Outros

(21533) - PARAMIOTONIA CONGÉNITA DE VON EULENBURG, UMA DOENÇA RARA

Ana Sofia Ramos¹; Inês Martins¹; Lisandra Castro¹; Natália Salgueiro¹; Lurdes Gonçalves¹; Dulcina Lopes¹; Filomena Nunes¹; Margarida Reis Lima²

1 - Hospital de Cascais; 2 - Centro de Genética Médica

Introdução

A Paramiotonia congénita de Von Eulenburg é uma doença rara com hereditariedade autossómica dominante com uma prevalência estimada de 1-9/ 1 000 000. É caracterizada por fraqueza muscular e miotonia, sendo o frio e o exercício os únicos fatores de agravamento descritos na literatura.

Objectivos

Realçar a importância da realização de exames invasivos de diagnóstico pré-natal no caso de progenitores com alterações genéticas, permitindo identificar fetos portadores, auxiliando na tomada de decisões do casal e permitindo adequar a vigilância médica.

Metodologia

Primigesta de 32 anos foi encaminhada à unidade de diagnóstico Pré-natal por antecedentes pessoais de Paramiotonia congénita de Von Eulenburg, sendo a grávida portadora em heterozigotia da variante c.4765G>A (p.Val1589Met) do gene SCN4A. O síndrome neurológico foi diagnosticado aos 29 anos na sequência de estudo etiológico de fenómeno miotónico à percussão e miotonia após preensão com fenómeno de *warm-up*.

Realizada biópsia das vilosidades coriónicas às 14 semanas com análise do cariótipo e pesquisa genética dirigida à variante acima referida. O cariótipo revelou constituição cromossómica normal (46,XX), contudo foi detetada no feto a mesma variante em heterozigotia.

A grávida manteve vigilância em meio hospitalar, tendo sido constatado a partir do 2º trimestre agravamento progressivo da doença neurológica com mialgias, aumento da fraqueza muscular e miotonia das extremidades. Dado o quadro clínico, optou-se por cesariana electiva às 39 semanas.

Resultados e Conclusões

O diagnóstico invasivo pré-natal no contexto de alterações genéticas hereditárias possibilita uma resposta dirigida ao casal, uma melhor gestão de expectativas por parte do mesmo e o planeamento de uma adequada vigilância pré e pós-natal. O caso supracitado realça ainda a provável influência da gestação como fator de agravamento da doença neurológica descrita.

Palavras-chave : Paramiotonia congénita de Von Eulenburg, diagnóstico pré-natal, hereditariedade