

## Miastenia gravis congênita na gestação: relato de caso

Congenital myasthenia gravis during pregnancy: a case report

Antonio Carlos Avanza Neto<sup>1</sup>

### RESUMO

As síndromes miastênicas congênitas são doenças raras da transmissão neuromuscular, distintas da miastenia gravis autoimune. O manejo dessas condições durante a gestação é pouco descrito. Relata-se o caso de uma gestante com miastenia gravis congênita que evoluiu com descompensação neuromuscular no início da gravidez, apresentando fraqueza proximal e sintomas oculares e bulbares. A paciente foi monitorada em unidade de terapia intensiva, não havendo indicação de terapias imunomoduladoras. A otimização do tratamento sintomático com piridostigmina resultou em melhora clínica. Este relato destaca a importância do reconhecimento das síndromes miastênicas congênitas e da individualização do manejo durante a gestação.

**Palavras-chave:** Miastenia gravis congênita; Síndromes miastênicas congênitas; Gravidez; Doenças neuromusculares; Relato de caso.

### ABSTRACT

Congenital myasthenic syndromes are rare inherited disorders of neuromuscular transmission, distinct from autoimmune myasthenia gravis. Their management during pregnancy is poorly described. We report a pregnant patient with congenital myasthenia gravis who developed neuromuscular decompensation early in gestation, presenting with proximal weakness and ocular and bulbar symptoms. The patient was monitored in an intensive care setting, and immunomodulatory therapies were not indicated. Symptomatic treatment with optimized pyridostigmine dosing led to clinical improvement. This case highlights the importance of recognizing congenital myasthenic syndromes as distinct entities and individualizing management during pregnancy.

**Keywords:** Congenital myasthenic syndromes; Congenital myasthenia gravis; Pregnancy; Neuromuscular diseases; Case report.

---

<sup>1</sup> Médico residente do programa de Clínica Médica do Hospital Estadual Dr. Jayme Santos Neves

## INTRODUÇÃO

As síndromes miastênicas congênitas (SMC), frequentemente referidas como miastenia gravis congênita, correspondem a um grupo heterogêneo de doenças neuromusculares raras, causadas por defeitos genéticos que afetam a transmissão neuromuscular em nível pré-sináptico, sináptico ou pós-sináptico<sup>1,2</sup>. Essas alterações resultam em redução da eficiência da transmissão do impulso nervoso para o músculo, levando a fraqueza muscular flutuante e fadigabilidade.

Diferentemente da miastenia gravis autoimune, as SMC não possuem base imunológica, não estão associadas à presença de autoanticorpos e não apresentam resposta a terapias imunossupressoras ou imunomoduladoras<sup>1,3</sup>. Clinicamente, manifestam-se geralmente desde a infância, com sintomas que incluem ptose palpebral, oftalmoparesia, fraqueza muscular proximal, comprometimento bulbar e, em casos mais graves, envolvimento respiratório<sup>2,4</sup>.

O diagnóstico das SMC baseia-se na correlação clínica, estudos eletrofisiológicos, resposta farmacológica e, quando disponível, na confirmação genética, permitindo a identificação do subtipo específico e a orientação terapêutica mais adequada<sup>1,5</sup>.

A gestação em pacientes com síndromes miastênicas congênitas representa um cenário clínico incomum e pouco descrito na literatura. As adaptações fisiológicas da gravidez, incluindo alterações hormonais, metabólicas e cardiorrespiratórias, podem influenciar a evolução da doença neuromuscular<sup>6</sup>. Além disso, as opções terapêuticas durante a gestação são limitadas, exigindo cuidadosa avaliação do risco-benefício para a mãe e o feto<sup>3,6</sup>.

Diante da escassez de dados sobre o comportamento das SMC durante a gestação, relatos de caso tornam-se relevantes para ampliar o conhecimento sobre a evolução clínica, as estratégias terapêuticas seguras e o manejo multidisciplinar dessas pacientes<sup>2,6</sup>.

