

Trabalhos Científicos

Título: O Ultrassom Muscular Como Biomarcador No Diagnóstico Da Esclerose Lateral Amiotrófica Juvenil: Um Relato De Caso

Autores: MABELLE FRAGOSO DE SOUZA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), CLARA GONTIJO CAMELO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), BRUNA RIBEIRO TORRES (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), ANDRE VINICIUS SOARES BARBOSA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II)

Resumo: A Esclerose Lateral Amiotrófica Juvenil (ELA Juvenil), caracteriza-se por uma doença neurodegenerativa com sintomatologia iniciada antes dos 25 anos de idade. Os sinais clínicos são decorrentes do acometimento dos neurônios motores superiores e inferiores. A ELA juvenil é rara e a maioria dos genótipos descritos são ligados a herança autossômica recessiva. Porém, esse relato demonstra Variante de Significado Indeterminado (VUS) acometendo o gene SPTLC1 com herança autossômica dominante em genoma de paciente com sintomas clínicos. O diagnóstico da doença é um desafio. No entanto, o ultrassom muscular é um biomarcador, que associado aos testes genéticos, pode auxiliar na elucidação diagnóstica. Feminino, com 2 anos, iniciou marcha equina, sem outras alterações no desenvolvimento neuropsicomotor. Aos 4 anos, quedas da própria altura. Ao exame neurológico, observado fasciculações de língua, hipotonia, fraqueza muscular, clônus e hiper-reflexia de aquileu, sem perda da sensibilidade. Iniciada a investigação com exames laboratoriais e de imagem, todos sem alterações. Em seguida, coletado teste genético que descartou as principais doenças neuromusculares, principalmente as formas 5q e não-5q da Atrofia Muscular Espinhal (AME). Paciente evoluiu progressivamente com atrofia muscular dos membros inferiores e superiores, perda da marcha aos 6 anos, dificuldade de exercer movimentos finos e acometimento da musculatura respiratória e faríngea. Iniciado acompanhamento com fonoaudiologia e fisioterapia. Em agosto de 2023, feito novo sequenciamento de exoma e DNA mitocondrial, com achado de VUS ligado ao gene SPTLC1, de herança autossômica dominante para ELA juvenil, com alta probabilidade de patogenicidade. Porém, sem possibilidade de segregar os genes paternos para complementar a propedêutica. Por isso, foi proposto um método complementar por equipe especializada: o ultrassom muscular. O mesmo, demonstrou alterações compatíveis com a doença. A ELA juvenil é pouco descrita na população pediátrica. Embora seja um diagnóstico difícil, os primeiros sintomas podem surgir ainda na primeira infância quando o paciente é primordialmente avaliado pelo pediatra generalista. Dessa maneira, é imprescindível que o profissional esteja apto na realização do exame neurológico para identificar alterações comuns às doenças degenerativas e encaminhar à subespecialidade e às equipes multidisciplinares. Além disso, é importante que a comunidade científica tenha o conhecimento das novas propedêuticas disponíveis, como o ultrassom muscular. Esse exame, permite visualizar o aumento da ecogenicidade do músculo e fasciculações hipoecóicas altamente relacionados à mutação do gene SPTLC1 corroborando para o diagnóstico. Por fim, embora ainda não existam tratamentos farmacológicos disponíveis na pediatria, conhecer a existência da doença permite iniciar o tratamento de suporte precoce e investir em estudos que futuramente podem trazer inovações terapêuticas, como as terapias gênicas.