

Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética progressiva causada por mutações no gene da distrofina (proteína encontrada principalmente nas células musculares e com importantes funções) e caracterizada pela degeneração progressiva do músculo esquelético, afetando inclusive o coração e os músculos respiratórios.

ADMD acomete principalmente meninos, pois está ligada ao cromossomo X. Ela afeta 1 em cada 3.500 a 5.000 meninos nascidos vivos. Duchenne pode ser hereditária ou, ainda, em um terço dos casos, pode ocorrer quando o gene sofre mutação espontânea.

Atrasos nos marcos iniciais do desenvolvimento, como o sentar, andar e/ou na fala são, geralmente, os primeiros sinais.

Alguns sinais presentes na DMD são; A manobra de Gowers (precisa de ajuda para se levantar do chão, levantando com ajuda das mãos apoiada nas próprias pernas para conseguir ficar em pé); Dificuldade em levantar a cabeça ou tem o pescoço fraco; Não estar andando até 1 ano e 4 meses de idade; tem dificuldade em caminhar, correr ou subir escadas; Não estar falando tão bem quanto outras crianças da mesma idade; Possuir panturrilhas que parecem maiores que o normal (pseudo-hipertrofia); entre outros.

O diagnóstico de DMD é feito com base nos sinais e sintomas e confirmado por um teste genético que indica mutações no gene DMD. Em pessoas com Duchenne, os níveis de creatinofosfoquinase (CPK) estão bem altos, em geral, acima de 10 vezes.

O tratamento envolve uma equipe multidisciplinar de cuidados, uso de medicamentos, além de reabilitação e terapias que são modificadoras da qualidade de vida destes pacientes.

Saiba mais sobre DMD e outras distrofias musculares nas mídias sociais da Aliança Distrofia Brasil (ABD).

WWW.AFAGBRASIL.ORG.BR

Dúvidas? Fale com AFAG!



0800 777 2902



(19) 99632-6225



contato@afag.org.br



*Siga-nos
nas mídias
sociais!*



**SOMOS
TODOS
RAROS**

Associação dos Familiares, Amigos e Pessoas
com Doenças Graves, Raras e Deficiências.