

DISTROFIA MUSCULAR DEVIDO A MUTAÇÕES NO GENE LAMA2: ESPECTRO CLÍNICO DE UM DIAGNÓSTICO DESAFIANTE– SERIE DE CASOS

Autores: ALQUEZ MONTANO Saul (*), YUMI MINAMI Maria Avanise (§),
ANDRADE HAMAD Ana Paula (**)

*Residente Neurologia infantil departamento de neurociências e ciências do comportamento Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo FMUSP – RP - saulalquez@hotmail.com
§ Medico contratado departamento de neurociências e ciências do comportamento Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo FMUSP – RP avaal@uol.com.br

** Docente departamento de neurociências e ciências do comportamento Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo FMUSP – RP - anahamad@fmrp.usp.br

Resumo:

As lamininas são glicoproteínas compostas por cadeias α , β e γ , são expressas em vários tecidos, incluindo o músculo esquelético, nas células de Schwann nos nervos periféricos e no cérebro. A cadeia da laminina- $\alpha 2$ é essencial para a montagem dessas lamininas. Mutações no gene *LAMA2* resultam na ausência completa ou na expressão truncada de esta cadeia, gerando um espectro de manifestações clínicas conhecidas como distrofia muscular *LAMA2* (*LAMA2-MD*). A gravidade varia desde quadros mais leves de fraqueza de cinturas de membros e contraturas articulares de início tardio, com deambulação independente até uma distrofia muscular congênita grave com hipotonia e fraqueza no nascimento, desenvolvimento de contraturas de grandes articulações e envolvimento respiratório progressivo, ao ponto de poder impedir a deambulação independente.

Serie de casos: Descrevemos 4 pacientes de distintas idades apresentando queixa de fraqueza muscular.

Resultados: Detetamos deficiência de merosina e mutações diferentes no gene *LAMA2*, 1 das quais foi nova no momento do diagnóstico. Também encontramos regressão de marcos do desenvolvimento motor, e um paciente que iniciou o quadro com crises epiléticas. Os padrões de fraqueza variáveis: desde alterações de sucção ao nascimento até apresentações da forma lentamente progressiva. Padrão distrófico na biópsia muscular. Todos apresentavam níveis elevados de creatina quinase (CK) sérica e anormalidades da substância branca do cérebro na ressonância magnética.

Conclusões: A nossa descrição demonstra o amplo espectro fenotípico relacionados ao *LAMA2*. A importância da investigação do envolvimento da substância branca pode chegar a ser uma peça chave na hora de elucidar o desafio diagnóstico de pacientes com fraqueza muscular.

Palavras-chave: *LAMA2-CM*. Distrofia muscular. Creatina quinase. Merosina. Substancia branca.