

DIFERENÇAS ENTRE OS SEXOS NA APRESENTAÇÃO DOS SINTOMAS DE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: REVISÃO NARRATIVA

Mariana Romão França da Silva¹, Ana Heloysa Soares Duarte Leal², Camilly Vieira Quental³,
Fernanda Nayra dos Santos Silva⁴, Guilherme Alexandre dos Santos⁵,
Luara Yasmin Matos Valente⁶, Leandro Lazzarechi⁷.

RESUMO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética neuromuscular grave, de padrão hereditário ligado ao cromossomo X, que acomete predominantemente meninos e caracteriza-se por degeneração progressiva do tecido muscular esquelético, disfunção cardíaca e respiratória. O objetivo deste estudo é analisar as repercussões funcionais da DMD em indivíduos do sexo feminino e masculino e identificar os sintomas mais comuns, como fraqueza muscular progressiva, alterações na marcha e retrações musculares e revisar publicações científicas internacionais que abordem os sinais e sintomas clínicos da DMD, em ambos os sexos. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, nos últimos 5 anos (2020-2025), sendo efetuada as buscas nas bases de dados ScieLO, PubMed e Lilics, após a análise dos critérios de inclusão e exclusão foram selecionados 4 artigos para estudo. Realizou-se a leitura exploratória considerando os seguintes critérios título, resumo, introdução, objetivo e identificação de duplicidade entre as bases de dados. Após essa etapa criteriosa de seleção, restaram 4 artigos que atenderam integralmente aos critérios de inclusão definidos, constituindo a amostra final para análise. Apesar de apresentarem metodologias distintas, todos os estudos convergem ao enfatizar a necessidade de uma avaliação ampla e contínua dos pacientes acometidos por distrofias musculares, considerando o caráter progressivo e sistêmico da doença. A partir da análise das publicações científicas revisadas, observou-se que a DMD é uma patologia neuromuscular de caráter progressivo e hereditário, que afeta de maneira significativa a força, o controle motor e a funcionalidade global dos indivíduos, comprometendo também o crescimento e a saúde óssea, verifica-se a importância de novas investigações que explorem com maior detalhamento os sinais e sintomas da DMD em mulheres portadoras.

Palavras-Chave: Reabilitação. Doenças Musculoesqueléticas. Distrofia Muscular de Duchenne.

Editor Científico: Elias Ferreira Porto
Organização Comitê Científico
Double Blind Review pelo SEER/OJS
Recebido: 20/09/2025
Aprovado: 06/11/2025

¹ Graduando(a) em Fisioterapia pela Universidade Cruzeiro do Sul. E-mail: marianaa.mrf1@gmail.com;

² Graduando(a) em Fisioterapia pela Universidade Cruzeiro do Sul. E-mail: anahoysaduarteal@gmail.com;

³ Graduando(a) em Fisioterapia pela Universidade Cruzeiro do Sul. E-mail: camillyvquental@gmail.com;

⁴ Graduando(a) em Fisioterapia pela Universidade Cruzeiro do Sul. E-mail: nandanayra26@gmail.com;

⁵ Graduando(a) em Fisioterapia pela Universidade Cruzeiro do Sul. E-mail: guialexandre1256@gmail.com;

⁶ Graduando(a) em Fisioterapia pela Universidade Cruzeiro do Sul. E-mail: luara_mattos29@hotmail.com;

⁷ Fisioterapeuta. Docente na Universidade Cruzeiro do Sul. E-mail: leandro.lazzareschi@cruzeirodosul.edu.br.

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética neuromuscular grave, de padrão hereditário ligado ao cromossomo X, que acomete predominantemente meninos e caracteriza-se por degeneração progressiva do tecido muscular esquelético, disfunção cardíaca e respiratória (DUAN et al., 2021; ANGULSKI et al., 2023). Em termos de fisiopatologia, a DMD decorre de mutações no gene que codifica a proteína distrofina — molécula estrutural essencial para a integridade do sarcolema muscular. A ausência ou disfunção da distrofina resulta em instabilidade da membrana, aumento da permeabilidade ao cálcio, lesão microfíscular, processos inflamatórios e cicatrização (fibrose), conduzindo à substituição progressiva do músculo por tecido fibroadiposo (ANGULSKI et al., 2023; NOWAK, 2004; BLAKE et al., 2002).

No que tange à incidência global, revisões e metanálises estimam prevalências entre 7,1 casos por 100.000 homens (IC95%: 5,0 10,1) e prevalência ao nascimento (birth prevalence) de aproximadamente 19,8 por 100.000 nascimentos masculinos (CRISAFULLI et al., 2020). Em outro estudo recente, relata-se que 1 em cada 5.076 nascimentos masculinos desenvolve DMD (KARIYAWASAM et al., 2022).

