



Trabalhos Científicos

Título: O Caso De Uma Criança Com Hiper mobilidade Ligamentar E Esclera Azulada: Miopatia De Bethlem

Autores: CÁSSIA CAROLINE AGUIAR DA PONTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOÃO ALBERTO DELMIRO DA SILVA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA MAYKELLY ALVES DE VASCONCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA PESSOA MATIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ISABELLA CAMPOS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIA MATOS DUBANHEVITZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), DÉBORAH DANNA DA SILVEIRA MOTA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA SANTOS PESSOA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ. HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: A miopatia de Bethlem é uma distrofia muscular congênita caracterizada por frouxidão articular distal e uma combinação de contraturas articulares distais e proximais. A progressão da doença é lenta e a deambulação geralmente é mantida até a idade adulta. Paciente do sexo feminino, 2 anos, apresentou dificuldade para levantar, com fraqueza muscular há um ano. Os exames laboratoriais mostraram níveis elevados de CPK (417,0 e posteriormente 392,0). O pré-natal transcorreu sem intercorrências e o parto vaginal ocorreu a termo. Os pais negam consanguinidade. A criança começou a andar aos 18 meses, mas a mãe relatou quedas frequentes. Aos 7 anos, a paciente foi ao ambulatório de neuromuscular com queixas de dificuldade para ganhar peso, força global grau 4, frouxidão ligamentar, encurtamento posterior e hiperflexibilidade, além de sinal de Gowers presente. A eletroneuromiografia mostrou comprometimento miopático. Após biópsia muscular, a qual revelou deficiência parcial da expressão sarcolemal no colágeno VI, recebeu o diagnóstico de miopatia relacionada ao colágeno VI. Aos 9 anos, a paciente relatava cansaço em curtas distâncias, sem intercorrências respiratórias ou queixas de aprendizado. Além disso, foram observadas escleras azuladas. Aos 10 anos, foi identificada a variante patogênica em heterozigose p.Gly290Arg em COL6A1, confirmando o diagnóstico de Miopatia de Bethlem. O colágeno tipo VI forma uma rede microfibrilar associada à membrana basal e variantes genéticas que interrompem sua montagem prejudicam a ligação do colágeno na matriz extracelular. Miopatias relacionadas ao colágeno VI, causadas por variantes patogênicas em COL6A1, COL6A2 e COL6A3, manifestam-se como um continuum fenotípico de doenças raras, incluindo a miopatia de Bethlem (BM) e a distrofia muscular congênita de Ullrich (UCMD). Enquanto a UCMD é uma condição autossômica recessiva com fenótipo mais grave, a BM é autossômica, podendo ser dominante ou recessiva, caracterizada por progressão lenta, fraqueza muscular precoce, contraturas articulares, hiper mobilidade das articulações, formação de queloides e hiperqueratose folicular. Os sintomas da BM podem surgir desde o nascimento até a idade adulta média e muitos pacientes relatam histórico de hipotonia, atrasos motores e tendência a sentar em W devido à frouxidão das articulações do quadril. A BM é uma doença rara que apresenta miopatia de início precoce e contraturas incapacitantes, com tendência à formação de quelóide. É agrupado em collagenopatias com variantes nos genes que codificam o colágeno VI. Este caso sublinha a importância de um diagnóstico preciso e do manejo terapêutico adequado para melhorar a qualidade de vida dos pacientes com BM, destacando a relevância das collagenopatias no espectro das miopatias genéticas.