

FORMAS TARDIAS DE DISTROFIA MUSCULAR POR LAMA2, UM DESAFIO DIAGNÓSTICO EM CASOS DE LEUCOENCEFALOPATIA

PESSOA, André Luiz Santos; MARIANO, Tamiris; NOBRE, Paulo Ribeiro; VAN DER LINDEN, Hélio; CAMPOS, Aline; RANGEL, Deborah; PAIVA, Anderson; KOK, Fernando

Introdução: Variantes patogênicas em *LAMA2* estão classicamente relacionadas à Distrofia Muscular Congênita Merosina negativa, ou deficiência de alfa-laminina-2. Afecção que cursa com fraqueza muscular precoce, hipotonia, elevação de cpk, disfagia, complicações ortopédicas como: escoliose e contraturas articulares, e em casos graves insuficiência respiratória. A maioria dos pacientes não adquire marcha. Ocorre leucoencefalopatia com hipersinal nas sequências T2 e FLAIR na substância branca e menos comumente malformações do desenvolvimento cortical. Há duas décadas foi demonstrado um fenótipo atenuado com clínica de Distrofia Muscular tipo Cinturas forma recessiva 23 (LGMDR23) com início da infância à idade adulta.

Objetivos: Demonstrar série de casos de formas tardias de Distrofia Musculares por LAMA-2 (DMLAMA2), ressaltando a importância do reconhecimento desta entidade, visto que alguns pacientes podem ter acometimento muscular leve com a presença de leucoencefalopatia, que podem trazer confusão e atraso diagnósticos.

Métodos: Estudo transversal feito em 3 ambulatórios de doenças neuromusculares com casuística de 25 casos de DMLAMA2 confirmados molecularmente.

Resultados: Na casuística de 26 pacientes, foram identificados 8 (30,7%) com formas tardias, sendo que em 3 casos os sintomas iniciaram entre as 4^a e 6^a décadas de vida. Isto representa uma frequência aumentada de formas tardias em relação ao descrito na literatura científica. Em todos os pacientes foram encontradas leucoencefalopatia e elevação de CPK.

Conclusões: Nos casos tardios, a leucoencefalopatia com poucos sintomas musculares, pode causar dúvida diagnóstica e ter diagnóstico diferencial com doenças desmielinizantes e leucodistrofias. A boa propedêutica e uma dosagem simples de CPK podem nortear o diagnóstico.