



PERFIL GENÉTICO, CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM Distrofia Muscular de DUCHENNE EM SERGIPE

Mariana Araújo Bezerra Gomes¹; Pollyanna Andreza Ribeiro dos Santos ¹; Jeverton de Santana Santos³; Luciana Mota Bispo² ; Emerson de Santana Santos³

1- Centro Especializado em Reabilitação (CER IV), Aracaju-SE. 2- Hospital Universitário de Sergipe (HU/EBSERH), Aracaju-SE. 3- Hospital Universitário de Lagarto (HUL/EBSERH), Lagarto-SE. E-mail correspondente: marianaabgomes@gmail.com

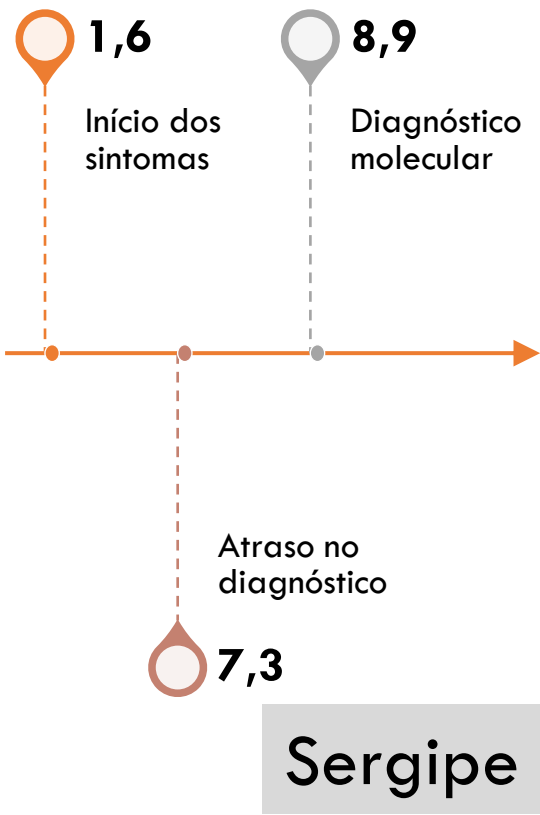
INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a distrofia muscular mais comum na infância, com uma incidência que varia de 1:3.500 a 1:6.291 nascidos vivos do sexo masculino. É uma doença genética recessiva, ligada ao gene da distrofina (*DMD*), localizado no braço curto do cromossomo X (Xp21). Dados epidemiológicos sobre DMD são escassos no Brasil. Além disso, não existem Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) específicos. O objetivo desse trabalho é conhecer o perfil genético, clínico e epidemiológico de pacientes com DMD no estado de Sergipe por meio de estudo quantitativo e transversal, descritivo, com dados colhidos através de questionário aplicado aos pacientes com diagnóstico de DMD atendidos no ambulatório de Genética Médica da Universidade Federal de Sergipe - Campus Lagarto.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nº	Idade (anos)	procedência	Família
1	4	Aracaju	1
2	8	Itabaiana	2
3	8	Itabaianinha	3
4	11	Carmópolis	4
5	19	Tobias Barreto	5
6	6	Tobias Barreto	6
7	12	Aracaju	
8	13	Aracaju	
9	11	Itaporanga	7
10	14	Itaporanga	8
11	7	N. Sra. do Socorro	
12	4	N. Sra. do Socorro	

- **INCIDÊNCIA: 1:3500 e 1:6291;**
- 17143 indivíduos do sexo masculino nascidos no estado de Sergipe
- **Estimativa: 2,7 a 4,8 meninos com DMD anualmente**
- 58,3% - recebem assistência social pública
- 75 % - estudantes
- 58,3% - área urbana



N: 12 meninos com média de 9,7 anos

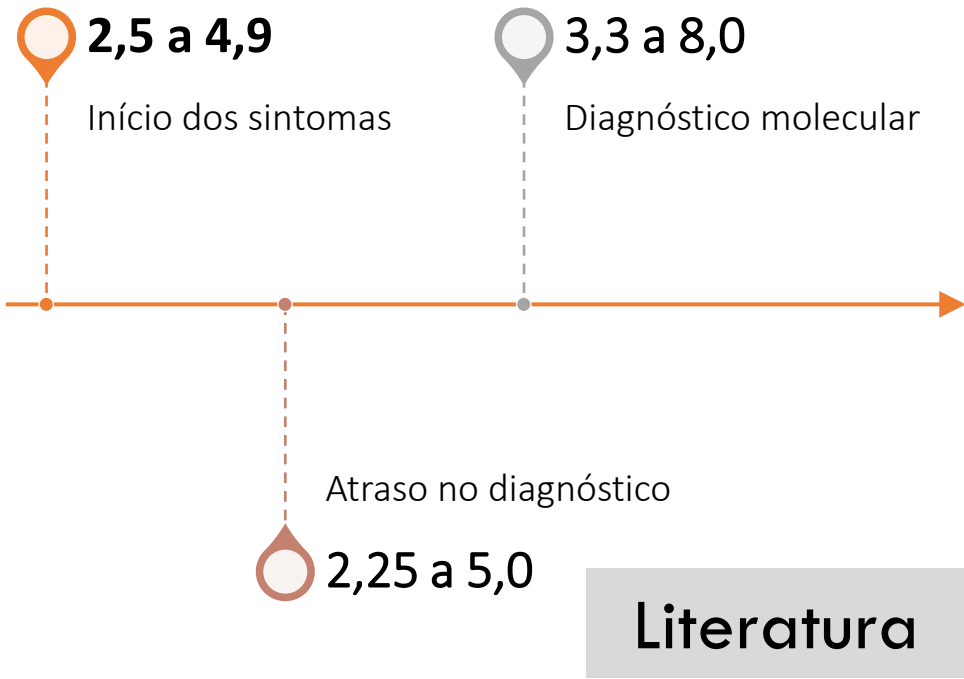
Perda da deambulação (25%): 8,0 ± 4,4 anos

