

10 – Cardiologia Pediátrica

Distrofia muscular progressiva na criança: alterações cardíacas e estudo molecular

Gesmar Volga Haddad Herdy, Ana Flávia Malheiros Torbey, Vivianne Galante Ramos, Guilherme de Almeida Costa, Roberta D Bezerra Pinto
Universidade Federal Fluminense Niterói RJ BRASIL e FIOCRUZ
Rio de Janeiro RJ BRASIL

Das distrofias musculares na criança a mais frequente é a de Duchenne. A cardiomiopatia dilatada ocorre em 90% dos casos, as alterações eletrocardiográficas são as mais precoces e são frequentes as arritmias graves.

Objetivos: Detectar precocemente as complicações cardíacas e investigar as deleções no gene da distrofina

Metodologia: Os pacientes são encaminhados para exame clínico eletro (convencional e Holter), ecocardiograma (incluindo avaliação com Doppler tecidual), dosagens das enzimas CPK e CPK MB e estudo molecular (realizado na FIOCRUZ).

Resultados: Foram estudados até o momento seis pacientes entre 6 e 13 anos. Todos tiveram aumento das enzimas. Cinco já apresentam dificuldade na marcha (além da pseudo-hipertrofia muscular) e alterações eletrocardiográficas (taquicardia sinusal, ondas R altas em V1, Q profundas em D1, AVL, V4 e V5). Dois mostraram aumento de cavidades esquerdas e diminuição da função sistólica ao ecocardiograma. Não havia sinais de disfunção diastólica. O Holter mostrou-se anormal em um paciente: taquicardia supraventricular não sustentada e salvas de extrassístoles supraventriculares. A investigação genética evidenciou deleção do exon 52 em quatro casos (tendo deleção também do exon 1 em dois destes), deleção do exon 48 em um caso e do 51 em outro. Dois pacientes estão em uso do enalapril e um deles também carvedilol.

Conclusões (preliminares): As alterações eletrocardiográficas são as mais precoces, juntamente com aumento das enzimas cardíacas, seguida da cardiomiopatia dilatada com diminuição da função sistólica. A deleção mais encontrada foi a do exon 52.