



---

## **DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: EVENTOS CELULARES, TECIDUAIS E TRATAMENTOS**

**Felipe Mactavisch da Cruz**

*Doutor em Ciências (Microbiologia) pela Universidade Federal do Rio de Janeiro*

**Samuel Iwao Maia Horita**

*Graduado em biomedicina pelo Centro Universitário Geraldo Di Biase*

### **Resumo**

A distrofia muscular de Duchenne afeta aproximadamente 1 a cada 3500 meninos nascidos vivos. A causa da doença é a ausência da distrofina: proteína do complexo distroglicano presente nas fibras musculares. Ao nascimento, não é possível observar os sintomas, porém a doença progride rapidamente necessitando do uso de cadeira de rodas. Mesmo com intervenções farmacológicas e médicas, o paciente sucumbe por complicações cardiorrespiratórias. A fisiopatologia da doença consiste em eventos celulares e teciduais. Ocorrem anormalidades celulares na homeostase de cálcio, na proteólise, na apoptose, no estresse oxidativo e na integridade da membrana. No tecido, as manifestações patológicas são disfunções vasculares, fibrose e infiltrado inflamatório no músculo. A fim de amenizar e atrasar os sintomas da doença há uma grande variedade de tratamentos que são divididos em intervenções farmacológicas, terapias celulares e terapias gênicas. O presente trabalho visa descrever a fisiopatologia da doença e discutir os tratamentos disponíveis ou em desenvolvimento.

**Palavras-chave:** Distrofia muscular de Duchenne, Fisiopatologia, Tratamento