

Doenças Musculares

NEUROLOGIA - FEPAR
Roberto Caron



Distrofias Musculares

- Relacionadas ao Cromossoma X
 - Distrofia Muscular de Duchenne
 - Distrofia Muscular de Becker
- Distrofia Muscular Fáscio-Escápulo-Humeral
- Distrofia Muscular Escápulo-Peroneal
- Distrofia Muscular da Cintura dos Membros
- Distrofia Muscular Distal
- Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss com Herança Dominante
- Miopatia Ocular (Oftalmoplegia Externa Progressiva)
- Distrofia Oculofaríngea
- Distrofia Miotônica

Distrofia Muscular de Duchenne

Incidência

- 1:3300 homens nascidos.

Genética

- Desordem recessiva relacionada ao cromossoma X. O gene afetado está no locus Xp 21.2 no braço curto do cromossoma X, acarretando produção deficiente da proteína distrofina, que se localiza na membrana da célula muscular unindo os mecanismos contráteis desta célula com estruturas externas de ancoragem, sendo que a sua ausência torna a membrana muscular porosa e frágil.

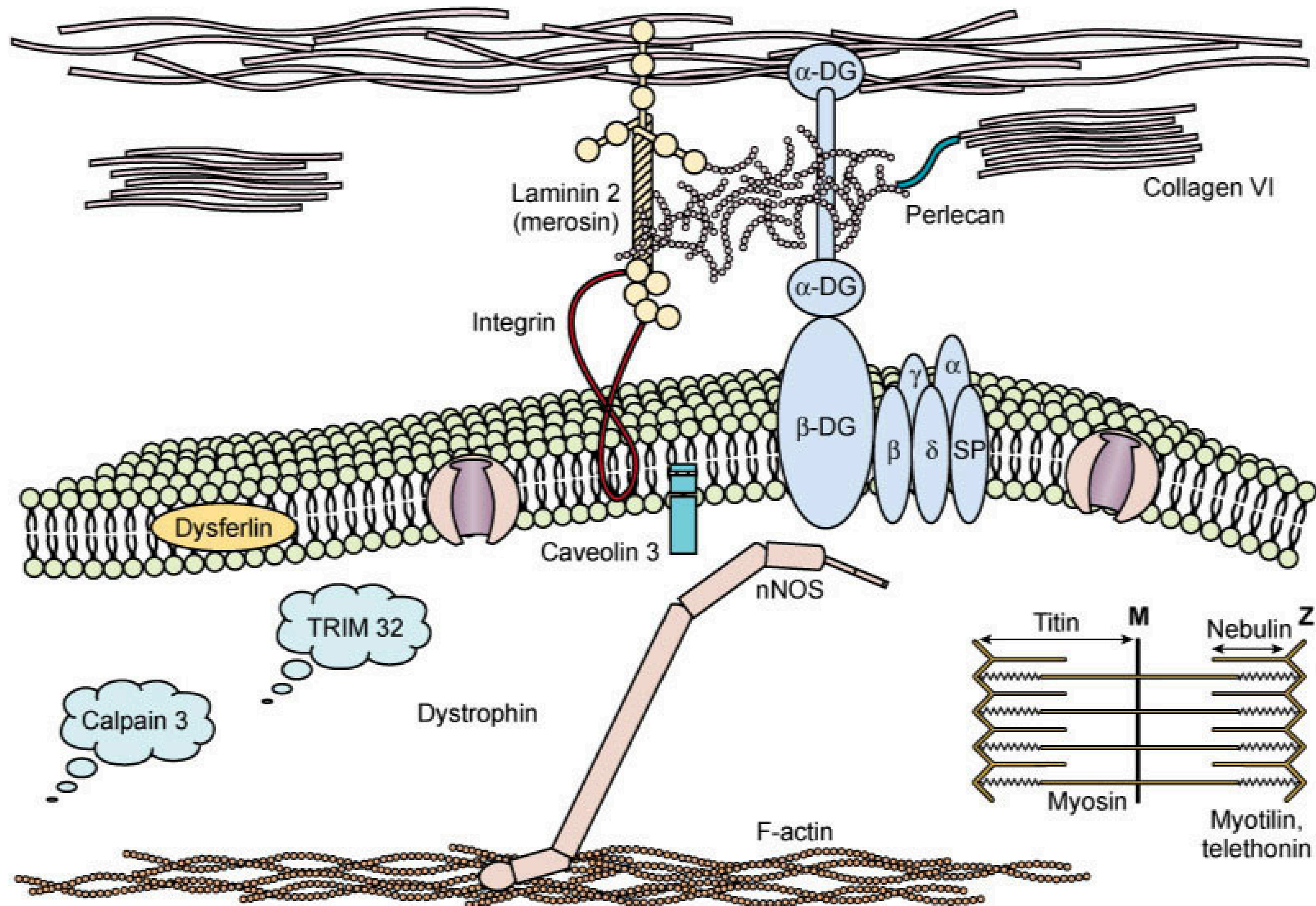
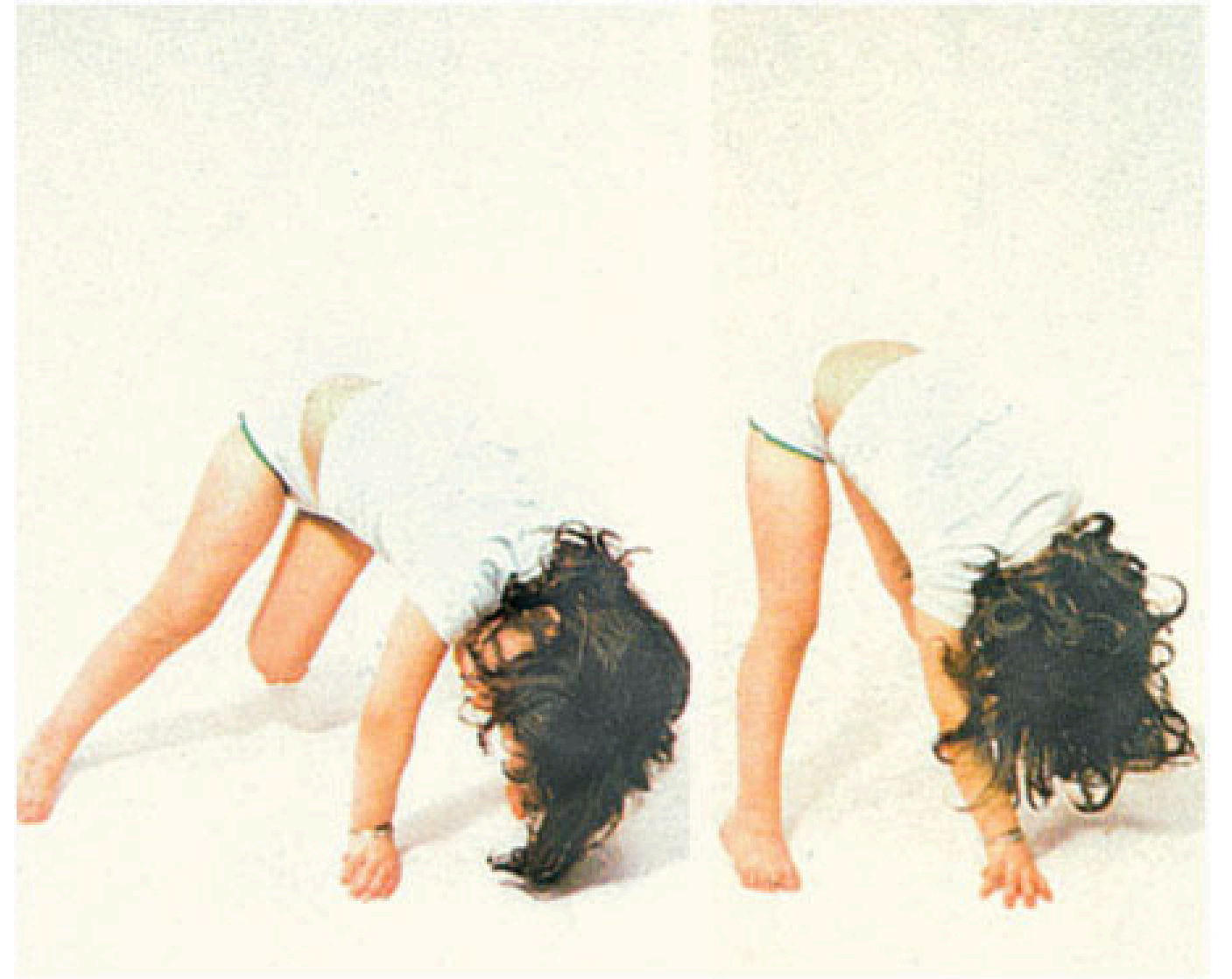


