DISTROGLICANOPATIA MUSCULAR: UM RELATO DE CASO

Amanda Luísa Hofmann[1]; Jorgiana Luiza Copini Mazzetti[2]; Caroline Hoelscher Fontana[3]; Daniele Freitas Bica Madalozzo[4].

1- Acadêmica de Medicina na URI – Erechim;
2- Acadêmica de Medicina na URI – Erechim;
3-Acadêmica de Medicina na URI – Erechim;
4-Médica, formada pela Universidade Federal do Rio Grande, Residência médica em Oftalmologia no Hospital Angelina Caron e Especialista em Oftalmopediatria e Estrabismo

INTRODUÇÃO

As distroglicanopatias são um grupo de distrofias musculares causadas por alterações genéticas que afetam a glicosilação do distroglicano, essencial para a função muscular. Caracterizam-se por hipotonia, fraqueza muscular, atraso mental, anomalias cirúrgicas e oftalmológicas, podendo causar comprometimento cardíaco e respiratório.

A Distrofia Muscular-Distroglicanopatia, Tipo C, associada a alterações no gene CRPPA, é progressiva e autossômica recessiva. Sua forma congênita mais grave (Tipo A7) envolve malformações cerebrais e oculares graves. O diagnóstico é clínico e com aconselhamento genético, e o tratamento foca no manejo multidisciplinar das complicações.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente masculino, 3 anos, diagnosticado com distroglicanopatia muscular. A investigação começou aos 9 meses devido a um atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. A ressonância magnética evidenciou espessamento dos giros frontais bilateralmente, hipoplasia do vermis cerebelar com quarto ventrículo alargado e dismórfico, folias cerebelares irregulares com múltiplos microcistos bilaterais, achados compatíveis com a doença de distroglicanopatia muscular. Testes genéticos identificaram duas variantes em heterozigose no gene CRPPA, confirmando a distrofia muscular-distroglicanopatia tipo C.

Clinicamente, apresenta fraqueza muscular proximal mais acentuada nos membros inferiores, como dor e mioglobinúria aos esforços. A avaliação ortopédica revelou lesões severas do reto femoral e contratura dos quadris, sendo necessário fortalecimento muscular e controle do crescimento femoral com uso de tutor longo. A ultrassonografia abdominal mostrou colelitíase e baço acessórios sem alterações biliares significativas.

Na avaliação oftalmológica diagnosticou estrabismo alternante e heterocromia na íris do olho esquerdo, sendo indicado o uso diário de tampão ocular e óculos corretivos para miopia.

DISCUSSÃO

O atraso no desenvolvimento neuropsicomotor é um marcador clínico fundamental para a detecção precoce da distroglicanopatia muscular. O manejo inclui exames, aconselhamento genético, fisioterapia para correção postural e óculos para melhorar a visão e a qualidade de vida.

CONCLUSÃO

A distroglicanopatia muscular Tipo C é uma condição genética rara. A detecção e a intervenção precoces são essenciais para favorecer o desenvolvimento infantil, já que a síndrome ainda não possui cura.

REFÊRENCIA

TELLMEGEN. A distroglicanopatia muscular congênita - síndrome Walker-Warburg. TellmeGen, 2024. Disponível em: https://www.tellmegen.com/pt/resultados/doencas-hereditarias/a-distroglicanopatia-muscular-congenita-sindrome-walker-warburg.

NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION. Dystroglycanopathy (congenital muscular dystrophy). MedGen, 2024. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/140820.

SCHUESSLER, Alison; AMATO, Anthony A. Oculopharyngeal, distal, and congenital muscular dystrophies. UpToDate, 2024. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/oculopharyngeal-distal-and-congenital-muscular-dystrophies?search=DISTROGLICANOPATIA%20MUSCULAR&source=search_result&selectedTitle=1~9&usage_type=default&display_rank=1.

CASA HUNTER. Distrofia muscular das cinturas. Casa Hunter, 2024. Disponível em: https://www.casahunter.org.br/doencas-raras/distrofia-muscular-das-cinturas.php.

ORPHANET. Distroglucanopatias ligadas ao complexo distrofina-glicoproteína. Orphanet, 2024. Disponível em: https://www.orpha.net/pt/disease/detail/588?search=&mode=name.