



## Trabalhos Científicos

**Título:** Distrofia Miotônica: Relato De Caso.

**Autores:** MARIANA CASTIGLIONI (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA); BÁRBARA GÓIS CORDEIRO BARROSO (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA); LIANA SANTOS DE MELO COELHO (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA)

**Resumo:** Introdução: a Distrofia Miotônica de Steinert (DMS) caracteriza-se por miotonia, atrofia muscular predominantemente distal e facial, com acometimento sistêmico variável e tendência a agravamento em gerações sucessivas (fenômeno de antecipação). Tem herança autossômica dominante, penetrância incompleta e expressividade variável. Descrição do Caso: M.V., 12 anos, sexo feminino, com cefaléia holocraniana recorrente e ptose bpalpebral, que apresentava desde o nascimento. Referia fraqueza muscular universal, levando a quedas da própria altura frequentes. Tinha atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e dificuldades de aprendizagem. Mãe apresentava retardo mental e sintomas semelhantes. Ao exame, face alongada, mímica facial pobre, ptose palpebral bilateral, boca entreaberta e disfonia. Ausculta cardíaca com desdobramento de B2 e sopro holossistólico pancardíaco (++/6+). Força muscular diminuída (MMSS 4+/5+; MMII 3+/ 5+). Abria mão lentamente após fechamento forçado e apresentava fenômeno miotônico após percussão lingual. Tinha pés cavos e a marcha era com apoio. Na investigação, ecocardiograma mostrou insuficiência tricúspide e mitral leves. Ressonância com sinais de hipomielinização no pólo temporal direito de aspecto inespecífico, além de aumento de espaço de circulação líquórica. Espirometria com distúrbio obstrutivo moderado. Eletroneuromiografia com padrão miotônico relacionado a DMS. Finalmente, análise molecular compatível com DMS, apresentando mais de 50 repetições de CTG, no alelo 2 do gene DMPK, no cromossomo 19q13.2-q13.3. Discussão: Primeiramente descrita por Steinert, passou a ser conhecida como DMS e apresenta três fenótipos, leve (adultos com catarata), clássico (entre 20-25 anos) e congênito (comprometimento neuromuscular ao nascimento). Conclusão: O caso mostra uma DMS precoce, provavelmente pela antecipação genética, quando os trinucleotídeos instáveis transferidos, quase sempre da mãe, se expandem, durante gametogênese. O risco do conceito adquirir a forma congênita é de 80%, quando a mãe apresenta forma multissistêmica, assim, a detecção das mulheres afetadas é essencial para aconselhamento genético.