

O que é a distrofia muscular de Duchenne (DMD)?

A DMD é a mais comum entre todas as formas de distrofia muscular. Afeta os meninos, com uma incidência aproximada de 1 para cada 3.500 nascimentos masculinos.

As características mais frequentes na criança com DMD são as seguintes:



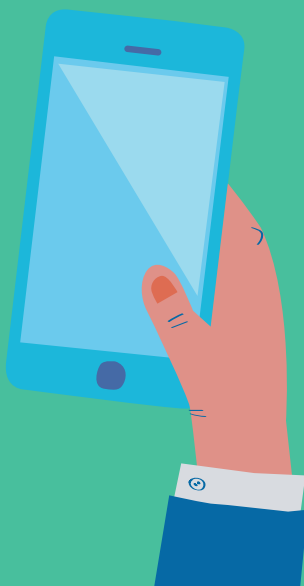
Aconselhamento genético

Durante as seções, o geneticista vai:

- Obter informações clínicas do paciente e sobre a presença de casos similares na família;
- Analisar os exames já realizados;
- Definir o diagnóstico e avaliar o risco da DMD se repetir na família, considerando que se trata de doença com mecanismo de herança ligado ao X;
- Fornecer informações ao paciente e aos profissionais que irão acompanhá-lo.

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.

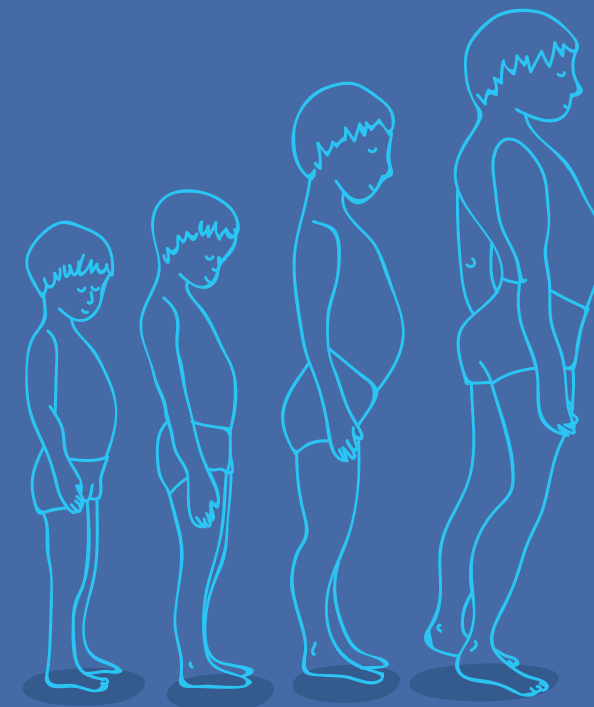


ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO *SITE* DO CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: GENOMA.IB.USP.BR

08

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

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



Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-Tronco

 **genoma**

apoio:

 **FAPESP**

 **inct**
Institutos nacionais de ciência e tecnologia

Como a DMD pode ser identificada?

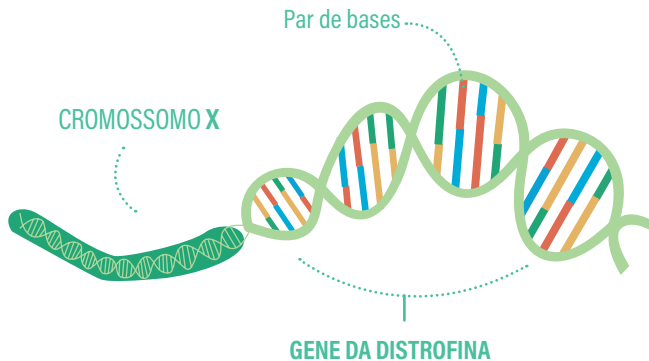
Os primeiros sintomas se manifestam por volta dos 3 a 5 anos, com quedas frequentes e dificuldade para subir escadas e correr. Para contornar a dificuldade de se levantar do chão, é comum que os pacientes se apoiem no próprio corpo para se reerguer.

Mais tarde, os membros superiores também são atingidos. A fraqueza muscular se agrava progressivamente, levando à incapacidade de andar, em geral, no início da adolescência.

O comprometimento da musculatura respiratória e as deformidades da coluna vertebral e da caixa torácica podem causar uma insuficiência respiratória restritiva.

Qual a causa da DMD?

