

INCIDÊNCIA DE DISTROFIA MUSCULAR DAS CINTURAS E DOS MEMBROS NA POPULAÇÃO DE TAGUAÍ

INCIDENCE OF MUSCULAR DYSTROPHY OF THE WAIST AND MEMBERS OF THE POPULATION TAGUAÍ

¹PELLI, A. C.; ²DALOZZO, M. S. C.

^{1e2}Departamento de Ciências Biológicas –Faculdades Integradas de Ourinhos-FIO/FEMM

RESUMO

A Distrofia muscular das cinturas e dos membros é uma patologia que atinge 1 em cada 10.000 a 20.000 nascidos de ambos os sexos, é uma característica hereditária que pode ser tanto autossômica dominante como autossômica recessiva. A instalação dos primeiros sintomas começa na primeiras três décadas de vida. Apesar das limitações físicas a grande maioria dos afetados freqüenta escolas comuns e podem chegar até a universidade, pois sua capacidade intelectual continua preservada. O objetivo deste trabalho foi verificar a quantidade de portadores no município de Taguaí e conferir o que os portadores fazem para minimizar os efeitos da distrofia. Existe aproximadamente 10 portadores de distrofia, sendo 6 homens e 4 mulheres, a idade varia de 10 a 59 anos. Seus primeiros sintomas começaram entre 7 e 15 anos, foram eles: andar nas pontas dos pés, perda de equilíbrio e quedas freqüentes. Não utilizam nenhum medicamento, para minimizar a lesão fazem hidroginástica e fisioterapia como tratamento e passam por avaliações periódicas em centros especializados como USP, Unicamp, AACD e Hospital das Clínicas.

Palavras-chave: distrofia muscular, hereditária, patologia, sintomas.

ABSTRACT

The girdle muscular dystrophy and their family members is a disease that affects 1 in 10,000 to 20,000 babies of both sexes, is an inherited trait that can be either autosomal dominant and autosomal recessive. The installation of the first symptoms begin in the first three decades of life. Despite the physical limitations of the great majority of affected children attend regular schools and can reach the university because their intellectual capacity is still preserved. The objective of this study was to determine the amount of patients in the city of Taguaí and check what the patients do to minimize the effects of the dystrophy. There are approximately 10 patients, including 6 men and 4 women, age ranging from 10 to 59 anos. Seus first symptoms began between 7 and 15 years, they were: walking on toes, loss of balance and frequent falls. Do not use any medication to minimize the damage they do aerobics and physical therapy as treatment and undergo periodic evaluations in specialized centers such as USP, Unicamp, AACD and Hospital das clinicas.

Keywords: muscular dystrophy, hereditary, pathology, symptoms.

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de cinturas recebeu esta denominação na década de 50, pois apresentava fraqueza predominantemente na cintura pélvica (quadril e coxas) e escapular (ombros e braços), características estas que a diferenciava das já conhecidas distrofias de Duchenne e de Becker e da distrofia fáscio-escapulo-umeral. (www.drashirleydecampos.com.br/noticias/25801-acesso dia 30/09/09 as 20h:17min.)

De acordo com Bogliolo (2006) a distrofia de cinturas tem início na 2ª ou 3ª década de vida e acomete ambos os sexos, poupa músculos faciais e tem a cintura pélvica inicialmente afetada, porém sua evolução é lenta. Possui um quadro miopático com grande variação no tamanho das fibras, divisão longitudinal frequente, internalização nuclear e alterações no esqueleto.

Segundo Comerlato, et al. (2005) as distrofias musculares de cinturas (DMC) representam doenças musculares com heranças autossômicas dominante ou recessivas, caracterizadas geneticamente por mutações gênicas específicas, e ainda segundo o site www.drashirleydecampos.com.br/noticias/25801 cerca de 90% dos casos se devem a herança autossômica recessiva e o restante a herança autossômica dominante, ou seja, 10% dos casos, portanto o portador recebe o gen afetado de ambos os pais que são portadores assintomáticos.

Os primeiros sintomas são: fraqueza nas pernas, dificuldade para subir escadas e de levantar de cadeiras, após um período que pode ser prolongado começam a aparecer dificuldades nos ombros e braços, não havendo o envolvimento de músculos cardíacos na maioria dos sub-tipos. A incidência de nascimentos de portadores é de 1 para 10.000 a 20.000 nascidos de ambos os sexos. (www.abdim.org.br – acesso dia 23/09/09 às 20h:26min.)

