

Evolução e aconselhamento genético na distrofia muscular de Duchenne a partir do relato de um paciente



Leonardo Nunes Sanson(Leonardons@ufcspa.edu.br)¹;
Camila Porto Cardoso¹; Jonas Hantt Corrêa Lima ⁴;

Bruna Dorini Vieira¹; Laura Fogaça Pasa ⁴; Matheus Rodrigues Teixeira Netto¹; Eduardo Priesnitz Friedrich³; Isadora Schneider Ludwig¹; Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}; Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}



¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA);

²Irmadade da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCMPA);

³Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS);

⁴Universidade Luterana do Brasil (ULBRA);

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética ligada ao X que se caracteriza por fraqueza muscular progressiva. Nosso objetivo foi descrever as características clínicas de um paciente com DMD, junto com sua evolução e o aconselhamento genético da família.

DESCRIÇÃO DO CASO

O paciente era um menino de 5 anos com suspeita de doença muscular. Ele nasceu de parto cesáreo, com 6 meses, pesando 1900 g. Após o nascimento, ele acabou tendo um episódio de parada respiratória. Ao exame físico, com 5 anos, o paciente apresentava levantar de Gowers, hipertrofia de panturrilha e arreflexia. A eletroneuromiografia mostrou sinais neurofisiológicos sugestivos de alterações primárias da fibra muscular. A ressonância magnética de crânio revelou focos em hipersinal em T2 localizadas na substância branca peritrigonale sulcos corticais proeminentes. Os exames laboratoriais evidenciaram níveis elevados de aldolase e de creatinoquinase. A análise molecular para a DMD, através da técnica de reação em cadeia da polimerase (PCR) multiplex, foi compatível com o diagnóstico.

A análise molecular da irmã do paciente, realizada por *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA), revelou que ela portadora da mesma mutação. A avaliação cardiológica do paciente foi normal.

DISCUSSÃO

Inicialmente, levantou-se a hipótese de lesão do sistema nervoso central por hipóxia, devido ao episódio de parada cardiorrespiratória. Entretanto, a evolução do paciente, com piora progressiva, juntamente com níveis elevados de creatinoquinase e a idade de aparecimento dos sintomas, como a pseudohipertrofia de panturrilhas e o levantar de Gowers, foram indicativos de DMD, que foi confirmado pela análise molecular. Esta última possibilitou também a identificação de que a irmã apresentava risco aumentado de ter filhos do sexo masculino com a doença (50%).

CONCLUSÃO

A elucidação diagnóstica e a avaliação de outros familiares foram fundamentais para o adequado manejo do paciente e aconselhamento genético da família.