

DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA: RELATO DE CASO

FERNANDA DE QUADROS ONOFRIO; JOYCE HART OLIVEIRA; ROBERTA REICHERT; CRISTINA ANTONINI ARRUDA; ANTÔNIO DE BARROS LOPES; CARMEM PÉREZ DE FREITAS FREITAG; SÉRGIO GABRIEL SILVA DE BARROS

Introdução: A Distrofia Muscular Oculofaríngea (DMO) é uma rara miopatia hereditária autossômica dominante de lenta evolução e aparecimento tardio, com maior incidência entre a 5ª e a 6ª décadas de vida. Manifesta-se principalmente por ptose bilateral e disfagia orofaríngea devido à fraqueza do músculo levantador da pálpebra e da musculatura faríngea. Fraqueza muscular proximal dos membros pode ser observada em grande parte dos pacientes. O diagnóstico definitivo é estabelecido por meio de estudo molecular genético. **Relato de caso:** Paciente masculino, 73 anos, branco, tabagista e ex-etilista, vem ao Serviço de Gastroenterologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre por queixa de disfagia proximal para sólidos, progressiva, há cinco anos e emagrecimento de mais de 10% do peso no último ano. Referia engasgos frequentes e vômitos. História de aspiração de conteúdo alimentar com pneumonia de aspiração. Relata uma irmã e 2 irmãos com quadro semelhante. Realizada Endoscopia Digestiva Alta, excluindo-se a possibilidade de processo neoplásico. Eletroneuromiografia sem doença em placa motora. Solicitada manometria esofágica pela suspeita de transtorno motor, a qual mostrou Esfíncter Esofágico Inferior normal, peristalse do corpo normal, Esfíncter Esofágico Superior (EES) normotônico com pressão residual elevada. Diante da hipótese de Distrofia Óculo-Faríngea, optou-se pela realização de Dilatação do EES com sonda de Savary nº18, após o que o paciente apresentou alívio total dos sintomas por cerca de 6 meses, quando, então, foi realizada nova dilatação esofágica. Permanece com leve disfagia, desde então. **Discussão:** Trata-se de uma doença rara, sendo a dilatação endoscópica alternativa satisfatória no presente caso.