

PERFIL CLÍNICO-DEMOGRÁFICO DE PACIENTES COM DISTROFIAS MUSCULARES CONGÊNITAS EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS NEUROMUSCULARES DA BAHIA DE 2014 A 2022

REIS, victoria

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

SANTANA, joanna

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

ARAGÃO, gabriel

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

COSTA, marcela

Professora da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

MAGALHÃES, juliana

Professora da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

E-mail para contato: victoriareis20.2@bahiana.edu.br

Introdução: As Distrofias Musculares Congênitas (DMC's) compõem um grupo de miopatias hereditárias de herança recessiva, predominantemente, caracterizada por hipotonia, fraqueza muscular e atraso no desenvolvimento motor no primeiro ano de vida. Os três grupos principais são: Colagenopatias, Merosinopatias e Distroglicanopatias. **Objetivos:** Analisar o perfil clínico-demográfico de pacientes portadores de DMC em um Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Bahia de 2014 a 2022. **Metodologia:** Estudo descritivo retrospectivo, utilizando-se de dados secundários coletados através da avaliação de prontuários de pacientes com DMC's, que possuam painel de sequenciamento gênico de nova geração. O projeto foi aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública através da Plataforma Brasil, dia 01 de outubro de 2022, sob o parecer de número: 5.678.082. **Principais resultados:** Foram coletados dados de 11 pacientes. Desses, 9 possuem mutação no gene *LMNA*, confirmando o diagnóstico de DMC merosina negativa. A maioria dos pacientes são do sexo feminino, entre 2 a 5 anos, portadores de merosinopatia, logo, cursam com fraqueza e hipotonia muscular, além de perda da marcha. **Conclusão:** Apesar de serem raras, as DMC's são uma realidade na prática médica em ambulatórios de doenças neuromusculares. Dessa forma, esse estudo foi importante para sinalizar as manifestações clínicas mais prevalentes dos pacientes, indicando quais condutas devem ser priorizadas, assim como traçou o perfil do público atendido.

Palavras-chaves: Distrofia muscular congênita. Merosinopatia. Fraqueza muscular.