

Rodrigues-Pinto E., Pereira P., Macedo G.

Descrição: Doente do sexo masculino, 39 anos de idade, com alterações das provas hepáticas com 13 anos de evolução, sem antecedentes pessoais de relevo, nem medicação habitual. Assintomático, mas apresentava aminotransferases elevadas 2 vezes o limite superior do normal [LSN] (alanina aminotransferase > aspartato aminotransferase) e gama-glutamil transpeptidase 3 vezes o LSN, com restante bioquímica e função de síntese hepática preservada. Apresentava marcadores víricos negativos, com cinética de ferro, ceruloplasmina, alfa-1 antitripsina, imunoglobulinas e auto-anticorpos normais. Ecografia abdominal sem alterações, realizou biópsia hepática que mostrou preservação da arquitectura trabecular, equilíbrio das relações porto-centrolobulares, sem alterações inflamatórias portais ou intralobulares, com esteatose discreta sem localização electiva. Foi posteriormente documentado em estudo analítico valores de creatinina fosfoquinase (CK) e aldolase elevados, pelo que realizou biópsia muscular, que documentou fibras atrofiadas de ambos os tipos, de contornos arredondados/poliédricos e ocasionais fibras hipertrofiadas, com moderado predomínio de fibras do tipo 1. O estudo imunohistoquímico das fracções Dys1 e Dys2 da distrofina foi normal, contudo com expressão irregular e ténue da fracção Dys3 no sarcolema de frequentes fibras, a favor de Distrofia Muscular de Becker (DMB). Realizou electromiografia, sem alterações, nomeadamente miopatia ou desnervação. **Motivação/Justificação:**

Aminotransferases elevadas são geralmente indicadores bioquímicos de lesão hepatocelular, contudo, também podem estar associadas a doença muscular. A DMB é causada por mutações no gene DMD, caracterizando-se por fenótipos com diferentes graus de gravidade. Nos fenótipos mais ligeiros, a apresentação pode ser subclínica, caracterizando-se por aminotransferases persistentemente elevadas de etiologia não esclarecida, com CK elevada. Na ausência de evidência de doença hepática, aminotransferases elevadas podem ser um sinal precoce de distrofia muscular oculta, devendo ser avaliados os níveis de CK nestes doentes no sentido de excluir o músculo como causa para a transaminite.

Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar São João, Porto