

DISTROFIA MUSCULAR LAMA2 ASSOCIADA A PNEUMONIA E DERRAME PLEURAL: RELATO DE CASO

Celina Xavier de Almeida¹; João Vitor Jardim¹; Suellen Juliane Bambil de Souza¹; Eliane Cristina Gamarra Irala²

¹Acadêmicos de medicina-Universidad Sudamericana PJC-PY

²Pediatra Neonatóloga; Docente do curso de medicina da Universidad Sudamericana PJC-PY
celina.xav@hotmail.com

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular congênita LAMA2 compreende uma manifestação de origem autossômica recessiva contínua, causada por variantes patogênicos homocigóticas ou heterocigóticas compostas em LAMA2, podendo apresentar manifestações que vão desde o nascimento a primeira infância e idade adulta. Casos típicos de LAMA2 apresentam características como hipertrofia muscular, síndromes articulares, cardiomiopatias, falhas no desenvolvimento cognitivo, neurológico e nutricional, e quadros de insuficiência respiratória progressiva, levando a frequentes hospitalizações.

OBJETIVOS

Descrever relato de caso de uma paciente com distrofia muscular LAMA2, associada a complicações como pneumonia e derrame pleural, visando mostrar os apontamentos de conduta desde a internação, ao momento de alta hospitalar; pretende-se ainda realizar uma breve revisão de literatura e estudo de dados contidos no prontuário, com a finalidade de melhor elucidação acerca da enfermidade, das complicações obtidas, e abordagens terapêuticas aplicadas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente pré escolar do sexo feminino, portadora de distrofia muscular Lama2, dá entrada na emergência com história de tosse, febre e dificuldade respiratória, onde fica internada por seis dias, recebendo tratamento de antibioticoterapia e corticoides para pneumonia. Com piora do quadro para derrame pleural realizou-se intubação orotraqueal e transferência para um centro de maior complexidade devido a falta de suporte de terapia pediátrica intensiva na unidade. Após transferência, permaneceu dois dias intubada, iniciado o manejo com inotrópico de adrenalina, cobertura antibiótica com vancomicina, claritromicina, e meropenem. Posteriormente, foi extubada e pela hemodinâmica instável, se realizou ecocardiograma e se detectou hipertensão pulmonar moderada, sem presença de derrame pericárdico. Realizou-se urocultivo, hemocultivo, retrocultivo, cultivo de KPC, tendo retornado negativos. A paciente foi acompanhada por gastroenterologia infantil, neurofisiologia, nefrologia infantil, realizaram-se os estudos pendentes, e por encontrar-se lúcida, afebril, eupneica, corada, e em bom estado geral, recebeu alta hospitalar com indicações médicas, orientações de sinais de alarme, e seguimento ambulatorial.



Fonte: <https://www.scielo.br/j/lped/a/qgz5Mq3vdZSrs9J4qrnhzhK/?lang=pt>

CONCLUSÃO

A distrofia muscular LAMA2, pode influenciar na evolução de variadas complicações, sendo necessária a eficiência no manejo e tratamento, bem como, de um acompanhamento multidisciplinar, com o objetivo de prevenir agravamentos futuros, sobretudo respiratórios, considerando que indivíduos com distrofia muscular contam com musculatura respiratória afetada; garantindo constância da qualidade de vida do paciente.

REFERÊNCIAS

Oliveira J, Parente Freixo J, Santos M, et al. LAMA2 Muscular Dystrophy. 2012 Jun 7 [Updated 2020 Sep 17]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

Allamand V, Guicheney P. Merosin-deficient congenital muscular dystrophy, autosomal recessive (MDC1A, MIM#156225, LAMA2 gene coding for $\alpha 2$ chain of laminin). European Journal of Human Genetics. 2002; p. 91-94.