

# MIOPATIA CONGÊNITA RARA, VARIANTE PATOGÊNICA NO GENE MYBPC1: RELATO DE CASO

AVANCINI, Caroline<sup>1</sup> e CIRIACO, Jovana <sup>2</sup>

1. Discente do Curso de Graduação em Medicina. Escola Superior de Ciência da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Vitória-ES. Brasil.
2. Médica neurologista, Neuromind e professora da Universidade Federal do Espírito Santo - UFES. Vitória - ES. Brasil.

**Introdução:** A miopatia congênita é um distúrbio hereditário que pode ser identificado ao nascimento ou ainda nos primeiros meses de vida, esta é caracterizada por hipotonia que leva a atrasos no desenvolvimento motor ainda na primeira infância, tremores, marcha levemente atrasada ou instável, sendo a mais comum a marcha anserina e fraqueza muscular proximal. Além destes podem ocorrer ainda contraturas, convulsões e deformidades na coluna vertebral. O desenvolvimento cognitivo é adequado quando comparado aos índices para a idade. **Relato do caso:** K.A.M, 36 anos, apresentava fraqueza proximal com início em membros inferiores e posteriormente membros superiores desde a infância. Ainda a respeito da doença a paciente relatava também tremores, fadiga muscular intensa, contraturas na região do quadril, hiperlordose desde a infância, enxaqueca e arritmias, estas últimas diagnosticadas após os 20 anos. Sem queixas relacionadas a atrasos cognitivos. **Propedêutica:** Realização de biópsia muscular e sequenciamento genético. **Resultados:** a biópsia constatou uma miopatia mitocondrial, está fora realizada em 2005, posteriormente, em 2022 foi solicitado um sequenciamento genético que trouxe como resultado a presença de uma variante patogênica presente no gene MYBPC 1, este que é responsável por codificar uma proteína acessória presente no sarcômero de músculos regulando as pontes de actina e miosina, variantes patogênicas presentes em tal gene estão associadas à miopatia congênita com tremor. **Conclusões:** através deste último exame foi possível associar a clínica da paciente com a doença suspeitada, corroborando assim com a importância da genética para auxiliar no diagnóstico e tratamento de doenças de cunho genético.

**Palavras chaves:** miopatias congênitas estruturais, myosin-binding protein C e hipotonia.