O diagnóstico precoce é fundamental para que intervenções multidisciplinares possam retardar a perda funcional, preservar a função respiratória/cardiaca e melhorar a qualidade de vida. O processo diagnóstico costuma envolver: (1) história clínica e exame físico compatíveis com fraqueza proximal progressiva, (2) dosagem de enzimas musculares como a creatina quinase (CK), frequentemente com valores elevados, (3) testes moleculares para identificação da mutação no gene DMD, e (4) em casos selecionados, biópsia muscular com análise da expressão da distrofina e histologia. Embora a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) seja classicamente associada a indivíduos do sexo masculino, há registro de mulheres portadoras que manifestam sintomas, denominadas 'manifestantes' ou 'carriers sintomáticas'. Estudos mostram que aproximadamente 8% das portadoras podem apresentar fraqueza muscular, alterações funcionais ou cardiomiopatia (GILBERTO et al., 2014; JUAN-MATEU et al., 2012). Relatos clínicos descrevem variação na idade de início dos sintomas, fraqueza proximal muitas vezes assimétrica, elevação de creatina quinase sérica e pseudohipertrofia de panturrilhas (YOSHIOKA, YORIFUJI, MITUYOSHI, 1998).

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética que causa fraqueza muscular progressiva e afeta principalmente pessoas do sexo masculino. Isso acontece porque a

mutação responsável está localizada no cromossomo X, e os homens possuem apenas uma cópia desse cromossomo. No entanto, estudos têm mostrado que mulheres portadoras também podem apresentar sintomas, o que está relacionado a um processo chamado inativação enviesada do cromossomo X (“skewed X-inactivation”), que faz com que o cromossomo alterado se manifeste mais do que o saudável (GILBERTO et al., 2014; JUAN-MATEU et al., 2012; YOSHIOKA, YORIFUJI, MITUYOSHI, 1998).

Diante disso, torna-se importante analisar as repercussões funcionais da DMD em ambos os sexos, identificando os principais sintomas, como fraqueza muscular, alterações na marcha e retrações musculares. Esse tipo de estudo contribui para ampliar o conhecimento sobre a doença, favorecendo diagnósticos mais precisos e estratégias de tratamento mais adequadas para cada caso. Logo o objetivo deste trabalho foi Analisar as repercussões funcionais da distrofia muscular de Duchenne em indivíduos do sexo feminino e masculino. De maneira que fosse possível identificar os sintomas mais comuns, como fraqueza muscular progressiva, alterações na marcha e retrações musculares, bem como revisar publicações científicas internacionais que abordem os sinais e sintomas clínicos da Distrofia Muscular de Duchenne em ambos os sexos.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, que se utilizou de alguns elementos sistematicos de busca, tal como feito em outros artigos (FRANCICA et al., 2021). O propósito da revisão foi compilar, organizar e examinar a produção científica previamente publicada sobre a temática. O processo de busca e seleção dos estudos foi estruturado em etapas, a saber: delimitação do tema de investigação e formulação do objetivo principal, definição dos critérios de seleção ou amostragem na literatura, coleta dos dados, avaliação crítica dos estudos e discussão dos achados. A busca foi realizada nas bases de dados SciELO, PubMed e LILACS, conduzida por seis pesquisadores independentes. Os artigos foram incluídos quando considerados legíveis de forma consensual. Em casos de discordância, o material foi reavaliado até que se atingisse um parecer comum quanto à sua exclusão. Os critérios de inclusão foram estabelecidos da seguinte forma: artigos científicos publicados nos últimos cinco anos (2020–2025); textos disponíveis integralmente e de acesso gratuito; publicações no idioma inglês; estudos que abordassem indivíduos portadores de DMD de ambos os sexos. A definição do intervalo temporal de cinco anos

justificou-se por contemplar um período atual e suficientemente abrangente, incluindo as publicações mais recentes sobre o tema. Foram adotados como critérios de exclusão: trabalhos incompletos; revisões de literatura; estudos com enfoque em pais ou cuidadores de indivíduos com DMD, bem como em profissionais da saúde; pesquisas realizadas com modelos animais; estudos cujo objeto central não fosse a DMD; e relatos de caso. Os descritores utilizados na busca foram: Duchenne, Duchenne Mulheres, Women with Duchenne, Sintomas Duchenne e Duchenne Symptoms. Para uma melhor compreensão das etapas, segue a figura 1.

