

## **EP-06 - ENTRE PERIFÉRICO E CENTRAL: SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO E DEFEITO CONGÉNITO DA GLICOSILAÇÃO**

Cláudia Marques-Matos<sup>1,4</sup>; Carla Conceição<sup>2</sup>; Ana Soudo<sup>3</sup>; Rita Lopes Silva<sup>1</sup>; José Pedro Vieira<sup>1</sup>

1 - Unidade de Neurologia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia (HDE)/ Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central (CHULC); 2 - Serviço de Neurorradiologia do CHULC; 3 - Serviço de Medicina Física e Reabilitação do HDE; 4 - Serviço de Neurologia do CHULC

### **Introdução**

A investigação de um fenótipo neurológico complexo pode dificultar a suspeição de síndrome miasténico congénito.

### **Caso clínico**

Menina atualmente com 10 anos, sem antecedentes familiares ou gestacionais de relevo, que se apresentou com atraso desenvolvimento, hipotonia global, hiperlaxidão ligamentar e hemiparesia direita pelos 17 meses. Adquiriu marcha autónoma aos 25 meses e manifestou um atraso do desenvolvimento da linguagem. A RM encefálica revelou alterações de substância branca multifocais e redução do volume do trato cortico-espinal esquerdo. A PCR CMV no sangue neonatal foi negativa e objetivou-se ligeira elevação da CK.

A partir dos 3 anos, os pais notaram cansaço fácil, quedas, dificuldade no controlo cefálico e disfagia. Pouco tempo antes dos 4 anos, foi relatada flutuação na capacidade motora da criança ao longo do dia e entre dias diferentes; nos anos seguintes uma fraqueza das cinturas tornou-se evidente.

O primeiro EMG (38 meses) levantou a suspeita de miopatia, pelo que fez biópsia muscular e estudo da cadeia respiratória mitocondrial que foram inconclusivos. Num novo EMG (49 meses) apurou-se decremento na estimulação repetitiva. Um painel multigene para síndromes miasténicas congénitas identificou duas variantes de significado indeterminado em heterozigotia composta no gene DPAGT1. A focagem isoelétrica da transferrina revelou-se anormal, confirmando a patogenicidade destas variantes e fazendo o duplo diagnóstico de defeito congénito da glicosilação e síndrome miasténica congénita. Atualmente apresenta perturbação da linguagem e da coordenação motora, ligeira parésia facial bilateral, disфонia nasal, hipotonia global, hiper mobilidade articular, fraqueza muscular das cinturas com marcha em balsa e está medicada com efedrina, com uma resposta favorável.

### **Conclusão**

Este caso clínico ilustra o quanto algumas síndromes neurológicas na era do primado do diagnóstico genético vêm questionar a distinção clássica entre patologia do sistema nervoso periférico e central, sobretudo em relação às miastenias congénitas. A chave para este diagnóstico foi a fraqueza muscular flutuante.