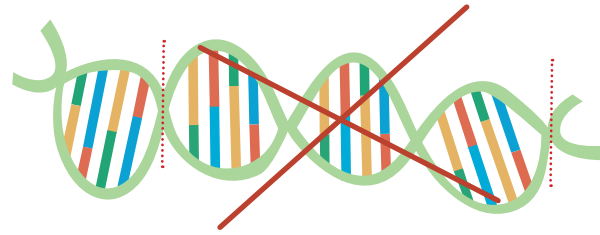
A DMD pode ser causada por diferentes formas de alterações (mutações) no gene da proteína distrofina, que fica localizado no cromossomo X (veja mais informações no folheto 1. ACONSELHAMENTO GENÉTICO e no folheto 2. O NOSSO MATERIAL GENÉTICO).



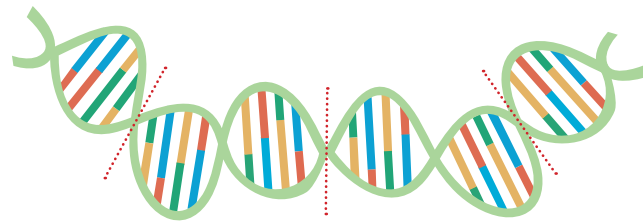
TIPOS DE MUTAÇÕES ENCONTRADAS NOS

PACIENTES COM DMD. Uma mutação pode atingir longos trechos do gene, com milhares de bases ou um único par de bases:

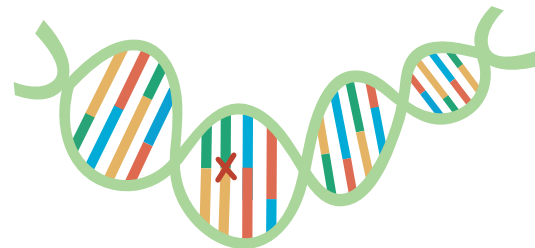
a) Em 65% dos casos, ocorre a perda de longos trechos do gene.



b) Em 5% dos casos, ocorrem duplicações de longos trechos do gene.

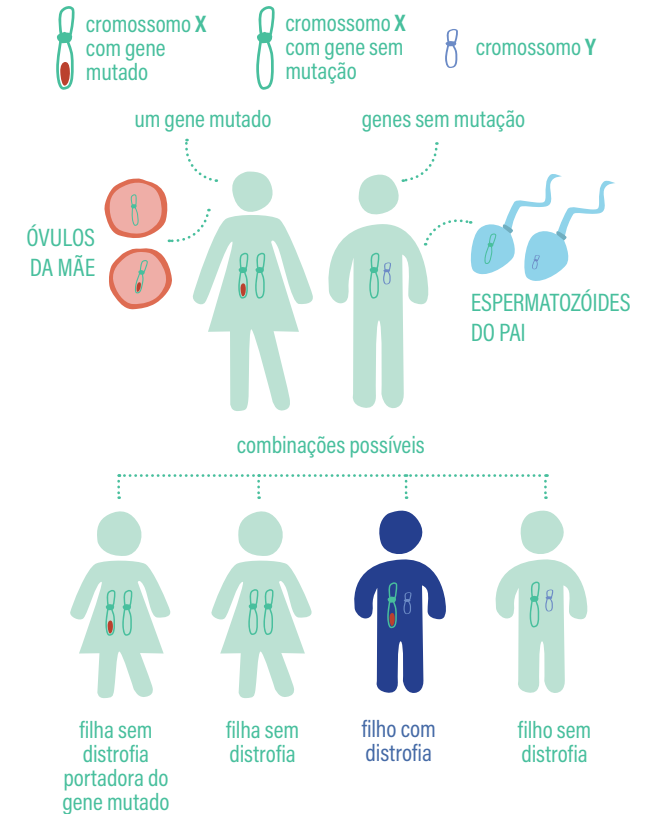


c) Em 25% dos casos, ocorrem "mutações de ponto", que afetam um par de bases.



Como a DMD é herdada?

Em cerca de 2/3 dos casos, a mutação responsável pela doença está presente na mãe do paciente, a qual apresenta 50% de chance de ter outros meninos com DMD. Em 1/3 dos casos, a DMD é devido a uma mutação nova (não herdada).



Como funciona um teste genético para DMD?

Os testes genéticos são exames feitos a partir de uma amostra de sangue ou saliva, em que os técnicos procuram alterações específicas no gene da distrofina.

O teste pode ser feito nos pacientes e nos familiares, para identificar possíveis portadores da DMD.