

Trabalhos Científicos

Título: Distrofia Muscular Congênita Tipo Megaconial: Um Relato De Caso

Autores: MARIA LUIZA DE ANDRADE CORREIA (UFSC - UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), EUGENIO GRILLO (UFSC - UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), RAPHAELA DA SILVA MAINTINGUER (UFSC - UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA)

Resumo: A Distrofia Muscular Congênita tipo Megaconial (DMCM) é uma doença rara, com necessidade de ampliação do conhecimento sobre a mesma, visando diagnóstico precoce para melhor seguimento do caso e aconselhamento genético aos pais K. P. G., masculino, 18 meses, apresentando dificuldade para se sentar, mesmo com apoio, hipotonia generalizada e arreflexia. De antecedentes pessoais, é filho de pais consanguíneos, nasceu prematuro (29 semanas), com peso adequado para idade gestacional, APGAR 6 e 9, permanecendo internado até 51 dias de vida. De comemorativos do período neonatal teve hemorragia de matriz germinativa grau IV, icterícia e taquicardia supraventricular. Durante o primeiro ano de vida apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) primeiramente atribuído à prematuridade. De antecedentes familiares tem uma irmã com atraso global severo que faleceu por volta dos 10 anos. Foram solicitados exames complementares com ecocardiograma demonstrando disfunção sistólica leve de ventrículo esquerdo, eletroencefalograma normal, creatinofosfoquinase (CPK) de 1333 U/L e sua fração MB (CK-MB) de 57 U/L. Realizado painel genético constatando-se miopatia de herança autossômica recessiva com mutação nonsense em homozigose no gene CHKB (OMIM: 612395) as distrofias musculares congênitas são doenças de caráter distrófico e progressivo, com enfraquecimento da musculatura esquelética, podendo ser de herança autossômica recessiva ou dominante e recessiva ligada ao X (1). As manifestações são ao nascimento ou primeiro ano de vida, com hipotonia, fraqueza muscular, retardo do desenvolvimento motor, atrofia muscular e, posteriormente, retrações fibrotendíneas e deformidades esqueléticas (2). A DMCM foi primeiramente descrita por Nishino et al. em 1998 após avaliação de 4 casos distintos que apresentavam fraqueza muscular, hipotonia e atraso do desenvolvimento (3) tendo até o presente momento 58 casos de 51 famílias não dependentes relatados (4, 5). A fisiopatologia decorre de uma mutação no gene CHKB, com consequente diminuição da fosfatidilcolina, afetando a conformação da membrana mitocondrial muscular, predispondo aos achados histopatológicos de grandes mitocôndrias localizadas na periferia da célula muscular e ausência das mesmas no centro do sarcoplasma (imagem 1) (6). A doença tem padrão autossômico recessivo, e além do comprometimento muscular pode apresentar-se com deficiência intelectual, estigmas autistas, comportamento agressivo, distúrbios do sono, convulsões, lesões de pele ictiose-like e comprometimento cardíaco, sendo o principal a miocardiopatia dilatada podendo levar a morte precoce (7). Conclusão as distrofias musculares congênitas devem ser lembradas frente a toda criança que se apresente com hipotonia e atraso do DNPM, a mutação trazida no presente estudo não havia sido previamente descrita na literatura médica, contribuindo para expandir o repertório genético da DMCM.