

# REUNIÃO DE PRIMAVERA DA SPEDNM

Sweet Atlantic Hotel & Spa  
Figueira da Foz  
17 e 18 de Março de 2012

# DISTROFIAS MUSCULARES

Livro de  
Resumos



Houve 9 óbitos nesta população. As patologias destes eram: Distrofia Muscular de Duchenne (5), Distrofia Muscular das cinturas- Lamina A/C (1), Distrofia Muscular Congénita (3).

### Discussão

Esta revisão permitiu conhecer melhor os doentes em seguimento, e rever a classificação de alguns casos que estavam classificados como sem diagnóstico definido.

## LAMINA A/C- UM GENE VÁRIAS DOENÇAS

*Tiago Proença dos Santos<sup>1</sup>, Teresa Moreno<sup>1</sup>, Isabel Conceição<sup>2</sup>, Jorge Oliveira<sup>3</sup>,  
Teresinha Evangelista<sup>2</sup>*

1- Departamento de Pediatria, Unidade de Neurologia Hospital de Santa Maria – CHLN, 2- Departamento de Neurologia, Unidade de Doenças Neuromusculares Hospital de Santa Maria – CHLN, 3- Unidade de Genética Molecular, Unidade de Genética Molecular, Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto

### Introdução

As Laminas são intermediários proteicos de tipo filamentoso formando os principais componentes da lâmina nuclear. Formam dímeros interagindo com a cromatina e proteínas integrais da membrana nuclear. Os mamíferos têm três tipos principais a de tipo A, B e C. Um mesmo gene LMNA codifica através de *splicing* alternativo a Lamina A e C.

As mutações no gene LMNA têm sido associadas a uma enorme variedade de patologias que afectam o músculo esquelético e cardíaco, tecido adiposo e nervos periféricos.

### Caso Clínico

Os autores descrevem 7 doentes de 4 famílias que se apresentam como uma distrofia muscular das cinturas e mutações do LMNA. Destes casos 3 têm uma apresentação pediátrica e 4 juvenil. Clinicamente o espectro de gravidade é muito variável, desde crianças que nunca chegaram a correr, apresentam retrações graves dos membros e necessitando de suporte ventilatório nocturno, até casos de discreta atrofia muscular proximal e diminuição de força que progridem lentamente já em idade adulta.

A cardiomiopatia dilatada, segue o mesmo padrão na maioria dos nossos doentes, surgindo precocemente nos de apresentação pediátrica e numa fase tardia nos de apresentação juvenil.

Em todos os casos existe um electromiograma de padrão miopático e biopsias musculares com padrão de distrofia muscular progressiva.

## Conclusão

Com estes casos os autores descrevem um grupo de patologias, em que as alterações no mesmo gene se expressam de múltiplas formas. Mesmo dentro do grupo de distrofias musculares de cinturas, a gravidade de apresentação do quadro é muito variável.

A descrição da clínica e das mutações associadas, pode facilitar diagnósticos futuros, permitindo correlacionar a clínica com a biologia molecular.

## DOENÇA DE STEINERT EM IDADE PEDIÁTRICA – CASUÍSTICA DA CONSULTA DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

*Pedro Fernandes<sup>1</sup>, Gina Rubino<sup>1</sup>, Ana Ribeiro<sup>1</sup>, Cármen Costa<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>1</sup>*

1- Serviço de Neuropediatria do Hospital Pediátrico de Coimbra

## Introdução

A Doença de Steinert (DM1) é uma doença multissistémica, estando descritos na criança 3 fenótipos (segundo *Echenne*) – Congénito severo (1a), Congénito intermediário (1b) e Juvenil.

## Objectivos

Caracterização epidemiológica, clínica, genética e evolutiva da população pediátrica com DM1 congénita e juvenil de uma consulta de doenças neuromusculares.

## Métodos

Estudo descritivo, retrospectivo da população pediátrica com DM1 (n=14) seguida em consulta no período de Janeiro de 1988 a Dezembro de 2011.

## Resultados

Nos casos de DM1 congénita (10), verifica-se transmissão materna com expansão CTG média de 1487 (600-1800). A hipotonia neonatal com fraqueza muscular e envolvimento da face é uma constante, bem como as complicações respiratórias – ventilação mecânica (4/10) com duração entre 5 e 50 dias. Verificou-se dificuldade na deglutição (8/10), com necessidade de gavagem por mais de 1 mês em 3 casos. Nos problemas ortopédicos, salientam-se o pé bato (5), equino-varus (2). Cognitivamente, a WISC-III mostrou um QI (ec) médio de 52. Quanto às aquisições, o sentar ocorreu em média aos 12,2 meses e a marcha aos 26 meses.

No grupo das DM1 Juvenis (4), a primeira consulta ocorreu em média aos 11 anos, sendo o motivo de envio as dificuldades escolares, nomeadamente lentificação com dificuldades na escrita (3), e os antecedentes familiares patológicos (1). A expansão de CTG média foi de 775 (500-1300). Todos tiveram período neonatal sem complicações, com desenvolvimento psicomotor subnormal: aquisição de sentar