



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Menkes Associada A Distrofia Muscular Distroglicanopatia Em Um Paciente Pediátrico

Autores: GIOVANNA FURINI LAZARETTI DOMINGOS (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), MARIÁ ROMANIO BITENCOURT (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), MARIA CAROLINA DE MELLO BARRETO OLIVEIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), RODOLFO LEON GARCIA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), MARIA VITÓRIA DELMONACO SPERANDIO BRANCO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), ANA LUIZA SCHWAB (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), LUIZA SANTOLIN (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), AMANDA BARBIERI AIACHE (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), GABRIELA NANDI SIQUEIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), ANA JÚLIA DE SOUZA GARCIA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE MARINGÁ), CLAUDIO GUILHERME DE ASSIS OLIVEIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ), TAINARA CARFANE GOMES (REDE DE ASSISTÊNCIA À SAÚDE METROPOLITANA)

Resumo: A Síndrome de Menkes (SM), causada por mutações no gene ATP7A, possui incidência de 1 em cada 100.000 a 250.000 nascidos vivos (NV) e resulta em neurodegeneração por transporte inadequado de cobre celular. A Distrofia Muscular Distroglicanopatia (DMD), ocasionada por mutações no gene FKTX, com incidência de 1 em 100.000 a 500.000 NV, afeta a glicosilação dos alfa-distroglicanos na membrana muscular. Raras, possuem prevalência de difícil determinação devido a alta mortalidade e subdiagnóstico dos pacientes. Esse relato descreve o caso de um paciente com ambas as condições e a complexidade do diagnóstico e terapêutica dele. M.S., masculino, 2 anos, nasceu de 37 semanas com 2440g, cesárea, Apgar de 7 e 8 (1 ° e 5 ° minutos). Aos 4 meses de vida iniciou vômitos, regressão no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), e convulsões com duração superior a 20 minutos sendo internado em hospital primário e transferido para este hospital terciário. Realizado eletroencefalograma (EEG) que demonstrou atividade epileptiforme multifocal e hipsarritmias de padrão surto-atenuação, indicando possível síndrome de West. Recebeu múltiplos anticonvulsivantes sem controle total das crises. Foi observado ainda hipotonia e cabelos quebradiços e esbranquiçados, suspeitado de SM. Realizada ressonância magnética (RM) de crânio que revelou lesões na substância branca multilobar e redução volumétrica do cerebelo e ponte. Feita dosagem de cobre sérico, inferior a 10 mcg/dl (referência >80mg/dl). Solicitado então exoma que identificou variante no gene ATP7A e distrofia muscular associada a variante no gene FKTX, confirmando a patologia. Variantes também foram identificadas nos genes GJB2 (surdez 3A e 1A) e uma de significado indeterminado (VUS) foi encontrada no gene MED13 associada a distúrbios do desenvolvimento intelectual. Desenvolveu disfunção gastrointestinal e necessitou de realização de gastrostomia (GTT). Apresentou múltiplas internações por pneumonia. No momento, com 3 anos, segue tratamento com ajustes nas medicações, com crises parcialmente controladas, mantendo acompanhamento multidisciplinar e dieta via GTT. A última internação foi há cerca de 3 meses devido a novo quadro de infecção pulmonar. A SM associada a DMD trata-se de um desafio para diagnóstico e terapêutica devido à natureza progressiva, podendo desenvolver quadros sugestivos de epilepsias. O caso apresentado tinha como principal manifestação crises epiléticas de difícil controle e atraso de DNPM, devido a gliose e desmielinização encefálica, que associados a hipotonia e a característica do cabelo do paciente induziram a suspeita diagnóstica e realização de exames para confirmação. A maioria dos pacientes acaba falecendo devido a infecções respiratórias, que ocorrem repetidamente. Este caso destaca a importância da identificação de mutações genéticas, que associada a abordagem multidisciplinar influenciam na qualidade de vida do paciente tendo em vista a dificuldade a se oferecer terapêuticas definitivas