025.

NORITZ G., Naprawa, J., Apkon, S. D., Kinnett, K., Racca, F., Vroom, E. & Birnkrant, D. J. Primary care and emergency department management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. **Pediatrics**, 142(Suppl.



2): S90–S98, 2018. Disponível em: https://publications.aap.org/pediatrics/articlepdf/142/Supplement_2/S90/904507/peds_20180333k.pdf. Acesso em: nov. 2025.

PERIPATO, Andréa Cristina; BISIO, Mariana de Cássia. **Genética na Prática** – Distrofia Muscular de Duchenne. Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), 2020. Disponível em: <https://www.geneticanapratica.ufscar.br/temas/sindrome-de-duchenne>. Acesso em: set. 2025.

PORTELA, Marcus Vinicius Menezes; WEKSLER, Felipe Lima; VALLIM, Yuri Vasconcellos; SIQUEIRA, Emílio Conceição. Distrofia muscular de Duchenne. **Acervo Saúde**, v. 23, n. 7, e12912, 2023. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/12912/7695>. Acesso em: set. 2025.

ROGERO, M. C.; TAVARES, M.; GERMANO, N.; GABRIEL, S. Distrofia Muscular de Duchenne. **Revista Corpus Hippocraticum**, v. 2, n. 1, jan. 2022. Disponível em: <https://revistas.unilago.edu.br/index.php/revistamedicina/article/view/607>. Acesso em: set. 2025.

SALMANINEJAD, A.; JAFARI Abarghan, Y.; BOZORG Qomi, S.; BAYAT, H.; YOUSEFI, M.; AZHDARI, S.; TALEBI, S.; MOJARRAD, M. Common therapeutic advances for Duchenne muscular dystrophy (DMD). **International Journal of Neuroscience**, v. 131, n. 4, p. 370–389, 2020. Disponível em: <https://www.tandfonline.com/doi/pdf/10.1080/00207454.2020.1740218>. Acesso em: nov. 2025.

SILVA, Vanessa A.; NASCIMENTO, Daniel M. A relevância da enfermagem no diagnóstico precoce de doenças cardiovasculares. **Revista Ensino, Educação & Ciências Exatas**, v. 5, Edição Especial, p. 1–20, 2024. Disponível em: <https://revista.grupofaveni.com.br/index.php/ensinoeducacaoociencias/article/view/2024>. Acesso em: set. 2025.

WISKI, Camila; SOUZA, Juliana. Perfil clínico e funcional da distrofia muscular de Duchenne: atuação da enfermagem no tratamento e diagnóstico precoce. **Revista Brasileira de Ciências da Saúde**, v. 19, n. 2, p. 137143, 2015. Disponível em: <https://www.redalyc.org/pdf/260/26042168006.pdf>. Acesso em: set. 2025.