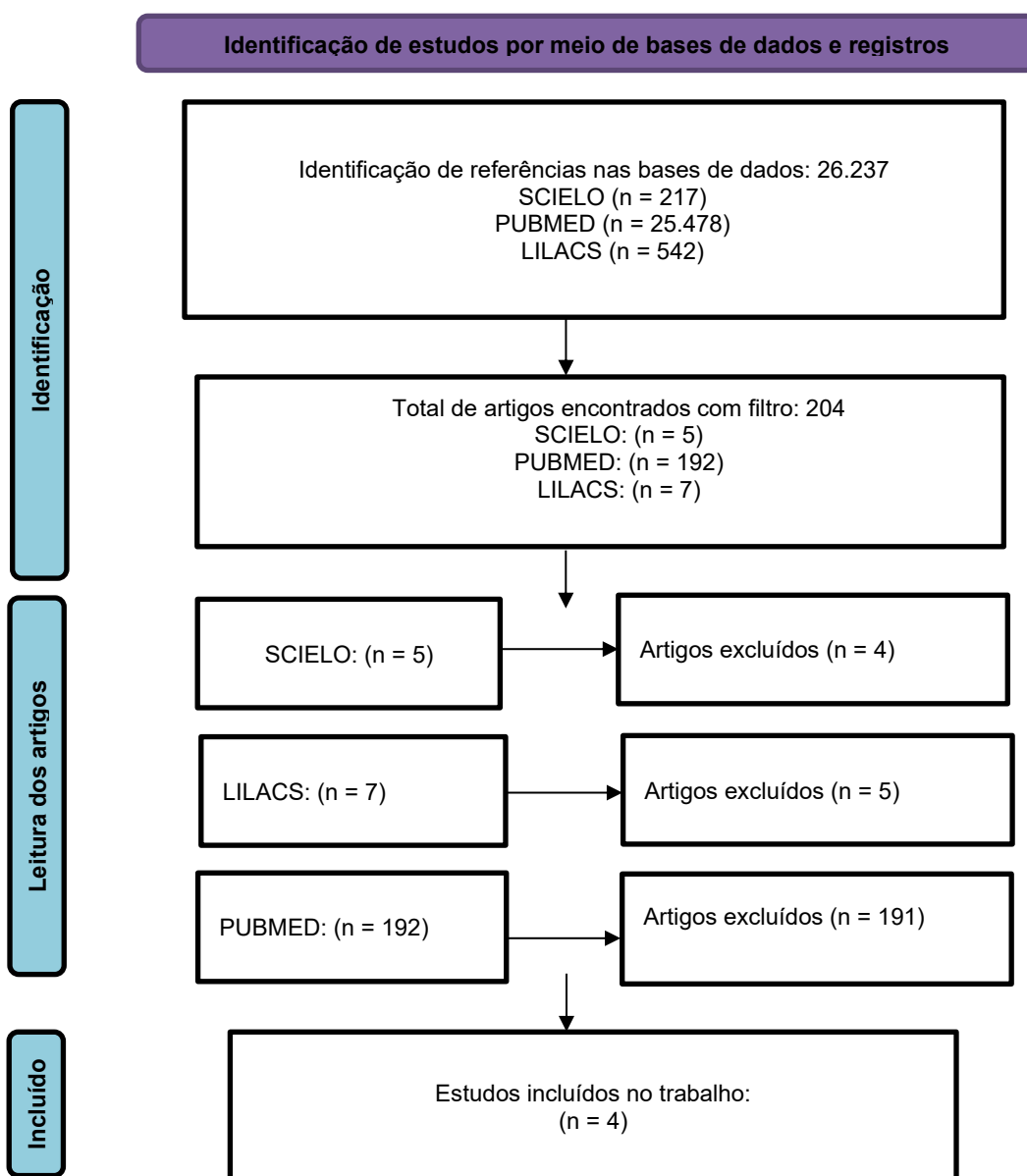


Figura 1 - Fluxograma da revisão bibliográfica.

Fonte: Elaboração própria, 2025.

RESULTADOS

Após a busca realizada nas bases de dados SciELO, PubMed e LILACS, foram inicialmente identificados 26.237 artigos, sem a aplicação de filtros, distribuídos da seguinte forma: SciELO (217), PubMed (25.478) e LILACS (542). Em seguida, procedeu-se à aplicação dos filtros previamente estabelecidos (como ano de publicação - dos últimos 5 anos -, idioma em inglês, textos completos e pesquisa feita por humanos), o que resultou em 204 artigos elegíveis. Posteriormente, realizou-se a leitura exploratória considerando os seguintes critérios: título, resumo, introdução, objetivo e identificação de duplicidade entre as bases de dados. Após essa etapa criteriosa de seleção, restaram 4 artigos que atenderam integralmente aos critérios de inclusão definidos, constituindo a amostra final para análise, apresentados na tabela de pico com mais detalhes em relação a diferença de sintomas entre o sexo feminino e masculino e a utilização de escalas e teste que além de avaliar os sintomas, permite uma prevenção dos sinais da Distrofia de forma precoce se realizadas com frequência.

