

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Becker Disfarçada: Um Relato De Caso Inicialmente Diagnosticado Como Autismo Severo

Autores: FLAWBER ANTÔNIO CRUZ (UFPB), RAFAEL EMANUEL FONTES COSTA ARAÚJO (UNIFACISA), RAÍVSON DIOGO FELIX FERNANDES (UNIFACISA), RAYSSA ROCHA VIEIRA DA SILVA (UNIFACISA), EMANUELLA ARRUDA DO REGO NÓBREGA (UNIFACISA), JULIA LOPES BRAGA (UNIFACISA), MAISA SOUZA LIEBIG (UNIFACISA), BEATRIZ PAIVA FARIAS (UNIFACISA), ANA CAROLINA BRANDÃO PAGANINI (UNIFACISA), LUÍS FELIPE GONÇALVES DE LIMA (UNIFACISA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Distrofia Muscular de Becker (DMB) é uma doença neuromuscular causada por mutações no gene que expressa a distrofina, localizado no Xp21. A incidência de distúrbios comportamentais e de atenção, incluindo o Transtorno do Espectro Autista (TEA), é mais prevalente nos portadores de DMB que na população em geral[1]. O perfil cognitivo dos portadores da doença está associado a alterações variáveis na quantidade ou tamanho da proteína distrofina. O caso em questão irá relatar um paciente com DMB inicialmente diagnosticado como TEA. "RELATO DE CASO: Paciente, sexo feminino, 5 anos, iniciou consulta em 2019 com quadro de discurso incompreensível, verborragia, baixa tolerância a reclamações e desatenção. Avaliação na Escala CARS indicou quadro de TEA Grave, sendo prescrito risperidona, acompanhamento com psicólogo, fonoaudiólogo, realização de audiometria e solicitação do cariótipo. Retorna, após 3 anos, com diagnóstico de TEA associado à presença de hipotonia muscular, principalmente paravertebral, moderada atrofia da cintura escapular e dificuldade em realizar movimentos específicos. Observa-se escoliose toracolombar grave e dificuldade em subir degraus. Foi levantada hipótese diagnóstica de Síndrome de Becker. Atualmente está aguardando o resultado do cariótipo." DISCUSSÃO: A DMB é uma doença neuromuscular e genética ligada ao sexo, de caráter recessivo. É uma forma alélica mais branda da distrofia muscular de Duchenne (DMD)[2]. Sua incidência em meninos é de 1:30000 nascidos vivos, sendo a maioria dos casos herdados por meio de mães portadoras[3]. As manifestações clínicas da DMB costumam ser mais tardias do que as da DMD e podem ser elas: comprometimento cognitivo e comportamental (CCC), hipotonia, dificuldade de deambulação, contraturas, hipertrofia muscular (como adaptação compensatória), além de acometimento cardíaco. O diagnóstico é estabelecido através da clínica atrelada a exames complementares como dosagem de CK, eletroneuromiografia, cariótipo e análise de distrofina. Quanto ao tratamento, este deve ser feito personalizado, podendo ser através de fisioterapia de reabilitação, uso de dispositivos de assistências, tratamento com glicocorticóides e terapia genética[2,3]. Devido à manifestação de CCC, é uma distrofinopatia com um importante diagnóstico diferencial com o TEA, conforme relatado por vários grupos, ressaltando a urgência de diretrizes diagnósticas bem estabelecidas[4]. COMENTÁRIOS FINAIS: Este caso ressalta a complexidade diagnóstica dos transtornos neuromusculares, em especial a DMB. A confusão inicial com o diagnóstico de TEA severo destaca a importância de considerar cuidadosamente uma variedade de características clínicas. Buscamos que este relato de caso contribua para a literatura fomentando uma abordagem cautelosa e abrangente no diagnóstico de condições neuromusculares, com objetivo de melhorar a qualidade de vida dos pacientes._x000D_