

REGISTRO FAMILIAR INCOMUM DE MIASTENIA GRAVIS

ALMEIDA, Artur Menegaz de¹; GARCIA, Jéssica Cristine da Silva¹; CABRAL, Mauro André Azevedo Silva Kaiser¹; BARREIROS, Antônia Vitória Gomes Costa¹; LUVIZOTTO, Renata de Azevedo Melo²

¹Estudante de Medicina pela Universidade Federal de Mato Grosso

²Docente no curso de Farmácia em Universidade Federal de Mato Grosso

E-mail para contato: artur.almeida@sou.ufmt.br

Introdução: A Miastenia Gravis (MG) é uma doença neurológica autoimune com incidência de um a nove para cada milhão de habitantes, sendo caracterizada pela presença anormal de autoanticorpos contra os receptores de acetilcolina (Anti-AChR) nas junções neuromusculares. Ademais, sugere-se que haja a atuação de fatores genéticos em sua patogenia, teoria corroborada pela ocorrência de MG entre familiares. **Relato do caso:** E. C. S. G., 32 anos, apresentou, aos 13 anos, quadro clínico de dispneia, diplopia, ptose palpebral, fraqueza muscular, disfagia e disartria, evoluindo para uma parada cardiorrespiratória e estado de coma. Sua irmã, J. C. S. G., 31 anos, apresentou, aos 20 anos, apenas fraqueza muscular generalizada e ptose palpebral. Ainda, E. M. S. C. irmão uterino das pacientes, não apresenta sinais ou sintomas de MG. **Propedêutica:** A contagem de Anti-AChR nas duas pacientes foi o máximo detectável (> 8,00 nmol/L), confirmando o diagnóstico de MG. Ao exame de eletroneuromiografia de fibra única, exame complementar, apenas o de E. C. S. G. apresentou alteração. Os medicamentos usados por ambas desde o diagnóstico são Mestinon®, Imuran® e Calcort®. **Resultados:** Atualmente, as pacientes apresentam quadro estável, com crises miastênicas esporádicas e controláveis. **Conclusões:** O presente trabalho levanta o questionamento de uma possível influência de fatores genéticos ligados à Miastenia Gravis, dado o fato de que sua ocorrência é rara e por ter ocorrido em duas irmãs não gêmeas. Desse modo, o risco individual parece mostrar-se aumentado em familiares de pacientes com MG.

Palavras-chave: Miastenia Gravis. Genética. Hereditariedade.