

MIOPATIA MIOTUBULAR LIGADA AO CROMOSSOMO X: RELATO DE CASO

CARVALHO Ellaine Doris Fernandes^{1,2}
DE OLIVEIRA Isabella Fechine³
LESSA Ester Rocha Biana³
LESSA Leticia Medeiros Biana³
LESSA Eduarda Medeiros Biana³
TEIXEIRA Beatriz Gondim de Oliveira³
CHASTINET Fernanda Torquato³
SOARES Giulia Frota³
CARVALHO Isabella Fernandes³
DE ANDRADE Maria Denise Fernandes Carvalho^{1,4}

¹ Doutora, Docente, Faculdade de Medicina. Centro Universitário Christus – Unichristus, Fortaleza, CE, Brasil;

² Médica Geneticista, Hospital Geral Dr Cesar Cals, Fortaleza, CE, Brasil;

³ Graduando, Discente, Faculdade de Medicina. Centro Universitário Christus – Unichristus, Fortaleza, CE, Brasil; ⁴ Médica Geneticista, Hospital Universitário Walter Cantídeo, Fortaleza, CE, Brasil;

contato: ellainecarvalho@hotmail.com

Introdução: A Miopatia Miotubular Ligada ao Cromossomo X é uma desordem genética que afeta a musculatura esquelética e respiratória, causada por mutações no gene *MTM1*. Geralmente afeta o sexo masculino, podendo apresentar prognóstico reservado. **Relato de Caso e Propedêutica:** Paciente, 14 anos, masculino, pré-termo, IG: 32 semanas, peso e comprimento ao nascer de 3100g e 51 cm, pré-natal com diminuição dos movimentos fetais. Apresentou desconforto respiratório perinatal, além de hipotonia e laringomalácia. Apresenta face alongada, palato ogival, fraqueza muscular generalizada, ptose palpebral bilateral, paresia facial com oftalmoparesia externa, arreflexia, hiperextensibilidade articular, escoliose, dolicoestenomelia e aracnodactilia. ENMG compatível com padrão miopático e biópsia muscular com hipotrofia de fibras do tipo 1 e eventuais fibras com estruturas do tipo “core”. Suspeitado de Miopatia Congênita COM CORES. **Resultados:** Painel genético para doenças neuromusculares detectou a variante p.Trp499Leu em hemizigose no gene *MTM1*. **Conclusões:** Reiteramos a importância do teste molecular para adequada definição diagnóstica, sendo fundamental para um adequado aconselhamento genético, visto que nesse caso o risco de recorrência em meninos, quando a mãe é portadora (que ocorre em cerca de 90% dos casos) é de 50%. Avanços no estudo com terapia gênica tem sido uma estratégia de tratamento promissora e associada a uma melhora significativa na força, histopatologia e sobrevivência em modelos murinos e caninos da doença. Um ensaio clínico de Fase I/II (ASPIRO) está em andamento testando a segurança e eficácia deste tratamento em meninos com menos de quatro anos de idade, o que reforça a importância do diagnóstico molecular.

Palavras-chave: Miopatia congênita. Miopatia miotubular. Gene *MTM1*.