As distrofias musculares da cinturas e dos membros constituem um grupo de doenças bastante complexo o que mostra a heterogeneidade clínica e genética da distrofia, possuem gravidades e progressões totalmente variáveis, pois possui vários sub-tipos sendo que cada um deles é causado por uma mutação genética específica. (www.ib.usp/pesquisa/doenca_distrofiamuscular-cinturas -acesso dia 23/09/09 às 20h:33min.)

Segundo Mayana Zatz (2002) até aquele momento haviam sido identificados 15 genes responsáveis pela patologia, sendo seis com herança

autossômica dominante e nove com herança autossômica recessiva, este é um exemplo de heterogeneidade genética não-alélica, ou seja genes diferentes resultando em um genótipo semelhante.

O presente trabalho teve por objetivo realizar um estudo sobre distrofia muscular das cinturas e dos membros, levantar dados sobre portadores do município de Taguaí e verificar fatores e comportamentos dos mesmos.

MATERIAL E MÉTODOS

A coleta de dados foi realizada no Centro de Fisioterapia de Taguaí localizado na rua sete de setembro.

Foi realizado um questionário padronizado com o responsável local e com os portadores com questões pertinentes ao assunto.

O questionário foi elaborado com nove questões, as quais foram respondidas pelos próprios portadores.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

No município de Taguaí existem aproximadamente dez portadores de distrofia muscular das cinturas e dos membros sendo 6 homens e 4 mulheres. Os portadores tem idades variadas entre 10 a 59 anos.

A tabela 1 apresenta a idade e o sexo dos portadores de distrofia de Taguaí, pode-se notar que existe uma diferença de idade entre eles, ela varia dos 10 aos 59 anos, podendo também ser observado que esses portadores podem chegar a uma idade mais avançada diferente das outras formas de distrofia onde a expectativa de vida é baixa e observando o sexo nota-se que ele afeta ambos os sexos. Segundo Bogliolo (2006), a distrofia muscular das cinturas pode afetar tanto o sexo masculino quanto o sexo feminino e tem início na segunda ou terceira década de vida ou seja ela não tem uma idade certa para começar e não é uma patologia que afeta apenas um sexo.

Tabela 1: Distribuição da idade e sexo dos portadores de distrofia muscular da cidade de Taguaí.

Idade dos Portadores	Sexo dos Portadores
10	Feminino
17	Masculino
26	Masculino

31	Feminino
33	Masculino
38	Feminino
40	Masculino
43	Feminino
57	Masculino
59	Masculino

Os portadores tiveram os primeiros sintomas entre os cinco e quinze anos de vida, sendo eles: começaram a pisar com a ponta dos pés, perdiam o equilíbrio com mais facilidade, não conseguiam acompanhar seus colegas nas brincadeiras da escola, geralmente os primeiros sintomas são estes aumentando a limitação em um certo período de tempo que pode ser curto ou longo. (www.abdim.org.br – acesso dia 23/09/09 às 20h:26min.)

A figura 1 representa a idade que os portadores apresentaram os primeiros sintomas, a maioria teve seus primeiros sintomas na faixa dos 14 anos, ou seja 40%, isso porque os 4 portadores da distrofia são irmãos e os 20% que representam a idade de 12 anos também são irmãos.

