

Distrofias musculares congénitas e LMNA

Manuela Santos, Ana Rita Gonçalves, Ricardo Taipa, M Melo Pires, Rosário Santos.

Consulta Doenças Neuromusculares, Unidade Neuropatologia CHP. Unidade de Biologia Molecular INSA.

As distrofias musculares congénitas (CMD) são doenças com início no primeiro ano de vida, sendo os grupos mais comuns as merosinopatias, as doenças do colagénio e as distroglicanopatias. O diagnóstico etiológico passa pela caracterização clínica e investigação com estudo bioquímico (Ck), imagem cerebral e pela histologia do músculo. Após uma avaliação global, na maioria dos casos, é possível uma orientação concreta para estudo genética molecular. Apresentamos um caso dum doente com uma forma menos comum de distrofia muscular congénita.

Caso clínico:

Menino de 4A, cognitivamente normal, com atraso nas aquisições motoras e que aos 2A necessitava apoio para levantar do chão. Observado aos 2 A6M, tinha uma hipotrofia muscular global, diparesia facial, palato alto e tetraparesia com predomínio axial nomeadamente dos flexores do pescoço. Tinha aumento da consistência deltoídes. A Ck era de 2468U/L, a RM cerebral era normal ea histologia mostrava um musculo distrófico com fibrose marcada, com marcações para merosina, distrofinas e sarcoglicans normais, sendo o alfa distroglicano menos evidente. O estudo para o gene FKRP não mostrou alterações. Um ano depois, apresentava uma escoliose lombar, limitação da flexão do pescoço.. Em simultâneo decorria a investigação molecular tendo sido encontrado deleção c.1381-6_1384, no gene LMNA.

Comentários:

As mutações do gene LMNA podem ocasionar vários fenótipos musculares – Emery Dreifuss, LGMD, CMD com rigid spine. Nestes últimos, as Ck estão elevadas, a RM cerebral é normal e o músculo pode ser inicialmente miopático e só mais tarde, distrófico. O diagnóstico é frequentemente mais tardio dada a ausência de retracções aquando dos primeiros sintomas.

Este doente tem a particularidade de precocemente ter um músculo com características claramente distróficas.

Apesar de ser uma entidade conhecida, existe uma heterogeneidade clínica e evolução diferentes, devendo ser considerada se Ck elevadas, RM cerebral normal e musculo miopático ou distrófico mesmo que ainda não apresentem espinha rígida.