Com o intuito de sistematizar as publicações analisadas, elaborou-se um quadro contendo as principais informações de cada estudo, como autor e ano, título, objetivo, metodologia, amostra, tipo de intervenção, comparação e resultados obtidos. Os trabalhos foram dispostos em ordem decrescente de publicação (Quadro 1).

Quadro 1 – Caracterização do corpus da revisão.

Autor/Ano	Objetivo	Resultados	Conclusões
Maciel et al., 2021	Verificar o intervalo de tempo para a responsividade das escalas Segmental Assessment of Trunk Control (SATCo-BR), Performance of Upper Limb (PUL) e o Teste de Função Manual de Jebsen Taylor (TJT) em pacientes com distrofia muscular de Duchenne (DMD).	A amostra foi composta por 28 pacientes avaliados em três momentos (inicial, após seis meses e após 12 meses). Houve efeito do tempo no desempenho da função Membro Superior no TJT total e nos subtestes, exceto nos subtestes 1 e 6, que não apresentaram diferença nas avaliações entre os diferentes momentos. Houve efeito do tempo para o escore da PUL total, PUL proximal, PUL intermediário e PUL distal. No SATCo-BR, esse efeito foi entre o inicial e após seis meses, e entre o inicial e após 12 meses.	As escalas TJT, PUL e SATCo-BR são capazes de detectar alterações ao longo do tempo, e apresentam responsividade para detectar a evolução da doença em intervalo de 6 meses.
Pereira et al., 2020	verificar o desempenho motor de crianças com DMD, estratificadas por idade, com base nos valores dos testes motores padrão de crianças brasileiras típicas (TR, 10MWT e 10MRT, previamente publicados ¹⁶). Este estudo também definiu a sensibilidade e a especificidade desses testes, avaliando-os como possíveis ferramentas para o rastreamento diagnóstico da DMD.	Foram analisados 128 pacientes com distrofia muscular de Duchenne e 344 crianças saudáveis, distribuídas igualmente entre as faixas etárias. Na distrofia muscular de Duchenne, observa-se um aumento progressivo na média dos tempos de execução dos testes motores de acordo com a idade, com uma aceleração abrupta após os 7 anos. As crianças saudáveis adquirem a capacidade motora máxima aos 6 anos e estabilizam seus tempos. O tempo para levantar apresentou um valor de $p < 0,05$ e uma forte associação (tamanho do efeito [TE] $> 0,8$) em todas as faixas etárias (exceto aos 12 anos), com o tempo para caminhar 10 metros a partir dos 9 anos e com o tempo para correr 10 metros a partir dos 5 anos. Os pontos de sensibilidade de 100% foram definidos da seguinte forma: tempo para levantar, 2 s; tempo para caminhar 10 metros, 5 s; tempo para correr 10 metros, 4 s.	O programa "Time to Rise" é uma ferramenta útil e simples no rastreamento de doenças neuromusculares, como a distrofia muscular de Duchenne, uma doença anteriormente incurável com novas perspectivas de tratamento.

Fonte: Elaboração própria, 2025.

Quadro 1 – Caracterização do corpus da revisão (...continuação)

Autor/Ano	Objetivo	Resultados	Conclusões
Silva et al., 2020	Investigar as deficiências motoras e funcionais de 10 pacientes do sexo feminino com distrofia muscular, diagnosticadas por meio de estudos clínicos, patológicos, genéticos e imuno-histoquímicos.	A prevalência foi de 10/118 (8,4%) portadoras sintomáticas. Deleções foram encontradas em sete pacientes. A idade de início dos sintomas em portadoras de DMD foi bastante variável. Pseudohipertrofia dos músculos da panturrilha, fraqueza muscular, movimentos compensatórios e maior tempo de execução de tarefas funcionais foram observados na maioria dos casos. Diferentemente dos homens com DMD, sete pacientes do sexo feminino apresentaram fraqueza muscular assimétrica. A apresentação assimétrica da fraqueza muscular foi frequente e afetou a postura e a funcionalidade em alguns casos. O desempenho funcional apresentou maior número de movimentos compensatórios. O tempo de execução das atividades não se mostrou um bom biomarcador de funcionalidade para essa população, pois não varia na mesma proporção que o número de compensações de movimento.	Fraqueza muscular assimétrica e movimentos compensatórios, ou ambos, podem ser encontradas em mulheres portadoras de mutações do gene DMD, o que pode afetar negativamente a postura e o desempenho funcional dessas pacientes.
Wang et al., 2024.	Estabelecer a curva de crescimento em altura da DMD em estágio inicial e avaliar os potenciais marcadores que influenciam o crescimento em altura, fornecendo mais evidências sobre o mecanismo patológico, o controle do crescimento em altura e a saúde óssea na DMD.	A curva de crescimento de meninos com DMD de 2 a 12 anos indica uma taxa de crescimento mais lenta em comparação com a população média. Aos dois anos de idade, as crianças com DMD têm altura semelhante à de seus pares, mas gradualmente ficam para trás posteriormente. Baixa estatura foi observada em crianças com DMD antes e depois da exposição a glicocorticoides (GC), e o uso prolongado de GC exacerbou o retardo. IMC ($\beta = -0,47$, $p = 0,007$), DMO ($\beta = -0,005$, $p = 0,014$), β -CTX ($\beta = 0,001$, $p = 0,002$), idade óssea tardia ($\beta = 0,417$, $p < 0,001$) e duração do uso de GC ($\beta = -0,006$, $p = 0,047$) foram fatores independentes que influenciaram a altura. Marcadores relevantes de saúde óssea mostraram diferentes padrões de mudança sequencial.	A alta proporção e progressão da baixa estatura estão associadas ao estado geral da saúde óssea. Diferentes indicadores ósseos apresentam diferentes sensibilidades e especificidades e precisam ser considerados em conjunto. O monitoramento precoce do desenvolvimento da altura e de fatores relevantes deve ser parte do manejo da saúde óssea na DMD.

