

## DISTROFIA MIOTÔNICA RELACIONADA AO GENE *SCN4*: RELATO DE CASO

CARVALHO Ellaine Doris Fernandes<sup>1,2</sup>  
FARIAS Carolina de Paiva<sup>3</sup>  
MOURÃO Rebeca Falcão Lopes Mourão<sup>3</sup>  
PRAXEDES Vanessa Berto Gomes<sup>3</sup>  
DE ARRUDA Danilo Rocha<sup>3</sup>  
DE ANDRADE Maria Denise Fernandes Carvalho<sup>1,4</sup>

<sup>1</sup> Doutora, Docente, Faculdade de Medicina. Centro Universitário Christus – Unichristus, Fortaleza, CE, Brasil; <sup>2</sup> Médica Geneticista, Hospital Geral Dr Cesar Cals, Fortaleza, CE, Brasil; <sup>3</sup> Graduando, Discente, Faculdade de Medicina. Centro Universitário Christus – Unichristus, Fortaleza, CE, Brasil; <sup>4</sup> Médica Geneticista, Hospital Universitário Walter Cantídeo, Fortaleza, CE, Brasil;

contato:[ellainecarvalho@hotmail.com](mailto:ellainecarvalho@hotmail.com)

**Introdução:** A Distrofia Miotônica relacionada ao gene *SCN4* consiste em um distúrbio neuromuscular hereditário raro caracterizado por alterar a excitabilidade elétrica da membrana muscular, sendo seu mecanismo fisiopatológico relacionado principalmente por uma inativação inadequada dos canais de cloreto NaV1. O início dos sintomas é geralmente na primeira à segunda década de vida, sendo o principal a miotonia. Os pacientes podem evoluir com mialgia, fraqueza muscular, câimbras, hipertrofia muscular e, menor frequência, disfagia e disfonia. O fenótipo inclui quase que exclusivamente o músculo esquelético. **Relato de Caso e propedêutica:** Paciente 55 anos, masculino, acompanhado por apresentar quadro clínico de câimbras e fraqueza muscular progressiva há cerca de oito anos com predomínio em membros inferiores com piora após exercício físico ou exposição ao frio. Apresenta força muscular grau IV, hipertrofia muscular difusa e fenômeno miotônico. ENMG evidenciou descargas miotônicas de distribuição difusa de grau leve/moderado. Mãe e filha com sintomas semelhantes. Descartado através de exames genéticos as distrofias miotônicas tipo 1 e tipo 2. **Resultados:** Painel genético para doenças neuromusculares detectou a variante patogênica c.3917G>C (p.Gly1306Ala) em heterozigose no gene *SCN4A*. **Conclusões:** Trata-se de uma condição genética extremamente rara, subdiagnosticada, de herança autossômica dominante, com o transmissão de 50% para a prole, podendo haver diversos afetados dentro da mesma família. O diagnóstico preciso é fundamental para adequado aconselhamento genético e tratamento sintomático, podendo ser utilizados medicamentos antimiotônicos, com melhora parcial dos sintomas em alguns pacientes. Os principais diagnósticos diferenciais são as distrofias miotônicas tipo 1 e tipo 2.

**Palavras-chave:** Distrofia Miotônica.Miotonia.Gene *SCN4A*