

## **Distrofia facio-escápulo-umeral: relato de caso.**

Eduarda C. Vicente<sup>1</sup>, Leonardo Jose Kuhn <sup>2</sup>, Rafael M. de Assis<sup>3</sup>, Vitoria V. da Silva Rocha<sup>4</sup>,  
Maria Bianca Campos<sup>5</sup>.

1. Centro Universitário de Brusque - UNIFEBE - SC
2. Centro Universitário INTEGRADO - PR
3. Centro Universitário INTEGRADO - PR
4. Centro Universitário INTEGRADO - PR
5. Faculdade de Ciências Médicas - FCM- PB

Email: [eduardachupel123@gmail.com](mailto:eduardachupel123@gmail.com)

**Introdução:** A distrofia neuromuscular facio-escápulo-umeral (DFSH) é uma doença genética de herança autossômica dominante, que consiste na expressão de um gene anômalo DUX-4, normalmente suprimido, que se apresenta em múltiplas cópias na região subtelomérica do cromossomo 4. O quadro clínico dos pacientes cursa com fraqueza progressiva e atrofia dos músculos da face, ombros e parte superior dos braços. **Objetivo:** Apresentar caso clínico de distrofia neuromuscular facio-escápulo-umeral. **Metodologia:** Trata-se de um relato de caso. Foi realizada uma entrevista com o paciente em questão para a coleta de todos os dados necessários, além do consentimento do entrevistado. **Descrição do caso:** Paciente sexo masculino, 28 anos, pai subdiagnosticado com DFSH. Aos 9 anos de idade, iniciou quadro de hemiparesia em membro superior esquerdo. Procurou atendimento especializado em neurologia. No serviço, conforme evidenciado história familiar positiva e dados clínicos, foi solicitado pelo médico responsável, eletroneuromiografia, o qual constou alteração de padrão miopático em musculatura proximal dos membros superiores e tibiais anteriores bilateralmente. Desse modo, foi confirmada a distrofia, sendo solicitado exame genético de análise genômica para especificar a condição. O estudo realizado em uma amostra de DNA do paciente, pela técnica *Southern Blot*, identificou a presença de banda de DNA de tamanho reduzido, em uma região específica do cromossomo 4, denominada 4q35, evidenciando diagnóstico de DFSH. Ao exame enzimático de creatinofosfoquinase (CPK), o resultado foi de 300 mg/dL. O paciente, atualmente, apresenta tetraparesia com predomínio distal e assimétrica, diparesia facial, além de marcha miopática e pé caído bilateralmente. Faz uso de órtese, uso oral de creatina e realiza sessões de fisioterapia conforme indicado. Além disso, o paciente faz seguimento clínico com neurologista e realiza dosagem de CPK uma vez ao ano. **Conclusão:** Diante de uma apresentação por vezes insidiosa e com sintomas inespecíficos, a distrofia fácio-escápulo-umeral pode passar despercebida. Fraqueza e atrofia

muscular podem ser os primeiros indícios da doença. O diagnóstico e o tratamento são essenciais para a boa evolução do paciente e, caso negligenciados, podem trazer consequências irreversíveis, como alteração na visão, perda do movimento e assimetria muscular dos membros. **Palavras-chave:** distrofia neuromuscular facio-escápulo-umeral; relato de caso. **Bibliografia:** LOUIS, Elan D.; MAYER, Stephan A.; ROWLAND, Lewis P. Merritt - Tratado de Neurologia, 13ª edição . [Digite o Local da Editora]: Grupo GEN, 2018. E-book. ISBN 9788527733908. Disponível em:

<https://integrada.minhabiblioteca.com.br/#/books/9788527733908/>