



Trabalhos Científicos

Título: Miastenia Congênita Como Diagnóstico Diferencial De Atraso Do Desenvolvimento Motor

Autores: PAULA MARQUES COSTA DA SILVA (IFF); KRIZIA ECKSTEIN DIAS (IFF); GUILHERME RAIA MICHAELIDES DE CARVALHO (IFF); JULIA VALERIANO DE ALMEIDA (IFF); MARCELA RODRIGUEZ DE FREITAS (IFF)

Resumo: Introdução: A Miastenia Gravis é um distúrbio neuromuscular caracterizado por déficit motor e fadigabilidade da musculatura esquelética. Tem como causa um defeito na transmissão neuromuscular, de origem autoimune ou genética. É uma condição rara em Pediatria e pode ser classificada em três tipos: neonatal, congênita e juvenil. A forma congênita se dá por mecanismo genético, e não imunológico, em genes que codificam proteínas da junção neuromuscular. Descrição do caso: Paciente masculino de 6 anos, encaminhado ao serviço de Neurologia com história de atraso do desenvolvimento motor - aquisição da marcha com 1 ano e 7 meses – fraqueza muscular, quedas frequentes e oftalmoplegia bilateral. Ao exame notou-se paresia importante da mirada vertical e horizontal e força preservada, exceto na região proximal dos membros inferiores. Exames laboratoriais evidenciaram anticorpo anti-receptor-ACh e anti-MuSK negativos em duas ocasiões, dosagem de CPK e CKMB normais. Eletroneuromiografia inconclusiva devido à falta de cooperação do paciente. Iniciado teste terapêutico com Piridostigmina em dose baixa, com melhora discreta dos sintomas. Discussão: O diagnóstico diferencial de fraqueza muscular congênita e atraso motor é extenso e complexo. Ele inclui a Miastenia Gravis Congênita, cuja raridade e diferentes formas de apresentação tornam seu reconhecimento mais difícil e tardio, com frequência estando o paciente sintomático há anos no momento do diagnóstico, como o caso descrito. Infecções de repetição, principalmente respiratórias, com possibilidade de complicações e potencialmente fatais tornam o diagnóstico precoce ainda mais importante. O diagnóstico definitivo é feito através de análise molecular, não disponível de forma acessível no Brasil. Conclusão: A Miastenia Gravis Congênita é uma doença tratável e deve ter seu diagnóstico precoce estimulado. Para isso, é necessário seu conhecimento e reconhecimento por parte do Pediatra, além de um alto índice de suspeição em pacientes com fadigabilidade e acometimento da musculatura bulbar e ocular.