

O que é uma Distrofia Muscular das Cinturas?

Dr. João Martins

Médico Especialista em Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Matosinhos

As Distrofias Musculares das Cinturas são um grupo heterogéneo de doenças genéticas que afetam os músculos provocando um padrão de fraqueza muscular com atingimento preferencial proximal dos membros inferiores (na cintura pélvica - com conseqüente dificuldade, por exemplo, em subir escadas) e/ou dos membros superiores (na cintura escapular - com conseqüente dificuldade em elevar os braços e obter objetos de prateleiras elevadas).

São causadas por mutações em genes específicos causando ausência ou disfunção de determinadas proteínas presentes nas células musculares e as suas características e manifestações clínicas são dependentes do tipo de proteína envolvida e do seu papel na manutenção da estrutura celular. Transmitem-se hereditariamente mais frequentemente de forma autossômico-recessiva - ambos os pais são portadores de um gene afetado, mas estes são tipicamente assintomáticos, transmitindo cada um o gene doente ao filho que desenvolve a doença apenas quando recebe os dois genes afetados - os filhos têm 25% de probabilidade de desenvolverem a doença. Também existem formas autossômico-dominantes, em que para desenvolver a doença basta receber apenas um gene afetado de um dos progenitores que tipicamente também tem manifestações clínicas da doença – nestas formas, quando um dos pais é afetado, os filhos têm 50% de hipótese de desenvolverem a doença.

Para além da característica principal das Distrofias Musculares das Cinturas ser o atingimento com fraqueza muscular proximal dos membros e analiticamente com elevação da CK, existem subtipos em que há acessoriamente envolvimento cardíaco (sob a forma de miocardiopatia dilatada e/ou aparecimento de arritmias potencialmente fatais), envolvimento dos músculos respiratórios por vezes não reconhecido pelo doente - com dificuldades ventilatórias apenas durante o período noturno (com potencial indicação para apoio ventilatório mecânico), e/ou atingimento esquelético com escolioses e outras deformidades passíveis de correção cirúrgica. A gravidade das manifestações clínicas e o ritmo de progressão da doença é muito dependente do tipo de proteína muscular ausente ou deficitária, no entanto, é sabido que pode existir grande variabilidade inter-individual e mesmo intra-familiar para doentes com a mesma doença (e o mesmo tipo de mutação).

Apesar de inúmeros esforços na tentativa de se obter um tratamento curativo por manipulação genética para reparação do gene afetado, ainda não foi possível transpor com sucesso para o Humano alguns resultados positivos obtidos em animais com patologia similar. Neste momento, o tratamento é sintomático e consiste em exercício físico e fisioterapia adequados com intuito de aumentar a resistência física e evicção de contracturas, assim como terapia ocupacional associada a um correto plano nutricional; em determinados subtipos são necessários tratamentos respiratórios (cinesiterapia respiratória e/ou BiPAP), tratamentos cardíacos (com fármacos ou com recurso a

implantação de *pacemaker* ou cardiodesfibrilhador), e prevenção ou correção dos problemas ortopédicos.

Por estes motivos é imperiosa a necessidade de ser obtido um correto diagnóstico clínico, morfológico por biópsia muscular e, se possível, com confirmação genética, para ajudar à definição do prognóstico da doença e prevenir ou tratar as possíveis manifestações clínicas esperadas para o subtipo em concreto, e fornecer aos doentes que pretendam ter filhos o aconselhamento genético mais adequado.