

## **DISTROFIA MUSCULAR ALÉM DOS MÚSCULOS: UM CASO DE SÍNDROME MHDLO**

**Autores:** Rayana Elias Maia, Davi Martins Ferreira Lima, Luiza da Silva Ferreira, Talita Oliveira de Lima, Débora Araújo da Costa, Giovanna Oliveira Soares, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

**Introdução:** As distrofias musculares são um grupo de desordens genéticas heterogêneas, que ocorrem devido à ausência ou a falha na síntese de proteínas funcionais nos miócitos. Manifestando-se com fraqueza muscular e prejuízo à locomoção; outros sinais e sintomas podem auxiliar no diagnóstico específico.

**Relato de caso:** Paciente, sexo feminino, 13 anos, quarta filha de casal consanguíneo, com história de quedas desde os 3 anos. Além do quadro motor progressivo que a deixou cadeirante aos 10 anos, teve déficit cognitivo, perda auditiva mista profunda bilateral e amenorréia primária. História familiar de primo com quadro de miopatia e escoliose. Ao exame, observou-se escoliose grave, déficit de força, fácies miopática e atrofia muscular. **Propedêutica e**

**Resultados:** À investigação, apresentou quadro hormonal compatível com hipogonadismo hipergonadotrófico; ressonância de encéfalo normal; polissonografia com índice de apneia-hipopneia aumentado e indicação de BiPAP; espirometria com distúrbio ventilatório restritivo grave. Sequenciamento completo do exoma identificou variante NM\_001037277.1(*GGPS1*):c.770T>G;(p.Phe257Cys), em homozigose, não previamente descrita na literatura. A variante não foi identificada no primo.

**Discussão:** O gene *GGPS1* está associado a uma forma autossômica recessiva de distrofia muscular que cursa com perda auditiva congênita e insuficiência ovariana (MHDLO). Essa síndrome se manifesta precocemente, porém as alterações endócrinas surgem apenas com a puberdade e o fenótipo tem gravidade variável, podendo dificultar o diagnóstico. A confirmação molecular é fundamental, uma vez que diferentes condições genéticas podem coexistir em uma família.

**Palavras-chave:** Distrofias musculares; Perda auditiva; Insuficiência ovariana primária.