

O USO DE β 2-AGONISTAS NA SÍNDROME MIASTÊNICA CONGÊNITA RELACIONADA AO *DOK7*: RELATO DE CASO E AVALIAÇÃO DE RESPOSTA TERAPÊUTICA

SOARES, Fabrício Maciel; ROSA, Bruna Farias; WESCHENFELDER, Cesar Augusto; WEBER, Arthur Carpeggiani; CARDOSO JÚNIOR, Laércio Moreira; DONIS, Karina Carvalho; SAUTE, Jonas Alex Morales

1. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil
2. Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil
3. Medical Genetics Service, HCPA, Porto Alegre, Brasil

E-mail para contato: fabriciomaciel@outlook.com

INTRODUÇÃO: As síndromes miastênicas congênitas (CMS) são um grupo de condições neuromusculares que decorrem do prejuízo das proteínas da junção neuromuscular. **RELATO:** Masculino 22 anos apresentou atraso na aquisição de marcha e gowers aos 3 anos. Aos 9 anos tornou-se cadeirante e aos 15 apresentou ptose bilateral e hipomímia facial. Realizou painel de doenças neuromusculares, com identificação de variantes patogênicas em *DOK7*. Prescrito salbutamol e seguido longitudinalmente com avaliação de força muscular, teste de caminhada de 6 minutos (TC6M) e as escalas Quantitative tests for Myasthenia Gravis (QMG) e MG Activities of Daily Living (MG-ADL) **PROPEDÊUTICA** Força grau 2 proximal e grau 4 distal em membros superiores e inferiores. Face miopática com hipomímia e ptose palpebral bilateral, com provas de fadigabilidade positivas. **RESULTADOS** Exame clínico, escalas e testes funcionais foram realizados no baseline e após 3, 6 e 9 meses de uso da medicação. No baseline, o paciente foi capaz de andar 12m com apoio, progredindo a 75m aos 3 meses e 125m aos 6 meses, de forma independente. O tratamento também refletiu em melhora nas atividades da vida diária, aferidas pela MG-ADL, passando de um score de 10 no baseline para um score de 3 aos 9 meses. **CONCLUSÃO** Relatamos um caso de CMS relacionada ao *DOK7*. As CMS são clínica e geneticamente heterogêneas, sendo condições cuja escolha terapêutica é fundamental e específica ao mecanismo molecular subjacente. A mesma medicação pode ser eficaz, ineficaz e até prejudicial se usada em outras formas de CMS.

Palavras-chave: Miastenia Congênita. *DOK7*. Salbutamol.