Fonte: Elaboração própria, 2025.

DISCUSSÃO

No que se refere à nacionalidade das publicações incluídas, observa-se que a maioria dos estudos foi conduzido no Brasil, sendo apenas um desenvolvido em país asiático, especificamente na China. Em relação ao ano de publicação, nota-se certa constância na produção científica ao longo do tempo, ainda que o número total de estudos identificados no período analisado não seja expressivo. No que concerne aos conteúdos abordados, os estudos analisados investigaram diferentes aspectos relacionados à Distrofia Muscular de Duchenne, como a avaliação da função motora, a evolução da doença, as deficiências motoras e o desenvolvimento estatural dos avaliados. (ARRUDA; CHAVES; BIERMANN, 2023).

A presente pesquisa selecionou estudos publicados entre 2020 e 2025 que abordassem sobre os sintomas apresentados por indivíduos com distrofia muscular de Duchenne (DMD), considerando ambos os sexos e diferentes faixas etárias.

A DMD acomete predominantemente indivíduos do sexo masculino, em virtude de seu padrão de herança ligada ao cromossomo X. No entanto, observa-se que, embora em menor frequência, mulheres também podem ser afetadas. As portadoras sintomáticas, também denominadas “manifestantes”, podem desenvolver fraqueza muscular e cardiomiopatia, condições relatadas em aproximadamente 8% dos casos. Os estágios iniciais de declínio da função motora em indivíduos do sexo masculino com DMD são amplamente descritos na literatura, sendo a perda da capacidade de deambular um marco clínico típico, geralmente observado por volta dos nove anos de idade. Em contrapartida, nas mulheres portadoras sintomáticas, há escassez de estudos que descrevam detalhadamente a progressão dos sintomas e o desempenho em tarefas funcionais. Dessa forma, o início precoce das manifestações clínicas parece estar associado a quadros de maior gravidade. (SILVA et al., 2020)

Com relação à função motora, Pereira, Araújo e Ribeiro (2020) evidenciaram que o desempenho motor de crianças com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) tende a regredir a partir do início da idade escolar, culminando em incapacidade funcional no início da adolescência. Em contrapartida, crianças com desenvolvimento típico apresentam estabilização do desempenho motor por volta dos seis anos de idade, quando atingem o pico máximo de suas funções motoras.

O estudo demonstrou que pacientes com DMD apresentam desempenho progressivamente inferior nas provas motoras de tempo para se levantar do solo (TL), tempo para andar 10 metros

(TA10) e tempo para correr 10 metros (TC10), quando comparados a crianças saudáveis. Observou-se ainda que, entre seis e nove anos, há uma fase de progressão mais acelerada da doença, caracterizada pela perda da capacidade de levantar-se do solo e de subir escadas. Os autores destacam que o TL constitui o marcador prognóstico mais precoce da progressão da DMD e, conseqüentemente, da perda da marcha, cuja velocidade de deterioração não ocorre de forma linear. Ademais, verificou-se que, a partir dos sete anos de idade, há um aumento significativo no tempo de execução dessas provas motoras.

Os instrumentos de avaliação utilizados no estudo (TL, TA10 e TC10) demonstraram ser técnicas simples, de rápida aplicação e baixo custo, o que reforça sua utilidade como ferramentas diagnósticas e de acompanhamento na triagem de doenças neuromusculares, especialmente quando aplicadas no contexto da puericultura para monitoramento do desenvolvimento motor infantil.

