

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOUMERAL: RELATO DE CASO

**VINCI, Carla Henriques Agostini ¹, PRALON, Karina Coimbra ²,
OLIVEIRA, Lucca Chiarelli Marinho de ³, LIMA, Maria Laura
Machado Roux ⁴, COSTA, Michelly de Oliveira Chagas da ⁵**

Resumo:

A Distrofia Muscular Facioescapuloumeral (DFEU) é uma degeneração muscular progressiva de origem genética que cursa com aumento da fraqueza e atrofia dos músculos. Afeta, inicialmente e de forma mais grave: a face, ombros e a parte superior dos braços. Consiste em uma mutação autossômica dominante, onde um gene anômalo é suficiente para causar o distúrbio a partir da expressão do gene DUX-4, normalmente suprimido, que se apresenta em múltiplas cópias na região subtelomérica do cromossomo 4 (4q35). Os indivíduos normais apresentam 11-100 repetições D4Z4 no cromossomo 4 enquanto em pacientes portadores de DFEU a contração do número dessas repetições, para menos de 10 cópias, leva ao remodelamento da cromatina e redução da metilação das citocinas na região, favorecendo a expressão gênica, ou seja, permitindo a transcrição do gene DUX-4. Assim, quanto maior a contração do número de repetições D4Z4, mais relevante tende a ser o quadro clínico. Fatores genéticos que regulam o estado de metilação do DNA também influenciam a gravidade do quadro havendo ainda evidências da relação entre o tamanho da deleção e a idade de quando se inicia o quadro. Além disso, é característica dessa doença, a ocorrência do fenômeno de

¹ UniRedentor, Graduação, Itaperuna-RJ, e-mail: carla@aol.com

² UniRedentor, Graduada em Medicina, Itaperuna-RJ, e-mail: karinacpralon@gmail.com

³ UniRedentor, Graduando em Medicina, Itaperuna-RJ, e-mail: lucca@aol.com

⁴ UniRedentor, Graduação, Itaperuna-RJ, e-mail: maria@aol.com

⁵ UniRedentor, Graduação, Itaperuna-RJ, e-mail: michelly@aol.com

antecipação no qual se observa o agravamento do quadro em gerações sucessivas. Este estudo tem como objetivo relatar o caso de um paciente portador de Distrofia Muscular Facioescapuloumeral cujos sintomas se iniciaram tardiamente. Situação pouco relatada na literatura, elucidando a relação entre a mutação autossômica dominante e a ocorrência da doença. As informações foram obtidas por meio de entrevista com o paciente, registro fotográfico dos métodos diagnósticos, aos quais o paciente foi submetido, e revisão da literatura. O caso relatado e publicações levantadas trazem, à luz, a discussão terapêutica de uma situação pouco descrita que deve ser considerada em todos os pacientes com queixa de fraqueza muscular, principalmente em indivíduos com menor faixa etária.

Palavras-chave: distrofia, muscular, mutação autossômica, atrofia.