



AVANÇOS E PERSPECTIVAS TERAPÊUTICAS PARA A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

¹ Elielson Felix Gonçalves; ¹ Andre de Sousa Leal Neto; ¹ Adna Cândido Nogueira; ¹ Arthur José Rodrigues de Farias; ¹ Bruna surlane Rodrigues de Almeida; ¹ Cassandra Amaral de Medeiros Moraes; ¹ Ashley Kessy De Sousa Lira; ² Ana Carolina Dantas Murad; ³ Michelle Pauline Cabral Soares; ⁴ Julya gomes Araújo Ramalho de Almeida Aires.

E-mail para correspondência: elielsonmedi@gmail.com

Introdução: A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular genética e progressiva que acomete predominantemente indivíduos do sexo masculino, com incidência estimada de 1 a cada 3.500 a 5.000 nascimentos vivos. A patologia é causada por mutações no gene DMD, localizado no cromossomo X, responsável pela codificação da distrofina, uma proteína envolvida na estabilidade da membrana das fibras musculares. A ausência ou produção deficiente dessa proteína leva à degeneração muscular progressiva, afetando tanto musculatura esquelética quanto cardíaca e respiratória, culminando em perda precoce da deambulação, insuficiência ventilatória e cardiomiopatia dilatada. **Objetivo:** Analisar os avanços e as abordagens promissoras no tratamento da DMD. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, conduzida com buscas nas plataformas Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), utilizando os Descritores em Ciências da Saúde: "Tratamento" e "Distrofia Muscular de Duchenne", cruzados entre si com o uso do operador booleano AND, além da consulta a diretrizes clínicas atualizadas nacionais e internacionais. Foram incluídos estudos completos e gratuitos, redigidos em português, inglês ou espanhol, sem restrição quanto ao ano de publicação. Trabalhos duplicados ou que não apresentassem relação direta com o tratamento da DMD foram excluídos da análise. **Resultados e discussão:** Nos últimos anos, os avanços na biotecnologia vêm impulsionando o desenvolvimento de terapias moleculares voltadas à DMD. Dentre elas, destacam-se os medicamentos de *exon skipping*, como eteplirsen, golodirsen e viltolarsen, que atuam promovendo a exclusão de *exons* específicos durante o processamento do RNA mensageiro, permitindo a produção de uma distrofina funcional parcial. Essas terapias, embora não curativas, demonstraram melhorar parâmetros motores e reduzir a progressão da doença em subgrupos de pacientes com mutações elegíveis. Outra estratégia empregada é a terapia gênica com microdistrofina, como a SRP-9001, que introduz uma cópia funcional do gene DMD por meio de vetores virais. Essa técnica encontra-se atualmente em ensaios clínicos de fase III, com resultados preliminares otimistas. Além disso, pesquisas com inibidores de miostatina, proteína responsável por limitar o crescimento muscular, estão em andamento com o objetivo de preservar ou aumentar a massa muscular residual. Já o uso de ataluren, indicado para pacientes com mutações do tipo nonsense, mostrou potencial em prolongar a deambulação, embora sua eficácia ainda seja alvo de controversas. **Conclusão:** É perceptível que o tratamento para a DMD é restrito, incluindo a utilização de corticosteroides e de fisioterapia. Sendo assim, se faz necessário mais estudos acerca desta síndrome, a fim ofertar uma ampla variedade de tratamento, melhorando o prognóstico do portador.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne; Tratamento; Inovação.

Área Temática: Temas livres.