**DISTROFIA MUSCULAR CONGÊNITA COM DEFICIÊNCIA DE MEROSINA: UM RELATO DE CASO**

Evanielle Souza Andrade1; Cássy Geovanna Ferreira Moura2; Tamara Simão Bosse1; Larissa Teles de Souza3; Christiane Melo Silva Bontempo4

1Discente do curso de Medicina pelo Instituto Educacional do Vale do Parnaíba – IESVAP Parnaíba-PI, Brasil.

² Discente do curso de Medicina da Universidade Federal do Piauí – UFPI.

3Médica Neurologista e docente do curso de Medicina da Universidade Federal do Piauí – UFPI.

 4Médica Pediatra e docente do curso de Medicina do Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba – IESVAP.

**Área temática:** atenção à saude

**E-mail do autor:** evaniellesouzaandrade@gmail.com

**INTRODUÇÃO:** As Distrofias Musculares Congênitas constituem um grupo heterogêneo de doenças neuromusculares, com incidência de 1/30.000 nascimentos masculinos. Um dos principais representantes desse grupo é a Distrofia Muscular Congênita com Deficiência de Merosina (DMC-DM),tendo como manifestações clínicas típicas: hipotonia muscular congênita e atraso no desenvolvimento motor, acompanhados por progressivo comprometimento respiratório, com início logo ao nascimento ou nos primeiros meses de vida, por vezes associada a comprometimento intelectual. Quando de início precoce, deve-se à deficiência total de merosina, com quadro clínico severo de profunda fraqueza muscular já ao nascimento. Neste caso, o recém-nascido apresenta poucos movimentos espontâneos, choro fraco e peso abaixo da média, que tende a manter-se assim por toda a vida, estando associado a um pior prognóstico. Por outro lado, quando a sintomatologia é tardia, geralmente está associada à deficiência parcial de merosina e uma menor severidade de fraqueza, no qual se observa o mesmo espectro de sintomas e apresenta ainda a capacidade de deambulação. O diagnóstico da DMC-DM é inicialmente clínico, baseando-se no espectro de manifestações clínicas e na história familiar do doente. Ainda não há tratamento medicamentoso específico para essa doença, e o tratamento se baseia em acompanhamento clínico e fisioterápico contínuo e permanente. **OBJETIVO:** Relatar o caso de um paciente com Distrofia Muscular Congênita com Deficiência de Merosina, além de descrever o diagnóstico e sua evolução clínica. **MÉTODOS:** As informações contidas neste relato foram obtidas por meio da revisão de dados do prontuário do paciente, entrevista com o médico e familiar responsável, registro dos métodos diagnósticos e tratamento pelos quais o paciente foi submetido. A busca de embasamento teórico sobre a temática foi realizada por meio de artigos científicos e foram usados como descritores: distrofia muscular congênita; deficiência de merosina e miopatias. A responsável pelo paciente assinou um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para menores de idade (TCLE). **RESULTADOS:** Criança, 6 anos e 3 meses, sexo masculino, mãe G1P1A0, filho de pais consanguíneos (primos de 1º grau), não chorou ao nascer e teve icterícia desde o primeiro dia de vida. Foi levado para consulta aos 3 meses com queixa de “atraso no desenvolvimento”, apresentou hipotonia global desde o nascimento, e aos 4 meses de vida ainda não tinha sustento cervical. No 4º mês de vida, a CPK, TGO, TGP e LDH estavam aumentadas. Após isso, foi realizada uma Ressonância Magnética (RM) de crânio que evidenciou alteração de sinal, que sugere desmielinização e/ou hipomielinização, sinais de paquigiria nos lobos frontais, espessamento cortical nos lobos occipitais, substância cinzenta heterotópica e redução volumétrica da ponte, tais achados são frequentemente observados em pacientes com quadro de DMC-DM. Ainda foram realizados: teste genético para atrofia espinhal progressiva que foi negativo; Tomografia Computadorizada de Crânio, teste do olhinho, teste da orelhinha, eletrocardiograma e eletroencefalograma não apresentaram alterações. Com 1 ano e um mês, realizou biópsia muscular que revelou aspecto histológico miopático com padrão distrófico, com redução acentuada da expressão da merosina, a qual definiu o diagnóstico de distrofia muscular congênita com deficiência de merosina. Atualmente, ao exame físico, notou-se atrofia muscular em membros superiores e inferiores, mãos fletidas, boca entreaberta e dorsiflexão dos pés, perímetro cefálico: 55,5 cm e abdômen escavado, não deambula e apresenta déficit cognitivo associado a atraso de fala. O paciente iniciou fisioterapia motora aos 7 meses e encontra-se em acompanhamento desde 2014 com uma equipe de multidisciplinar de seguimento de doenças neuromusculares. Ademais, foi submetido a uma cirurgia ortopédica em membros inferiores há 7 meses, devido a luxação de quadril. **CONCLUSÃO:** Trabalhos e estudos que visam relatar e mostrar o manejo de pacientes portadores de condições raras e crônicas e que necessitam de tratamento continuado e multidisciplinar são de suma importância, pois destaca a relevância do cuidado longitudinal e integral do paciente. Sendo o caso relatado, exemplo de importância de um acompanhamento multidisciplinar para prevenir complicações futuras, sobretudo respiratórias, além de garantir a manutenção da qualidade de vida do paciente.

**Palavras-chave:** Distrofia Muscular Congênita, Deficiência de Merosina, Miopatias.

**Referências:**

LEITÃO, Talita Gomes Macedo. **Distrofia Muscular Congênita com Deficiência de Merosina A propósito de um caso clínico**. Tese de Doutorado. 2014.

ROCCO, Fernanda M. et al . Avaliação da função motora em crianças com distrofia muscular congênita com deficiência da merosina.**Arq. Neuro-Psiquiatr.**,  São Paulo ,  v. 63, n. 2a, p. 298-306,  June  2005 .   Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0004-282X2005000200018&lng=en&nrm=iso>. access on  27  Oct.  2019.  http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X2005000200018.