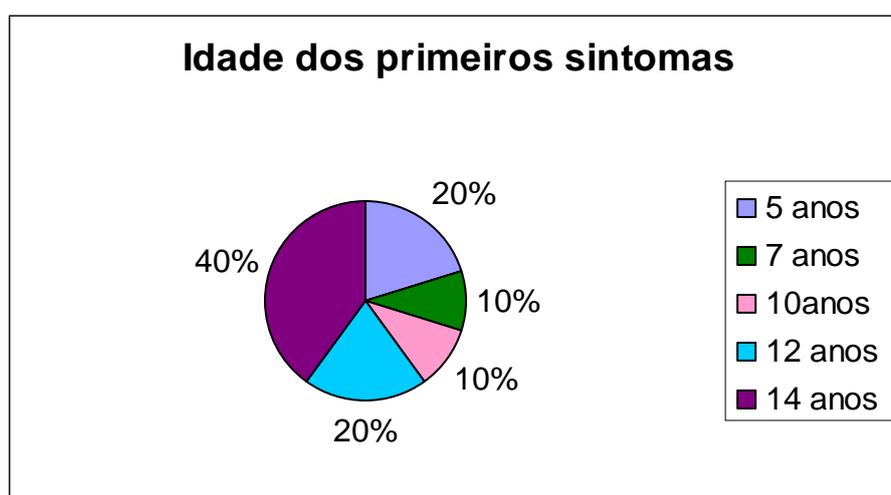


Figura 1: representa a idade que os portadores apresentaram os primeiros sintomas.

A maioria dos portadores apresentam casos na família, seja na mesma geração ou em gerações anteriores, em apenas um caso a família não sabe se há relato de caso antecedente. Como já foi observado uma família apresenta quatro

irmãos com distrofia, na verdade eram em cinco irmãos tendo um falecido aos 50 anos e também portador da distrofia, já na outra família os dois irmãos também apresentaram a patologia, este caso é raro pois a distrofia muscular das cinturas e dos membros não é uma patologia que acomete obrigatoriamente irmãos, podendo ter casos isolados na família como geralmente acontece, isso porque segundo Mayana Zatz (2002), a distrofia das cinturas e dos membros é um exemplo de heterogeneidade genética não-alélica ou seja pode haver genes diferentes e genótipos semelhante, como foi observado nas duas famílias onde existem homens e mulheres que são irmãos e apresentaram a patologia..

Na figura 2, está representado a porcentagem dos portadores que possuem antecedentes na família sendo que 60% dos portadores são irmãos, no caso são quatro irmãos de uma mesma família sendo três homens e uma mulher e dois irmãos de outra família sendo uma mulher e um homem, 30% sabem de antecedentes que tiveram esta patologia e 10 % não sabem se possuem algum antecedente que apresentou esta patologia.

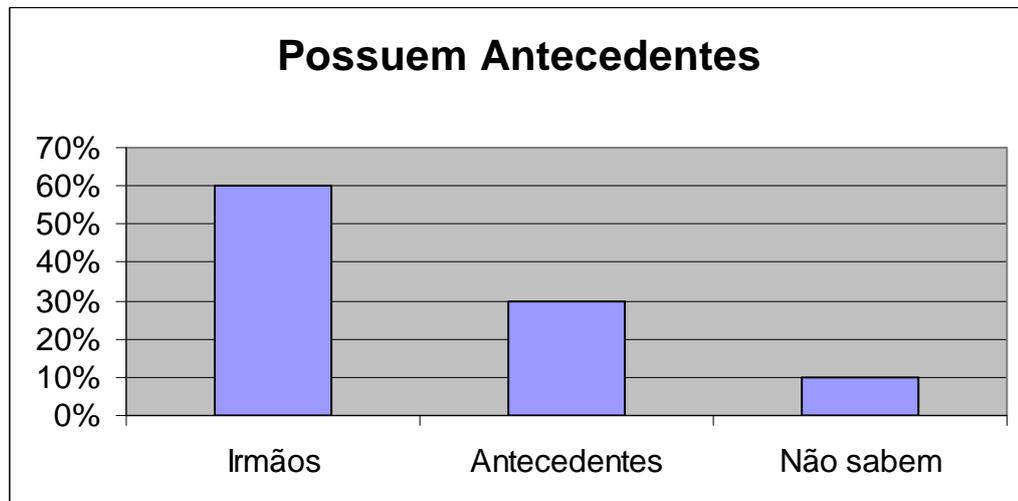


Figura 2: representa a porcentagem de portadores que apresentam esta patologia em alguma geração da sua família.

A maioria dos portadores conseguem se locomover sozinho, sem auxílio da cadeira de rodas, porém como tem dificuldades para se locomoverem não conseguem andar grandes distâncias, ou permanecer por muito tempo em pé pois sentem dor pela posição que ficam, por causa da atrofia dos músculos da coxa e dos quadris eles apresentam um hiperlordose. Em função destas limitações a maioria dos portadores utilizam a cadeira de rodas para poder se locomover melhor devido

ao fato de que na cadeira eles podem se percorrer longas distâncias sem sentir incômodos.

