

# REUNIÃO DE PRIMAVERA DA SPEDNM

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

# DISTROFIAS MUSCULARES

Livro de  
Resumos



sarcoglicanos.

O estudo histoenzimológico não contribuiu para o diagnóstico diferencial das diferentes DC, à excepção das calpainopatias – pela presença de fibras lobuladas, 7 biópsias foram descritas como sugestivas de calpainopatia, sendo que apenas num doente esse diagnóstico foi confirmado pela genética. As biópsias do grupo de calpainopatias confirmadas geneticamente, em que este diagnóstico não foi sugerido, não apresentavam fibras lobuladas ou infiltrados inflamatórios.

### Discussão

A ausência de marcação para  $\gamma$ -sarcoglicano, associada a restantes marcações normais ou ligeiramente alteradas sugere o diagnóstico de  $\gamma$ -sarcoglicanopatia, e a ausência completa ou redução marcada de 3 das 4 sarcoglicanos, pode ser considerada para o diagnóstico de  $\beta$ -sarcoglicanopatia. As fibras lobuladas foram inespecíficas na orientação para o diagnóstico de calpainopatia.

Realçamos a importância do estudo imunohistoquímico completo, que pode ajudar a identificar padrões de expressão das proteínas da membrana, permitindo orientar o estudo genético.

## O PAPEL DA NEUROLOGIA NO DIAGNÓSTICO DAS DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS E SUA RELAÇÃO COM O ESTUDO GENÉTICO

*Ivânia Alves<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Cecília Monteiro<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Rosário Santos<sup>4</sup>, Ana Rita Gonçalves<sup>4</sup>, Jorge Oliveira<sup>4</sup>, António Guimarães<sup>2</sup>*

1- Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, 2- Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, 3- Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, 4- Unidade de Genética Molecular; Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, INSA

### Introdução e objectivos

As distrofias musculares congénitas (DMC) são doenças raras, caracterizadas clinicamente por hipotonia congénita, atraso no desenvolvimento motor e fraqueza muscular progressiva de início precoce, com alterações distróficas graves na biópsia muscular. Nos últimos anos, o número de genes associados aos diferentes subtipos tem aumentado e calcula-se que cerca de 1/3 dos casos sejam causados por mutações no gene LAMA2. O objectivo deste trabalho foi verificar em que medida os resultados da biópsia muscular ajudam no diagnóstico genético definitivo.

### Metodologia

Foram consultados retrospectivamente (de 1981 a 2011) os dados referentes a biópsias musculares classificadas como “DMC” na base de dados da Unidade de Neuropatologia do HSA e compararam-se com os resultados do estudo genético correspondente, quando realizado.

## Resultados

Foram identificados 51 doentes, à data da biópsia com idades compreendidas entre 1 mês e 23 anos. Os diagnósticos neuropatológicos atribuídos foram: 55% DMC; 41% DMC por défice de merosina e 4% indeterminados (DMC versus miopatia).

Foram testados geneticamente 20 doentes, 15 dos quais (75%) apresentaram um resultado neuropatológico compatível com o resultado genético (défice de merosina). Dos restantes doentes 5 doentes, 2 mantêm diagnóstico indeterminado; 3 doentes previamente classificados como DMC indeterminada tiveram diagnósticos moleculares definitivos (1 atrofia espinal progressiva [mutação no gene SMN1], 1 DMC por défice de merosina e DMC [mutação no gene FKRP]). Dos doentes não testados geneticamente (31 casos), verifica-se que em apenas 14 (45%) foi realizado estudo imunocitoquímico na biópsia muscular, que mostrou um défice de merosina em 6 destes.

As características histológicas e histoenzimológicas não contribuíram para a classificação dos diferentes tipos de DMCs.

## Discussão

O estudo imunocitoquímico para a merosina mostrou elevado valor preditivo para o diagnóstico genético deste grupo de DMCs. As características histológicas e histoenzimológicas não permitam diferenciar entre as DMCs por défice de merosina das restantes.

## POLINEUROPATIA GRAVE APÓS CIRURGIA BARIÁTRICA

*Joana Meireles<sup>1,2</sup>, Vanessa Roque<sup>3</sup>, Lígia Castro<sup>4</sup>, Goreti Nadais<sup>1</sup>, Amélia Mendes<sup>1,2</sup>, Fernando Silveira<sup>5</sup>*

1- Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de São João, Porto 2- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3- Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar de São João, Porto; 4- Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar de São João, Porto; 5- Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de São João, Porto

## Introdução

A obesidade é actualmente um problema epidemiológico, afectando milhões de pessoas. A cirurgia bariátrica promove uma perda de peso rápida e sustentada, quer por restrição de ingestão, quer por diminuição de absorção. Existem várias complicações neurológicas ao nível do SNC e/ou SNP após este tipo de tratamento.

## Caso clínico

Mulher, 28 anos, com obesidade mórbida (IMC 50,6 Kg/m<sup>2</sup>), submetida a cirurgia de bypass gástrico, que decorreu sem intercorrências. Foi iniciada suplementação vitamínica, que a doente não cumpriu. Dois meses depois, a doente desenvolveu um quadro de vômitos persistentes. Efectuou radiografia gastrointestinal contrastada, endoscopia digestiva alta e TC abdominal que não apresentaram alterações. No mês seguinte iniciou quadro progressivo de défice motor e hipostesia distais, de predomínio