Segundo Cardoso de Sá, et al. (2021), a avaliação periódica da função dos membros superiores (MMSS) e do controle de tronco pode identificar precocemente a fraqueza muscular, o que possibilita uma intervenção voltada à prevenção de contraturas e à atenuação do declínio funcional. A fraqueza muscular nessa população pode interferir na postura, comprometendo de forma significativa os movimentos dos membros superiores.

É de suma importância a utilização de escalas validadas para a distrofia muscular de Duchenne DMD, a fim de identificar o grau da patologia. Entre elas, destacam-se: a escala de Vignos, empregada para classificar a doença; o SATCo (Segmental Assessment of Trunk Control), que avalia o controle do tronco; o TJT (Teste de Função Manual de Jebsen Taylor), que analisa a função dos membros superiores em relação ao tempo de execução de tarefas; e o PUL (Performance of Upper Limb), destinado à avaliação da qualidade dos movimentos dos membros superiores.

Com base nessas escalas, foi possível observar, em um intervalo de seis e doze meses entre as avaliações (parâmetro utilizado para acompanhar a evolução do paciente ao longo da doença), que indivíduos com DMD, com idades entre 6 e 19 anos, apresentam perdas significativas de força muscular, interferindo de maneira global nas funções corporais. Essa condição torna necessário o uso de cadeira de rodas, evidenciando a perda progressiva do controle de tronco após a perda da marcha e a diminuição da funcionalidade dos membros superiores, o que afeta tanto a execução das tarefas quanto a qualidade dos movimentos, levando ao uso de meios compensatórios para a

realização das atividades.

O estudo de Silva et al. (2020) evidencia a importância de compreender as manifestações clínicas e funcionais em mulheres portadoras sintomáticas da distrofia muscular de Duchenne (DMD). Embora a doença seja predominantemente masculina, cerca de 8% das mulheres portadoras apresentam sintomas como fraqueza muscular, alterações posturais e movimentos compensatórios, aspectos que comprometem significativamente o desempenho funcional. Os achados do estudo reforçam a necessidade de ampliar a atenção fisioterapêutica e o acompanhamento clínico dessa população, que frequentemente é subdiagnosticada.

Os resultados apontam que a fraqueza muscular nessas pacientes apresenta padrão assimétrico e pode afetar diretamente a postura e a funcionalidade, diferentemente dos homens acometidos pela DMD, que manifestam fraqueza simétrica e progressiva (SILVA et al., 2020). Tal assimetria contribui para o surgimento de movimentos compensatórios durante atividades como levantar-se de uma cadeira ou subir escadas, o que confirma a influência da perda de força muscular na biomecânica e nas atividades de vida diária. Conforme destacado pelos autores, o tempo de execução das tarefas não é um marcador fidedigno de funcionalidade, visto que as compensações motoras permitem manter a realização das atividades, mesmo com declínio da força.

Além disso, a pesquisa evidencia que a idade influencia o grau de comprometimento funcional, sendo que pacientes mais velhas apresentam maiores déficits musculares e motores, corroborando com estudos anteriores que relacionam o avanço da idade à piora do quadro clínico (MOSER; EMERY, 1974; HOOGERWAARD et al., 1999). Essa relação reforça a importância da avaliação precoce e da utilização de escalas funcionais específicas, como a Functional Evaluation Scale for Duchenne Muscular Dystrophy (FES-DMD) e a Escala de Vignos, que permitem mensurar de forma mais sensível as alterações motoras e posturais (HUKUDA et al., 2013; FERNANDES et al., 2010).

Outro ponto relevante é a presença de dor, câimbras e fadiga relatadas pelas participantes, sintomas frequentemente associados à sobrecarga muscular decorrente das compensações motoras (SOLTANZADEH et al., 2010). Esses achados reforçam o papel do fisioterapeuta na prescrição de exercícios terapêuticos individualizados, que visem minimizar os efeitos da fraqueza assimétrica e otimizar a funcionalidade, evitando a instalação de deformidades posturais.

Em síntese, o estudo de Silva et al. (2020) contribui de forma significativa para a literatura nacional ao descrever, pela primeira vez, o desempenho funcional de mulheres portadoras

sintomáticas de DMD com o uso de escalas específicas. A pesquisa ressalta que o acompanhamento clínico e fisioterapêutico contínuo é essencial para preservar a independência funcional dessas pacientes e aprimorar a qualidade de vida, além de ampliar o conhecimento sobre essa manifestação rara e complexa das distrofinopatias.

