



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Distrofia Fáscio-escápulo-umeral

Autores: PRISCILA PIRES DALPIAS CABRAL (ULBRA); LARISSA MORENA LOPES (ULBRA); SILVIA CHAVES SCHRODER (ULBRA); CAROLINE COSTI (ULBRA); DANIELA BORDIN CORRÊA (ULBRA); VANESSA MORELLATO BASSO (ULBRA); TAISSA MORELLATO BASSO (ULBRA); CAMILLA MURICY CAMARGO (ULBRA); JORGE LUIZ WINCKLER (ULBRA)

Resumo: A distrofia fáscio-escápulo-umeral é uma doença rara, afeta aproximadamente 5 em cada 100.000 pessoas. Tipicamente este distúrbio se inicia na infância ou no início da idade adulta. Está incluída entre as distrofias musculares progressivas, caracterizadas por fraqueza muscular progressiva, acompanhada de degeneração e atrofia muscular esquelética. Estudos histopatológicos demonstram degeneração de fibras musculares individuais, com internalização de núcleos, diminuição do diâmetro de fibras e infiltração de tecido conjuntivo. Especula-se que a patogenia envolva alterações em genes que codificam canais de cálcio, cloro ou sódio. Relatamos o caso de BLS, do sexo feminino, 9 anos, que vem apresentando fraqueza facial, aparecendo como incapacidade de sorrir, assobiar ou fechar completamente os olhos. Apresentando também dificuldade para elevação dos braços. O quadro vem evoluindo à 1 ano. Ao exame físico observa-se uma atrofia muscular proeminente em face, com incapacidade de franzir os lábios, atrofia simétrica de músculos do tórax, proximais dos braços e trapézio. Escápulas aladas e prega axilar verticalizada. Exames laboratoriais mostram nível sérico de CK levemente elevado. A EMG indica um padrão miopático. A biópsia muscular revela características inespecíficas de uma miopatia. Não existe cura para a distrofia fáscio-escápulo-umeral. O objetivo do tratamento é controlar os sintomas para melhorar a qualidade de vida. Deve-se incentivar a atividade pois a inatividade (como permanecer na cama) pode piorar a doença muscular. A fisioterapia também é importante para manter a força muscular. Os procedimentos para estabilizar a cintura escapular melhoram a escápula alada, mas podem não melhorar a função. Para prevenção recomenda-se um aconselhamento genético se houver história familiar de distrofia muscular fáscio-escápulo-umeral.