



Distrofia Muscular Oculofaríngea: Relato de caso

LOPES. F¹; FORLIN. I, R¹; MURATA. T, Y²; NETO.
D, F, C²; FOGAÇA. G, H, S²

1. Universidade Cesumar Maringá; 2. Hospital Santa Casa
de Paranavaí

Introdução/Fundamentos

A distrofia muscular oculofaríngea (DMOF) é uma doença rara de caráter hereditário autossômico dominante e está ligada ao gene *Poli (A)*, localizado no cromossomo 14q. A doença possui manifestação tardia, geralmente entre a quinta e a sexta década de vida e tem como sintomas típicos a ptose palpebral progressiva bilateral, paresia da musculatura extrínseca do olho, disfagia e paresia proximal das extremidades. O diagnóstico é clínico, mas pode ser confirmado com testes genéticos.

Dentre os achados da eletroneuromiografia destaca-se latência de ondas F normais nos nervos mediano e ulnar esquerdos e dos nervos tibial, fibular, fibular superficial e sural superficial bilateralmente. Havia ausência de potenciais miotônicos nos músculos estudados. Foram identificados potenciais polifásicos de baixa amplitude e longa duração com recrutamento diminuído no músculo orbicular do olho esquerdo. Tais achados indicavam a presença de leve miopatia inativa, considerando fortemente a possibilidade do diagnóstico de distrofia oculofaríngea.

Objetivos

Descrever um caso de DMOF.

Conclusões/Considerações Finais

A DMOF é uma condição genética rara. A abordagem do paciente deve ser multidisciplinar, e tendo em vista o alto grau de morbidade do quadro, é essencial a realização do diagnóstico precocemente.

Métodos

Relato de caso.

Referências Bibliográficas

Resultados

Paciente masculino, 89 anos, deu entrada em pronto socorro com quadro de broncoaspiração. Em conversa com familiares, os mesmos informaram que o paciente há anos, desde início de sua vida adulta, tem apresentado episódios de engasgos com frequência. Já havia realizado tomografias de crânio, as quais não demonstravam qualquer anormalidade. Aquele não era o seu primeiro internamento por quadro de pneumonia broncoaspirativa, sendo o último realizado há menos de 6 meses. O paciente apresentava sintomas de disfagia alta exclusivamente.

Em exame físico percebia-se ptose palpebral bilateral. Não apresentava déficit neurológico focal, porém tinha fraqueza distal de membros superiores e inferiores, não fatigável, mais importante a esquerda. Apresentava musculatura de membros e troncos trófica.

Optou-se pela realização de manometria esofágica que evidenciou corpo esofágico sem peristaltismo, com ondas sincrônicas após deglutição. Concluía-se aperistaltismo de corpo esofágico e esfíncter esofágico superior com pressão pós deglutição elevada.

ANDRADE, Y. V. Aplicações de nanocorpos de camelídeos na terapêutica e diagnóstico de doenças de importância médica. 46 f. Monografia (Especialização) - Curso de Biomedicina, Centro de Ensino Faculdade São Lucas, Porto Velho - Ro, 2015.

CUNHA, K.; GELATTI, G.; CARDOSO, M.C. Conduta fonoaudiológica em um caso de disfagia neurogênica por distrofia muscular oculofaríngea. *Revista CEFAC*, v. 17, p. 1355-1361, 2015. = (CUNHA, GELATTI, CARDOSO, 2015)

MACEDO, H. C. P.; ARAÚJO, J. R. M.; LEÃO, R. F. C.; SILVA, G. A. R.; LEITE, C. G. Ptose miogênica na distrofia muscular oculofaríngea. *Revista Brasileira de Oftalmologia*, v. 75, p. 61-63, 2016. = (MACEDO et al, 2016)

MAEDA, M. Y.; HASHIMOTO, T. Y.; NETO, I. C. O.; NEVES, L. R. Distrofia muscular oculofaríngea ou miopatia oculofaríngea distal: relato de caso. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, v. 83, p. 235-238, 2017. = (MAEDA et al, 2017)

OLIVEIRA, D. A. F.; FLORÊNCIO, E. N. Fisioterapia respiratória na distrofia muscular oculofaríngea. *Fisioterapia Brasil*, v. 12, n. 2, p. 117-120, 2011. = (OLIVEIRA, FLORÊNCIO, 2011).

Trollet C, Boulinguez A, Roth F, et al. Distrofia Muscular Oculofaríngea. 8 de março de 2001 [Atualizado em 22 de outubro de 2020]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editores. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): Universidade de Washington, Seattle; 1993-2022. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1126/>.

TROLLET, Capucine et al. Distrofia Muscular Oculofaríngea. In: MARGARET P ADAM (Eua). Universidade de Washington. *GeneReviews*. 2020. ed. Seattle: Universidade de Washington, Seattle, 2020. p. 1-29.

Amaral, Maria Camila Castilho do e Furkim, Ana Maria A miotomia do cricofaríngeo: artigo de revisão. *Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia [online]*. 2007, v. 12, n. 2 [Acessado 16 Setembro 2022] . pp. 151-157. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S1516-80342007000200014>>. Epub 19 Out 2007. ISSN 1982-0232. <https://doi.org/10.1590/S1516-80342007000200014>.

DIAZ DE LIANO A, ALVARO et al. Distrofia muscular oculofaríngea: Tratamento quirúrgico. *Rev Chil Cir*, Santiago, v. 61, n. 4, p. 360-365, agosto 2009. Disponível em <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0718-40262009000400010&lng=es&nrm=iso>. acessado em 16 sept. 2022. <http://dx.doi.org/10.4067/S0718-40262009000400010>.

Endereço eletrônico: fabianethomelopes@gmail.com