Corticoterapia: 75%
Fisioterapia: 83,3%

41,7% - DI/ TEA

Principal sintoma: FRAQUEZA e DOR

MEMBROS INFERIORES



DELEÇÃO – 33,3%
60,8% a 96,6%

NONSENSE – 25%
10% a 20%

Nº	Exame	Mutação	Localização	Tipo de mutação
01	NGS +	ChrX:31.983.074-32.120.265	E45	Deleção
02	MLPA +	c.7310-? c.7542+?del	E51	Deleção
03	MLPA - NGS +	c.5485C>T p.(Gln1829Ter)	E39	Nonsense
04	MLPA - NGS +	c.9337C>T p.(Arg3113Ter)	E64	Variante Patogênica (duplicação? Inserção?)
05	MLPA +	c.(93+1 94-1) (4071+1 4072-1)del	E3-29	Deleção
06	MLPA +	c.(93+1 94-1) (4071+1 4072-1)del	E3-29	Deleção
07	MLPA - NGS +	c.9563+1G>A	E65	Splice site
08	MLPA - NGS +	c.9563+1G>A	E65	Splice site
09	MLPA - NGS +	c.2994T>A p.(Tyr998Ter)	E23	Nonsense
10	MLPA - NGS +	c.2994T>A p.(Tyr998Ter)	E23	Nonsense
11	MLPA +	c.(9286+1 9287-1) (9807+1 9808-1)dup	E64-E67	Duplicação
12	MLPA +	c.(9286+1 9287-1) (9807+1 9808-1)dup	E64-E67	Duplicação

Legenda: DMD – Distrofia Muscular de Duchenne. MLPA – Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification. NGS – Next-Generation Sequencing.

CONCLUSÃO

Dessa forma, o perfil revelado é de uma população de indivíduos com DMD em Sergipe com sintomas mais precoces e diagnóstico mais atrasado, o que expressa a necessidade de intervenções educativas para o reconhecimento e acesso ao diagnóstico precoce desses indivíduos.

REFERÊNCIAS

Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases: a world survey. *Neuromuscular Disorders*. 1991; 1(1):19-29. Accessed on 13 set. 2018. Available at: [http://doi.org/10.1016/0960-8966\(91\)90039-u](http://doi.org/10.1016/0960-8966(91)90039-u)

Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, Flanigan KM, al-Dahhak R, Gastier-Foster J, et al. Evidence-based path to newborns screening for Duchenne muscular dystrophy. *Ann Neurol*. 2012; 71:304-13. Accessed on 21 set. 2018. Available at: <http://doi.org/10.1002/ana.23528>

Almeida PAD, Machado-Costa MC, Manzoli GN, Ferreira LS, Rodrigues MCS, Bueno LSM, et al. Genetic profile of Brazilian patients with dystrophinopathies. *Clinical Genetics*. 2017; 92(2):199-203. Accessed on 15 set. 2018. Available at: <http://doi.org/10.1111/cg.12975>

Araujo APQC, Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França Junior MC, et al. Brazilian consensus on DMD. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr*. 2017. Accessed on 15 set. 2018. Available at: <http://doi.org/10.1590/0004-282x20170112>

Araujo APQC, Nardes F, Fortes CPDD, Pereira JA, Rebel MF, Dias CM, et al. Brazilian consensus on DMD. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arq Neuropsiquiatr*. 2018. Accessed on 15 set. 2018. Available at: <http://doi.org/10.1590/0004-282x20180062>

Perumal AR, Rajeswaran J, Nalini A. Neuropsychological Profile of Duchenne Muscular Dystrophy. *Applied Neuropsychology: Child*. 2013. Accessed on 15 out. 2018. Available at: <http://doi.org/10.1080/21622965.2013.802649>

Ricotti V, Mandy WPL, Scoto MC, Pane M, Deconinck N, Messina S, et al. Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2016; 58:77-84. Accessed on 17 set. 2018. Available at: <http://doi.org/10.1111/dmcn.12922>

Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Neurology*. 2018. Accessed on 3 out. 2018. Available at: [http://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30024-3](http://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30024-3).