

## QUADRO RECESSIVO ASSOCIADO AO MYH2 COM INICIO NA IDADE ADULTA.

MOREIRA DE SOUZA PROENÇA, Bruna; ARAUJO MARTINS MORENO, Cristiane; GONTIJO CAMELO, Clara; TÁCIO QUADROS SANTOS MONTEIRO FONSECA, Alulin; MARTE DE ARRUDA SAMPAIO, Pedro Henrique; MACEDO SERAFIM SILVA, André; ZANOTELI, Edmar.

Grupo de Miopatias do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

[bruna.proenca@hc.fm.usp.br](mailto:bruna.proenca@hc.fm.usp.br)

**Introdução:** O gene MYH2 codifica a cadeia pesada da miosina IIa (MyHC IIa) expressa em fibras musculares tipo 2A. Variantes patogênicas recessivas e mais raramente dominantes são causas raras de miopatia congênita. As principais manifestações clínicas são oftalmoplegia externa, ptose, fraqueza facial e fraqueza proximal variável. Os casos recessivos apresentam idade de início na infância ou período neonatal. **Relato de caso:** M.H.D., 76 anos, sexo feminino. Pais consanguíneos. Aos 65 anos iniciou diplopia e ptose palpebral e intolerância aos esforços. Ao exame, ptose palpebral bilateral pior à direita, oftalmoplegia. Força muscular MRC 4+ flexores do quadril, MRC 5 nos demais grupamentos. Eletroneuromiografia: sem alterações. Tomografia de órbitas: afinamento e lipossustituição da musculatura extrínseca bilateral. Biópsia muscular: predominância absoluta de fibras tipo 1, falhas focais, discreta alteração mitocondrial, ausência de agregados. Painel genético: variante patogênica em homozigose no gene MYH2 (ENST00000245503–c.2725G>T, p.Glu909\*). **Discussão e conclusão:** Formas tardias de oftalmoparesia externa progressiva (CPEO) e intolerância aos esforços possuem amplo diagnóstico diferencial incluindo mitocondriopatias. Relatamos paciente com variante patogênica em homozigose no gene MYH2, com início normalmente no período neonatal ou na infância expandindo o fenótipo de apresentação para este gene. O diagnóstico foi concluído com o teste genético somado aos achados histológicos de ausência de fibras do tipo 2 e falhas focais. Variantes de ponto em genes mitocondriais e envolvidos em miopatia congênita podem ser a causa de CPEO. Portanto, técnicas de sequenciamento de segunda geração como painéis e exoma podem ser importantes na sua propedêutica.