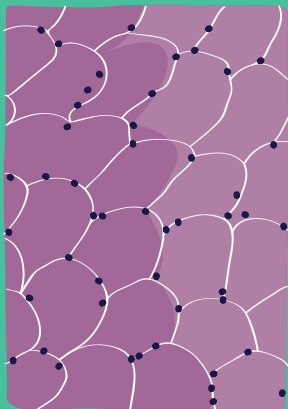


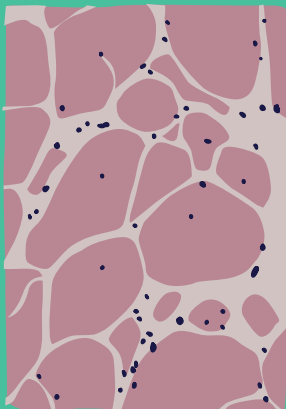
O que são distrofias musculares?

As distrofias musculares são um grupo de doenças de causa genética, caracterizadas pela degeneração e pelo enfraquecimento progressivo dos músculos esqueléticos (os que controlam os movimentos).

NORMAL



DISTRÓFICO



CORTE TRANSVERSAL DE MÚSCULO ESQUELÉTICO

No músculo normal, as fibras musculares têm diâmetro regular e estão acomodadas uma junto das outras. No músculo distrófico, as fibras são irregulares, degeneram e vão sendo substituídas por tecido fibroso e gorduroso.

Em alguns tipos de distrofias pode ocorrer o comprometimento dos músculos respiratórios, do coração ou de outros órgãos.

Qual a causa das Distrofias Musculares?

As distrofias musculares são causadas por mutações em genes que codificam proteínas musculares. A deficiência em uma destas proteínas causa degeneração muscular e determina o tipo de distrofia muscular.

Veja mais informações sobre genes e proteínas no folheto 3. COMO FUNCIONA O MATERIAL GENÉTICO.

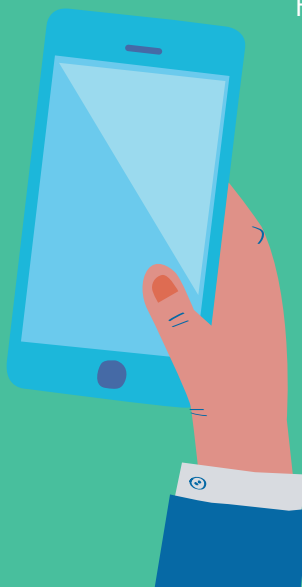
O que pode ser feito para ajudar um paciente com Distrofia Muscular?

Embora ainda não haja cura, é possível melhorar a qualidade de vida do paciente com tratamento fisioterápico e cuidados cardíacos e respiratórios.

O que fazer em caso de dúvidas?

É muito comum que algumas dúvidas apareçam depois da consulta com o geneticista, quando você for discutir as informações com seu médico, com sua família ou mesmo pensando sozinho sobre o que foi conversado. Você pode entrar novamente em contato com o serviço para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.

ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO SITE DO CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: GENOMA.IB.USP.BR



07

DISTROFIAS MUSCULARES



Pesquisa e Texto: Tatiana Nahas . Ilustrações e Diagramação: Priscila Ballarín

Centro de Estudos
do Genoma Humano
e Células-Tronco

 **genoma**

apoio:

 **FAPESP**

 **inct**
Institutos nacionais
de ciência e tecnologia

Quais são os tipos de distrofias musculares?

Atualmente, são conhecidas mais de 50 formas, sendo mais frequentes: de Duchenne e de Becker, de Cinturas, Fácio-Escápulo-Umeral, Miotônica de Steinert e Congênicas. Os tipos de distrofias musculares se diferenciam de acordo com:

- A idade em que aparecem os primeiros sintomas;
- A gravidade dos sintomas;
- A velocidade de progressão da doença;
- Os músculos que são preferencialmente afetados;
- O mecanismo de herança genética.

Como funciona um teste genético para distrofia muscular?

Os testes genéticos são exames feitos a partir de uma amostra de sangue, em que os técnicos procuram alterações específicas no material genético (mutações).

Técnicas avançadas de análise do DNA permitem a identificação com precisão do tipo de distrofia muscular. As mutações que causam as distrofias musculares podem ser herdadas ou podem ocorrer pela primeira vez nos pacientes.