## RELATO DO CASO

Paciente J.O.S., 24 anos, gestante de aproximadamente 5 semanas (G3P2A0), com diagnóstico de miastenia gravis congênita desde os 2 anos de idade, deu entrada em Unidade de Pronto Atendimento devido a piora progressiva da fraqueza muscular há cerca de 15 dias prévios à internação, predominando em musculatura proximal. O quadro associava-se a disfagia, episódios de dispneia, diplopia e ptose palpebral.

Diante da descompensação clínica, a paciente foi transferida para hospital terciário, com acompanhamento da equipe de neurologia.

Ao exame físico na admissão hospitalar, encontrava-se vigil, orientada, cooperativa, hemodinamicamente estável. Apresentava ptose palpebral parcial bilateral, mais acentuada à esquerda, com movimentos oculares extrínsecos preservados. A avaliação da força muscular evidenciava motricidade global grau 4+, sem déficits focais adicionais.

Os exames laboratoriais realizados durante a internação não demonstraram alterações relevantes.

A paciente fazia uso contínuo de piridostigmina (60 mg a cada 6 horas), prednisona e suplementos gestacionais. Considerando o histórico clínico, o padrão de sintomas e a ausência de alterações laboratoriais, levantou-se a hipótese diagnóstica de miastenia gravis congênita descompensada.

Optou-se por internação em unidade de terapia intensiva, com o objetivo de monitorização clínica e respiratória rigorosa, devido ao risco de piora neuromuscular e comprometimento ventilatório.

Durante a internação, foi iniciado o desmame gradual do corticoide de uso contínuo, e a dose de piridostigmina foi otimizada, passando para administração fracionada a cada 4 horas, totalizando o seguinte esquema: 120 mg – 60 mg – 120 mg – 60 mg – 120 mg – 60 mg ao longo do dia.

A paciente não foi considerada candidata à plasmaférese, tendo em vista o diagnóstico de síndrome miastênica congênita, condição não mediada por

mecanismos autoimunes.

Após a otimização do tratamento, observou-se evolução clínica favorável, com melhora progressiva da força muscular, maior abertura palpebral, redução da diplopia e resolução da disfagia. Não houve intercorrências respiratórias durante o período de monitorização intensiva.

Após seis dias de internação em unidade de terapia intensiva, a paciente recebeu alta para leito de enfermaria e posterior alta hospitalar, mantendo a dose otimizada de piridostigmina e apresentando bom controle dos sintomas neuromusculares.

## **DISCUSSÃO**

As síndromes miastênicas congênitas (SMC) constituem um grupo raro e heterogêneo de doenças neuromusculares hereditárias, distintas da miastenia gravis autoimune tanto em fisiopatologia quanto em abordagem terapêutica<sup>1,2</sup>. O reconhecimento dessa diferença é essencial, especialmente em situações de descompensação clínica, uma vez que intervenções eficazes na forma autoimune, como imunossupressão e plasmaférese, não apresentam benefício comprovado nas formas congênitas<sup>1,3</sup>.

A gestação representa um período de estresse fisiológico significativo, caracterizado por alterações hormonais, metabólicas e cardiorrespiratórias, que podem influenciar negativamente a função neuromuscular<sup>6</sup>. Embora a literatura sobre SMC na gestação seja escassa, há relatos de piora clínica durante a gravidez ou no puerpério, reforçando a necessidade de vigilância clínica cuidadosa<sup>6,9</sup>.

No presente caso, a paciente apresentou descompensação neuromuscular precoce na gestação, com sintomas de fraqueza proximal, acometimento ocular e bulbar. A presença de disfagia e dispneia intermitente configurou fator de risco para comprometimento respiratório, justificando a internação em unidade de terapia intensiva para monitorização contínua, conforme recomendado em quadros de descompensação miastênica<sup>4,7</sup>.

A não indicação de plasmaférese foi fundamentada na fisiopatologia da SMC, uma vez que a ausência de autoanticorpos torna essa terapia ineficaz<sup>1,2</sup>. Essa decisão ressalta a importância do diagnóstico correto para evitar procedimentos invasivos e potencialmente danosos, especialmente no contexto gestacional.

