

PD-210 - (21SPP-11453) - SÍNDROME DE KING-DENBOROUGH: UM CASO NUM MILHÃO

João Vasco²; Eulália Viveiros²; Paula Pires¹

1 - Unidade de Neuropediatria do Serviço de Neurologia do Hospital de Santo Espírito da Ilha Terceira, EPER; 2 - Serviço de Pediatria do Hospital do Divino Espírito Santo, EPER

Introdução / Descrição do Caso

O síndrome de King-Denborough (SKD) é uma doença autossômica dominante rara (<1 caso por milhão) caracterizada por miopatia congénita, suscetibilidade para hipertermia maligna, anomalias esqueléticas e dismorfias com fâcies característico.

É referenciada à consulta de Neuropediatria uma menina de 4 anos de raça caucasiana com antecedentes perinatais de hipotonia, bradicardia, cianose, reanimação nos primeiros minutos de vida e dismorfias (fâcies peculiar, baixa linha de implantação capilar e dos pavilhões auriculares, palato em ogiva, retrognatismo e pé boto à esquerda).

Ao exame objetivo identificou-se diparesia facial, tórax em sino, reflexos osteotendinosos globalmente diminuídos, marcha de base alargada, hiperlordose lombar marcada e manobra de Gowers positiva. Pela suspeita de miopatia realizou doseamento sérico de CK, que foi normal, e EMG que não demonstrou lesão na fibra muscular. O painel NGS de Miopatias Hereditárias revelou uma mutação em heterozigotia para a variante RYR1 - compatível com SKD.

Da história familiar a realçar mãe e irmão com fenótipo semelhante e com estudo genético em curso.

Comentários / Conclusões

Deste caso retira-se a importância do reconhecimento da sintomatologia sugestiva de uma miopatia hereditária e do seu estudo complementar. Demonstra ainda o grande contributo da biologia molecular no diagnóstico, especialmente importante neste caso pelo risco de hipertermia maligna, uma condição fatal que pode levar à morte em cerca de 80% dos casos, quando não identificada e tratada.

Palavras-chave : Síndrome de King-Denborough, Hipertermia maligna, Miopatia congénita