Os testes genéticos permitem também a identificação de possíveis familiares que não apresentam a distrofia, mas que são portadores da mutação.

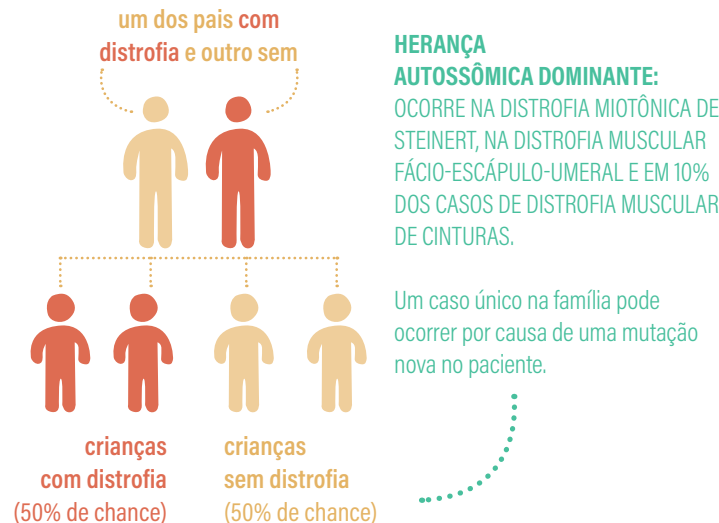
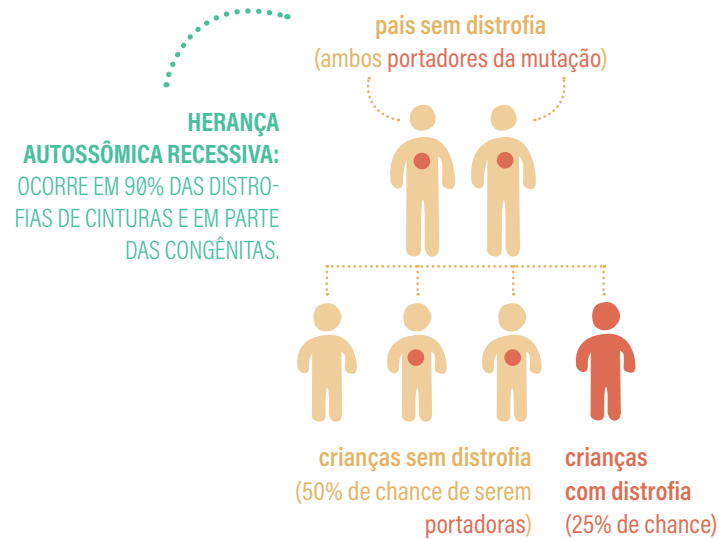
Aconselhamento genético

Durante as seções, o geneticista vai:

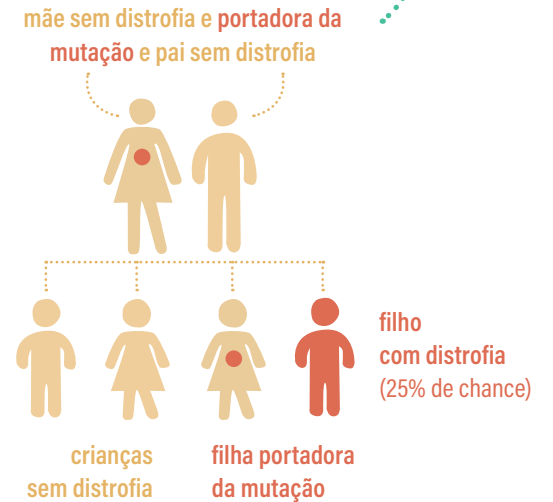
- Obter informações clínicas/médicas do paciente e sobre a presença de casos similares na família;
- Analisar os exames já realizados e solicitar os testes genéticos necessários.

- Definir o diagnóstico, identificar o **padrão de herança** e avaliar o risco da distrofia muscular se repetir na família;
- Fornecer informações ao paciente e aos profissionais que irão acompanhá-lo.

As possibilidades de **padrão de herança** da distrofia na família são as seguintes:



HERANÇA LIGADA AO X - 1ª POSSIBILIDADE: OCORRE NAS DISTROFIAS MUSCULARES DE DUCHENNE E DE BECKER.



HERANÇA LIGADA AO X - 2ª POSSIBILIDADE: OCORRE NA DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER.