Ward e Weber (2019) observaram que crianças com DMD apresentam altura semelhante à de seus pares até os dois anos de idade, mas o crescimento desacelera progressivamente, indicando um padrão de desenvolvimento distinto. Essa estatura reduzida não é apenas consequência da fraqueza muscular, mas também está relacionada a alterações endócrinas e ósseas específicas da doença. Entre essas alterações, destaca-se o comprometimento da saúde óssea, evidenciado pela redução da densidade mineral óssea (BMD) e atraso na maturação esquelética, potencializados pelo uso prolongado de glicocorticoides (GC) (SARRAZIN et al., 2014). Outros fatores, como aumento do índice de massa corporal (IMC) e alterações de marcadores ósseos, como o B-CTX, também estão associados à estatura e à integridade óssea desses pacientes.

Estudos demonstram que o atraso da idade óssea e a diminuição da densidade mineral óssea aparecem de forma sequencial e progressiva. Heaney et al. (2000) relataram que o atraso da idade óssea aumentou significativamente após cinco anos de uso de GC, enquanto a densidade mineral óssea começou a diminuir de forma acentuada a partir do terceiro ano de tratamento. Esses achados corroboram os resultados de Annexstad et al. (2019), que mostraram que meninos com DMD tratados com glicocorticoides apresentam atraso significativo na maturação óssea e baixa densidade mineral óssea. Os autores destacam que, ao ajustar a densidade mineral óssea pela idade óssea, os escores Z aumentam significativamente, evidenciando que o atraso na maturação esquelética deve ser considerado na avaliação clínica para evitar subestimação do risco de fraturas.

Por fim, os autores ressaltam que a monitorização precoce do crescimento e dos marcadores ósseos é fundamental para o manejo clínico dos sintomas da DMD (Khadilkar et al., 2022). A identificação de alterações em indicadores como BMD, B-CTX e BA permite um acompanhamento mais eficiente da evolução da doença e das complicações relacionadas ao uso prolongado de corticosteroides (Annexstad et al., 2019).

Assim, compreender os sintomas associados à estatura e à saúde óssea é essencial para reduzir complicações futuras e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com DMD.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conclui-se portando que a partir da análise das publicações científicas revisadas, observou-se que a DMD é uma patologia neuromuscular de caráter progressivo e hereditário, que afeta de maneira significativa a força, o controle motor e a funcionalidade global dos indivíduos, comprometendo também o crescimento e a saúde óssea.

A revisão das publicações internacionais também evidenciou que, embora a DMD afete predominantemente o sexo masculino, mulheres portadoras sintomáticas podem manifestar alterações clínicas semelhantes, ainda que em menor intensidade, incluindo redução de força muscular e distúrbios posturais, entretanto esses achados reforçam a necessidade de ampliar o olhar clínico e fisioterapêutico para incluir esse grupo no acompanhamento e nas estratégias de prevenção. Verifica-se a importância de novas investigações que explorem com maior detalhamento os sinais e sintomas da DMD em mulheres portadoras.

REFERÊNCIAS

ANGULSKI, A. B. B. et al. Duchenne muscular dystrophy: disease mechanism and therapeutic strategies. **Frontiers in Physiology**, v. 14, p. 1183101, 2023. DOI: <https://doi.org/10.3389/fphys.2023.1183101>

ARRUDA, Clara Monte; CHAVES, Dalva Rafaela Pessoa; BIERMANN, Mariana Costa. Características Cognitivas e Comportamentais Associadas à Distrofia Muscular de Duchenne: Revisão Integrativa. **Estudos e Pesquisas em Psicologia**, v. 23, n. 1, p. 180-204, 2023. DOI: <https://doi.org/10.12957/epp.2023.75307>

BLAKE, D. J. et al. Function and genetics of dystrophin and dystrophin-related proteins in muscle. **Physiological Reviews**, v. 82, p. 291-329, 2002. DOI: <https://doi.org/10.1152/physrev.00028.2001>

CRISAFULLI, Salvatore et al. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 15, n. 1, p. 141, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01430-8>

DUAN, D. et al. Duchenne muscular dystrophy. **Nature Reviews Disease Primers**, v. 7, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00248-3>

FERNANDES, L. A. et al. Elaboration and reliability of functional evaluation on going up and downstairs scale for Duchenne Muscular Dystrophy. **Revista Brasileira de Fisioterapia**, v. 14, n. 6, p. 518–526, 2010. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-35552010000600011>.

FRANCICA, J. O.; et al. Relações humanas interpessoais: um perfil da literatura em habilidades sociais. **Research, Society and Development**, v. 10, n. 2, p. e3010212066, 2021. DOI: <https://doi.org/10.33448/rsd-v10i2.12066>.

GILIBERTO, Florencia et al. Symptomatic female carriers of Duchenne muscular dystrophy (DMD): genetic and clinical characterization. **Journal of the neurological sciences**, v. 336, n. 1-2, p. 36-41, 2014. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2013.09.036>.

