

PE 210: DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER DIAGNOSTICADA POR BIÓPSIA MUSCULAR: RELATO DE CASO EM HOMEM DE 37 ANOS

AUTORES: Maria Eduarda Pereira Ramalho Trigueiro¹; Júlia Rackel Ferreira de Menezes¹; Alana Maria Pessoa Andrade¹; Vinícius Perez Pegorari¹; Lucas Gomes Araújo¹; Isabella Mota Fernandes²; Rayana Elias Maia²; Karina Carvalho Donis²

¹ Universidade Federal da Paraíba - João Pessoa, PB

² Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW) - João Pessoa, PB

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Becker (DMB) é uma doença genética ligada ao X, causada por variantes no gene *DMD* que afetam a produção da distrofina — proteína essencial para a integridade da fibra muscular. Apesar de clinicamente relacionada à distrofia muscular de Duchenne, a DMB apresenta curso mais lento, início mais tardio e fenótipo altamente variável. Essa heterogeneidade clínica, aliada à possibilidade de exames moleculares inconclusivos, representa um desafio diagnóstico significativo. Em cenários de forte suspeita clínica com testes genéticos negativos, a biópsia muscular com imunohistoquímica permanece uma ferramenta decisiva, oferecendo evidência funcional da doença e orientando a conduta genética e terapêutica do paciente. Dessa forma, a apresentação deste caso é relevante para reforçar a importância da biópsia muscular na confirmação diagnóstica, especialmente em contextos onde o diagnóstico molecular não é definitivo, contribuindo para a melhora do manejo clínico e aconselhamento genético.

DESCRIÇÃO DO CASO

Homem, 37 anos, com fraqueza muscular proximal iniciada aos 16 anos em membros inferiores, com progressão lenta e posterior envolvimento dos membros superiores. Sem história familiar sugestiva ou sinais de acometimento cardiorrespiratório. Apresentava marcha miopática, força grau 2 proximal e grau 5 distal global, com hiporreflexia. CK persistentemente elevada (821 U/L). Ecocardiograma, espirometria e ECG normais. Sequenciamento completo do exoma e painel para doenças neuromusculares não identificaram variantes patogênicas. MLPA para AME e DMD normais. ENMG mostrou padrão miopático. Dada a forte suspeita clínica, foi realizada biópsia muscular, com achados compatíveis com distrofinopatia, o que confirmou o diagnóstico de DMB. Paciente foi encaminhado para acompanhamento multidisciplinar e recebeu aconselhamento genético.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS

O caso ilustra uma apresentação de DMB, com elevação de CK, fraqueza muscular proximal e progressão lenta. No entanto, o presente relato adquire relevância no contexto atual da genética médica por ilustrar uma limitação concreta da abordagem molecular padrão em distrofias ligadas ao gene *DMD*. Embora MLPA e sequenciamento identifiquem até 98% das variantes patogênicas, cerca de 7% dos casos permanecem sem diagnóstico molecular mesmo diante de forte suspeita clínica. Mutações intrônicas profundas, eventos de splicing ou rearranjos estruturais complexos podem passar despercebidos nas análises convencionais de DNA genômico. Nesses casos, a biópsia muscular, associada à imunohistoquímica, fornece evidência da deficiência de distrofina e pode orientar análises moleculares mais avançadas. Portanto, a situação clínica apresentada reforça a importância do exame histológico muscular como ferramenta diagnóstica funcional, com implicações diretas para o aconselhamento genético, inclusão em protocolos terapêuticos e compreensão da diversidade molecular das distrofias.

REFERÊNCIAS

CARLSON, C. R.; MOORE, S. A.; MATHEWS, K. D. Dystrophinopathy muscle biopsies in the genetic testing ERA: One center's data. *Muscle & Nerve*, v. 58, n. 1, p. 149–153, 14 fev. 2018.

MAGOT, A. et al. Diagnosis and management of Becker muscular dystrophy: the French guidelines. *Journal of Neurology*, Berlim, 9 jul. 2023. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37422773/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

THADA, P. K.; BHANDARI, J.; UMAPATHI, K. K. Becker muscular dystrophy. StatPearls Publishing, 2024. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556092/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

SEGARRA-CASAS, A. et al. Genetic diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy through mRNA analysis: new splicing events. *Journal of Medical Genetics*, v. 60, n. 6, p. 615–619, 19 dez. 2022.

AGRADECIMENTOS:

Agradecemos à LAGEM-UFPB, às orientadoras e à UFPB pelo apoio essencial à realização deste trabalho.

CONTATO DO PESQUISADOR CORRESPONDENTE:

Maria Eduarda Pereira Ramalho Trigueiro - mariaepramalhot@gmail.com