



## Trabalhos Científicos

**Título:** A Improvável Associação De Distrofia Muscular De Duchenne (Dmd) E Pan-Hipopituitarismo: A Importância Do Exame Neurológico Na Investigação Diagnóstica

**Autores:** ADA MARIA FARIAS SOUSA BORGES (HMIB - HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA), NATALIA SPINOLA COSTA DA CUNHA (HMIB - HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA)

**Resumo:** Introdução: As manifestações clínicas da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) se iniciam antes dos quatro anos de vida e se caracterizam por enfraquecimento muscular gradual e ascendente, com início na cintura pélvica. A associação com endocrinopatias é incomum, mas deve ser investigada se quadro clínico sugestivo. Descrição: Pré-escolar 5 anos e 11 meses, masculino, mãe com exposição a teratógenos (Misoprostol, álcool e cocaína) durante gestação, nascido de parto cesáreo, termo, peso adequado para idade gestacional, internamento prolongado em unidade de terapia intensiva neonatal por insuficiência respiratória, diagnóstico durante o período, de panhipopituitarismo. Neuroimagem por ressonância, com aplasia de haste hipofisária e neurohipófise ectópica. História de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (deambulou apenas com 2 anos), baixa velocidade de crescimento e consequente baixa estatura. Em exame físico neurológico, destacava-se hipertrofia de panturrilhas, fraqueza proximal e levantar miopático, o que associado ao aumento de enzimas musculares (CPK 9.000, CKM 600,3) e transaminases (TGO 455,9 e TGP 479,5), levantou hipótese diagnóstica de distrofinopatia. Estudo molecular cursou com mutação frameshift com stop codon no gene DMD (Xp21.2). Discussão: Apesar da ausência de história familiar positiva para distrofinopatias e o diagnóstico prévio de panhipopituitarismo no período neonatal, levando à associação com DMD pouco provável, o reconhecimento das manifestações clínicas do pré-escolar foi determinante para a suspeita de miopatia e consequente diagnóstico de DMD. Conclusão: O reconhecimento pelo pediatra, do exame físico neurológico alterado é crucial para a investigação etiológica de síndromes neurológicas, sobretudo na presença de doença prévia cuja fisiopatologia não justifica todos os sinais e sintomas apresentados.