

Trabalhos Científicos

Título: Distrofia Miotônica De Steinert: Um Relato De Caso

Autores: EWERTON DA SILVA DUTRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ); BERNARDO DE LIMA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ); ANA CAROLINE COMIN (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ); VINÍCIUS VEDANA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ); MARCOS ANTONIO DA SILVA CRISTOVAM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ)

Resumo: Introdução: A distrofia miotônica de Steinert é uma distrofia congênita, multissistêmica, em que se observa acentuada hipotonia muscular com comprometimento proximal e das musculaturas de face, língua, laringe e diafragma, e consequente dificuldades alimentares por fraca sucção e/ou disfagia, além de porcentagens de óbitos no primeiro mês. A prevalência é de 1 para cada 60.000 crianças, ao nascimento, e 1 para cada 100.000 na população em geral, e o quadro clínico da distrofia é grave, com início neonatal ou pré-natal, podendo ocorrer artrogripose múltipla congênita, natimortos e polidrâmnio. Quando sobrevive, a criança pode apresentar retardo do desenvolvimento psicomotor; em crianças maiores, é evidente a diplegia facial, com lábios protraídos e dificuldade de fala. Descrição do Caso: VAJN, 10 anos, masculino. Apresentava história recente de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e fraqueza muscular. O diagnóstico de distrofia miotônica de Steinert foi feito em consulta com neurologista. Discussão: O exame físico revelou hipertelorismo mamário, baixa estatura (128 cm), baixo peso (22 kg), hipogonadismo e pressão arterial 90x50 mmHg. Não apresentava história familiar de parentes com o mesmo quadro patológico e não relatou outras queixas, associado às características da história prévia e concluindo o diagnóstico de distrofia miotônica congênita. Conclusão: Paciente relatou de acordo com os dados da literatura, confirmando o diagnóstico. Ainda assim, é importante ressaltar que apesar de ser uma doença comum em adultos, ela é rara em crianças e que, portanto, o diagnóstico precoce contribui para melhorar a qualidade de vida do paciente.