HOOGERWAARD, E. M. et al. Cardiac involvement in carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophy. **Neuromuscular Disorders**, v. 9, n. 5, p. 347–351, 1999. DOI: [https://doi.org/10.1016/s0960-8966\(99\)00018-8](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(99)00018-8).

HUKUDA, M. E. et al. Evaluation scale development, reliability for sitting and standing from the chair for Duchenne muscular dystrophy. **Journal of Motor Behavior**, v. 45, n. 2, p. 117–126, 2013. DOI: <https://doi.org/10.1080/00222895.2012.760513>.

JUAN-MATEU, Jonàs et al. Prognostic value of X-chromosome inactivation in symptomatic female carriers of dystrophinopathy. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 7, n. 1, p. 82, 2012. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-82>.

KARIYAWASAM, Didu et al. Incidence of Duchenne muscular dystrophy in the modern era; an Australian study. **European Journal of Human Genetics**, v. 30, n. 12, p. 1398-1404, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01138-2>

MACIEL, Flaviana Kelly de Lima; SANTOS, Ana Lúcia Yaeko da Silva; SÁ, Cristina dos Santos Cardoso de. Responsividade de escalas de membro superior e controle de tronco na evolução de pacientes com distrofia muscular de duchenne. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 39, p. e2020045, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2021/39/2020045>.

MOSER, H.; EMERY, A. E. The manifesting carrier in Duchenne muscular dystrophy. **Clinical Genetics**, v. 5, n. 4, p. 271–284, 1974. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.1974.tb01694.x>.

NOWAK, K. J.; DAVIES, K. E. Duchenne muscular dystrophy and dystrophin: pathogenesis and opportunities for treatment. **EMBO Reports**, v. 5, n. 9, p. 872-876, 2004. DOI: <https://doi.org/10.1038/sj.embor.7400221>.

PEREIRA, Aline Chacon; ARAÚJO, Alexandra Pruber de Queiroz Campos; RIBEIRO, Márcia Gonçalves. Can simple and low-cost motor function assessments help in the diagnostic suspicion of Duchenne muscular dystrophy?. **Jornal de Pediatria**, v. 96, n. 4, p. 503-510, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jped.2019.02.003>

SILVA, Thiago Henrique da et al. Functional performance and muscular strength in symptomatic female carriers of Duchenne muscular dystrophy. **Arquivos de Neuro-psiquiatria**, v. 78, n. 3, p. 143-148, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1590/0004-282X20190168>.

SOLTANZADEH, P. et al. Clinical and genetic characterization of manifesting carriers of DMD mutations. **Neuromuscular Disorders**, v. 20, n. 8, p. 499–504, 2010. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2010.05.010>.

YOSHIOKA, Mieko; YORIFUJI, Tohru; MITUYOSHI, Izuru. Skewed X inactivation in manifesting carriers of Duchenne muscular dystrophy. **Clinical genetics**, v. 53, n. 2, p. 102-107, 1998. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.1998.tb02655.x>

WANG, Bingying et al. Height development and multiple bone health indicators in children aged 2–12 years with Duchenne muscular dystrophy (DMD). **PloS one**, v. 20, n. 1, p. e0316938, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0316938>

**SEX DIFFERENCES IN THE PRESENTATION
OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY SYMPTOMS:
A NARRATIVE REVIEW.**

ABSTRACT

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is a severe, X-linked, genetic neuromuscular disease that predominantly affects boys and is characterized by progressive degeneration of skeletal muscle tissue, cardiac and respiratory dysfunction. The aim of this study is to analyze the functional repercussions of DMD in female and male individuals and to identify the most common symptoms, such as progressive muscle weakness, gait abnormalities, and muscle retractions, and to review international scientific publications that address the clinical signs and symptoms of DMD in both sexes. This is a narrative literature review of the last 5 years (2020-2025), with searches conducted in the Scielo, PubMed, and Lilics databases. After applying the inclusion and exclusion criteria, 4 articles were selected for study. An exploratory reading was conducted considering the following criteria: title, abstract, introduction, objective, and identification of duplicates across databases. After this rigorous selection process, four articles remained that fully met the defined inclusion criteria, constituting the final sample for analysis. Despite presenting distinct methodologies, all studies converge in emphasizing the need for a comprehensive and continuous evaluation of patients affected by muscular dystrophies, considering the progressive and systemic nature of the disease. From the analysis of the reviewed scientific publications, it was observed that DMD is a progressive and hereditary neuromuscular pathology that significantly affects strength, motor control, and overall functionality of individuals, also compromising growth and bone health. This highlights the importance of further investigations that explore in greater detail the signs and symptoms of DMD in affected women.

Keywords: Rehabilitation. Musculoskeletal Diseases. Duchenne Muscular Dystrophy.