Apesar das limitações que a distrofia causa ela não trás consigo nenhuma outra doença associada, o que pode ocorrer com o passar do tempo em função a atrofia os músculos dos ombros e são dificuldades na respiração e conseqüentemente complicações no pulmão e no coração.

O tratamento é realizado através de hidroginástica e fisioterapia, sendo que também frequentam um centro especializado para fazer periodicamente avaliações da lesão.

Fazem a fisioterapia em Taguaí no Centro de Fisioterapia da prefeitura municipal, a fisioterapeuta submete-os a alongamentos nas pernas e braços, que é utilizado para soltar os músculos e alongá-los, para que eles fiquem mais soltos ajudando a minimizar os danos da distrofia.

A hidroginástica é realizada na cidade vizinha, em Fartura, onde a prefeitura sede o veículo e as aulas. Ela é importante porque ajuda a fortalecer os músculos e como é feita na piscina eles não sentem impacto nas articulações o que não gera nenhuma dor e nenhum dano para eles.

Como Taguaí não possui um centro especializado em distrofia muscular os portadores são encaminhados para os grandes centros como a AACD, USP, UNICAMP e Hospital das Clínicas de São Paulo, sendo avaliado o grau da lesão e passando por vários profissionais como cardiologistas, neurologista, entre outros.

Os pacientes não tomam medicamentos para a distrofia em si, pois ainda é uma patologia que não tem cura, o que se pode fazer é a fisioterapia e a hidroginástica que são utilizadas para minimizar as complicações causada por esta doença, uma vez que trata-se de uma patologia progressiva, que com o passar do tempo vai ocasionando maiores complicações ao seu portador.

Apesar de todas as limitações, todos portadores já freqüentaram a escola ou estão freqüentando. Estes não trabalham, porém uma das portadoras já foi vereadora, o fato de não trabalharem se dá pelo mercado de trabalho que se encontra em Taguaí, uma vez que a economia da cidade é voltada para confecção de jeans, onde o mercado necessita de costureiros ou pessoas com força para carregar grandes pacotes de roupas confeccionadas.

CONCLUSÃO

Os resultados para os fatores pesquisados mostram que em Taguaí vivem dez portadores de distrofia sendo: quatro da mesma família e dois de outra família, e os quatro restantes não tem casos de irmãos portadores, a idade deles varia de 10 a 59 anos. O tratamento realizado consiste em hidroginástica e fisioterapia, que auxiliam na minimização das complicações causadas pela patologia, uma vez que não tem uma cura definitiva. Apesar de todas as limitações os portadores de distrofia levam uma vida normal, freqüentam escolas, e podem ocupar até cargos importantes como o caso da vereadora.

REFERÊNCIAS

- COMERLATO,E.A.,SCOLA,R.H;WERNECK,L.C. Limb-Girdle muscular dystrophy. An immunohistochemical diagnostic approach. **Arq Neuropsiquiatr** ;v: 63, m 2A, p 235-245,2005.
- FILHO, B.G. **Bogliolo Patologia**.7ª ed.Rio de Janeiro:Guanabara Koogan,1472p. 2006.
- NEGRÃO,L; GERALDO ,A; REBELO, O; MARQUES,A, SANTOS, R; CUNHA, L. distrofia muscular das Cinturas tipo 21: apresentação dos primeiros casos portugueses; **Sinapse. Rev.** v.5, n:1, p. 33-38, 2005
- ZATZ,M. A biologia molecular contribuindo para a compreensão e a prevenção das doenças hereditárias;**Ciência e saúde coletiva rev.** V.7 (1),p. 85-99, 2002
- www.abdim.org.br – Acesso em 23 Set. 2009, 20H:26Min..
- www.drashirleydecampos.com.br/noticias/25801 - Acesso dia 30 Set 2009, 20H:17Min..
- www.ib.usp/pesquisa/doenca_distrofiamuscular-cinturas - Acesso dia 23 Set 2009, 20H:33Min..
- www.muscular-dystrophy.org/information/ - Acesso em 25 Mar. 2009, 22H:15Min..