

Distrofia Miotônica de Thomsen – o Pediatra Pode Diagnosticar

Resumo

Introdução: Miotonia é o fenômeno da diminuição da velocidade de relaxamento muscular após contração, estímulo mecânico ou elétrico. As miotonias podem ser hereditárias ou adquiridas. As hereditárias compreendem dois grupos – o primeiro associado à distrofia muscular (distrofia miotônica de Steinert) e o segundo as miotonias hereditárias não distróficas, com herança autossômica dominante (miotonia congênita de Thomsen, paramiotonia congênita, miotonia flutuante e a paralisia periódica hipercaliêmica) e herança autossômica recessiva (Miotonia Congênita de Becker). As miotonias apresentam alterações na excitabilidade da fibra muscular esquelética, por disfunção dos canais de cloro, sódio ou cálcio, sendo designadas como doenças de canais iônicos. A Miotonia de Thomsen (MT) é caracterizada por miotonia e hipertrofia muscular generalizada, devido a mutação no gene que codifica o canal de cloro do músculo esquelético. Frequentemente, o diagnóstico da MT é retardado por falta de conhecimento do fenótipo. **Objetivo:** relatar o caso de adolescente com fenótipo típico da MT. **Metodologia:** relato de caso. **Resultados:** ABFS, 14 anos, feminino, parda, procedência Duque Caxias/RJ. Referida para avaliar “doença neuromuscular”. Início aos 12 anos com eventos de miotonia. Estes ocorriam diariamente e intensificados por stress e tempo de permanência na mesma posição. Eletroneuromiografia e dosagens hormonais normais. Aos 13 anos iniciou hipertrofia muscular progressiva. Pais não consangüíneos. Diagnóstico de Miotonia no pai e tio paterno. Mãe 29 anos, Gesta III, Para III. Gestação sem intercorrências e Pré-Natal incompleto. Parto normal, no termo. Pesou 3,2 Kg, mediu 54 cm. Marcos do DNPM normais. Atualmente cursa 9º ano com desenvolvimento cognitivo normal. Exame: hipertrofia muscular generalizada, dismorfias faciais menores. Dosagens enzimáticas: CPK = 1.597 U/ml. CKMB = 36 U/ml. Aldolase = 14,6 U/ml. **Discussão e Considerações Finais:** Adolescente apresentando miotonia e hipertrofia muscular com história familiar para miotonia, fenótipo característico da MT. Houve demora no diagnóstico e realização de exames complementares desnecessários.

Responsável

Caroline Graça de Paiva

Autores

Paiva CG; Amaral MCA; Lettieri BR; Amaral RR; Bernardo RM; Ribeiro CD

Instituição

Universidade do Grande Rio (UNIGRANRIO)
– Campus Barra da Tijuca