O tratamento farmacológico das SMC depende do subtipo genético envolvido, sendo os inibidores da acetilcolinesterase, como a piridostigmina, frequentemente utilizados como terapia de primeira linha<sup>1,2,5</sup>. Durante a gestação, a piridostigmina é considerada relativamente segura, podendo ser administrada com ajustes de dose e fracionamento para melhor controle dos sintomas<sup>6,8</sup>. No caso descrito, a otimização do esquema posológico resultou em melhora clínica progressiva, com resolução dos sintomas bulbares e oculares.

O uso de corticoides em pacientes com SMC deve ser avaliado de forma crítica. Diferentemente da miastenia gravis autoimune, não há evidência de benefício dos corticoides nas formas congênitas, além do potencial risco de efeitos adversos maternos e fetais associados ao uso prolongado durante a gestação<sup>1,2,6</sup>. O desmame gradual realizado neste caso encontra respaldo na literatura.

Do ponto de vista fetal, é importante destacar que, ao contrário da miastenia gravis autoimune, as SMC não cursam com miastenia neonatal transitória, uma vez que não há transferência placentária de auto anticorpos<sup>6,9</sup>. Ainda assim, recomenda-se acompanhamento obstétrico rigoroso e abordagem multidisciplinar ao longo da gestação e no planejamento do parto<sup>6</sup>.

Este relato contribui para a limitada literatura disponível sobre SMC na gestação, reforçando a importância da individualização do manejo e do reconhecimento precoce das particularidades dessa condição rara.

Tabela 1 - Diferenças entre miastenia gravis congênita e miastenia gravis autoimune

	<b>Congênita</b>	<b>Autoimune</b>
<b>Etiologia</b>	Genética	Autoimune
<b>Autoanticorpos</b>	Ausentes	Presentes
<b>Início</b>	Infância	Adulto jovem
<b>Plasmaférese</b>	Não indicada	Indicada em crises
<b>Corticoides</b>	Geralmente sem benefício	Terapia de base
<b>Miastenia neonatal</b>	Não ocorre	Pode ocorrer

Fonte: Adaptado de Engel et al.<sup>1</sup>; Finlayson et al.<sup>2</sup>; Gilhus et al.<sup>3</sup>.

## CONCLUSÃO

A miastenia gravis congênita durante a gestação constitui uma condição rara e desafiadora, cuja condução clínica exige conhecimento das diferenças fisiopatológicas em relação à miastenia gravis autoimune. O reconhecimento precoce da descompensação, a monitorização adequada, a otimização do tratamento sintomático e a evitação de terapias imunomoduladoras ineficazes são fundamentais para a segurança materna e fetal<sup>1-3,6</sup>.

Relatos de caso como este são relevantes para ampliar o conhecimento sobre a evolução clínica das síndromes miastênicas congênitas na gestação, contribuindo para o aprimoramento do manejo multidisciplinar e auxiliando na tomada de decisões clínicas em cenários semelhantes<sup>2,6</sup>.

## REFERÊNCIAS

1. Engel AG, Shen XM, Selcen D, Sine SM. **Congenital myasthenic syndromes: pathogenesis, diagnosis, and treatment.** *Lancet Neurol.* 2015;14(4):420–434.
2. Finlayson S, Beeson D, Palace J. **Congenital myasthenic syndromes: an update.** *Pract Neurol.* 2013;13(2):80–91.

3. Gilhus NE, Tzartos S, Evoli A, et al. **Myasthenia gravis**. *Nat Rev Dis Primers*. 2019;5(1):30.
  4. Palace J, Lashley D, Newsom-Davis J, et al. **Clinical features of the congenital myasthenic syndromes**. *Neurology*. 1997;48(3):742–749.
5. Abicht A, Müller JS, Lochmüller H. **Congenital myasthenic syndromes**. In: *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence*. Elsevier; 2015.
6. Djelmis J, Ivanisevic M, Despot R, et al. **Pregnancy and myasthenia gravis: a review of 69 cases**. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2002;104(1):21–25.
7. Sanders DB, Wolfe GI, Benatar M, et al. **International consensus guidance for management of myasthenia gravis**. *Neurology*. 2016;87(4):419–425.
8. Briggs GG, Freeman RK, Towers CV, Forinash AB. **Drugs in Pregnancy and Lactation**. 11th ed. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2017.
9. Gilhus NE. **Myasthenia gravis and pregnancy**. *J Neurol*. 2016;263(2):221–228.