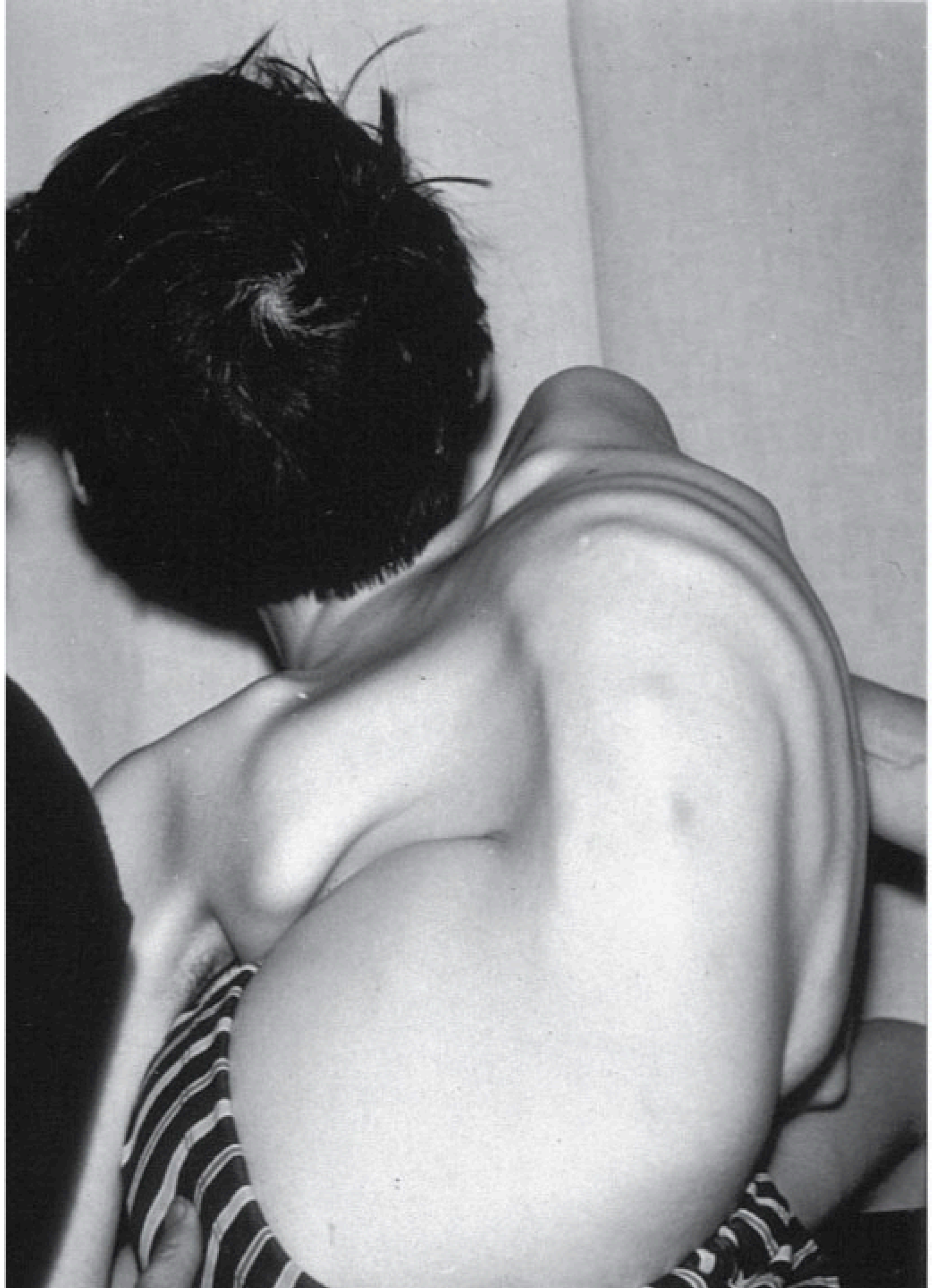
Fig. 3-1. Muscle fiber cytoskeleton, extracellular matrix, and sarcomeric proteins.

Distrofia Muscular de Duchenne

Clínica

- Início entre os 3 e 4 anos de idade, sendo que aos 12 anos o paciente já está restrito a uma cadeira de rodas, e tende a morrer antes dos 20 anos, geralmente por cardiopatia ou pneumonia.
- A fraqueza é inicialmente em cintura pélvica, comprometendo posteriormente a cintura escapular.
- Sinal de Gower (levantar miopático).
- Pseudohipertrofia de pantorrilhas.





Distrofia Muscular de Duchenne

Investigação Laboratorial

- Eletroneuromiografia - padrão miopático (potenciais polifásicos musculares de baixa voltagem, breves e de pequena amplitude).
- CPK - valores 25 a 200 vezes acima do normal.
- Aldolase e LDH - valores aumentados.
- Biópsia de músculo - proliferação de tecido conjuntivo + perda da estriação cruzada + núcleos no centro das fibras + fragmentação de fibras musculares com acúmulo de tecido gorduroso.

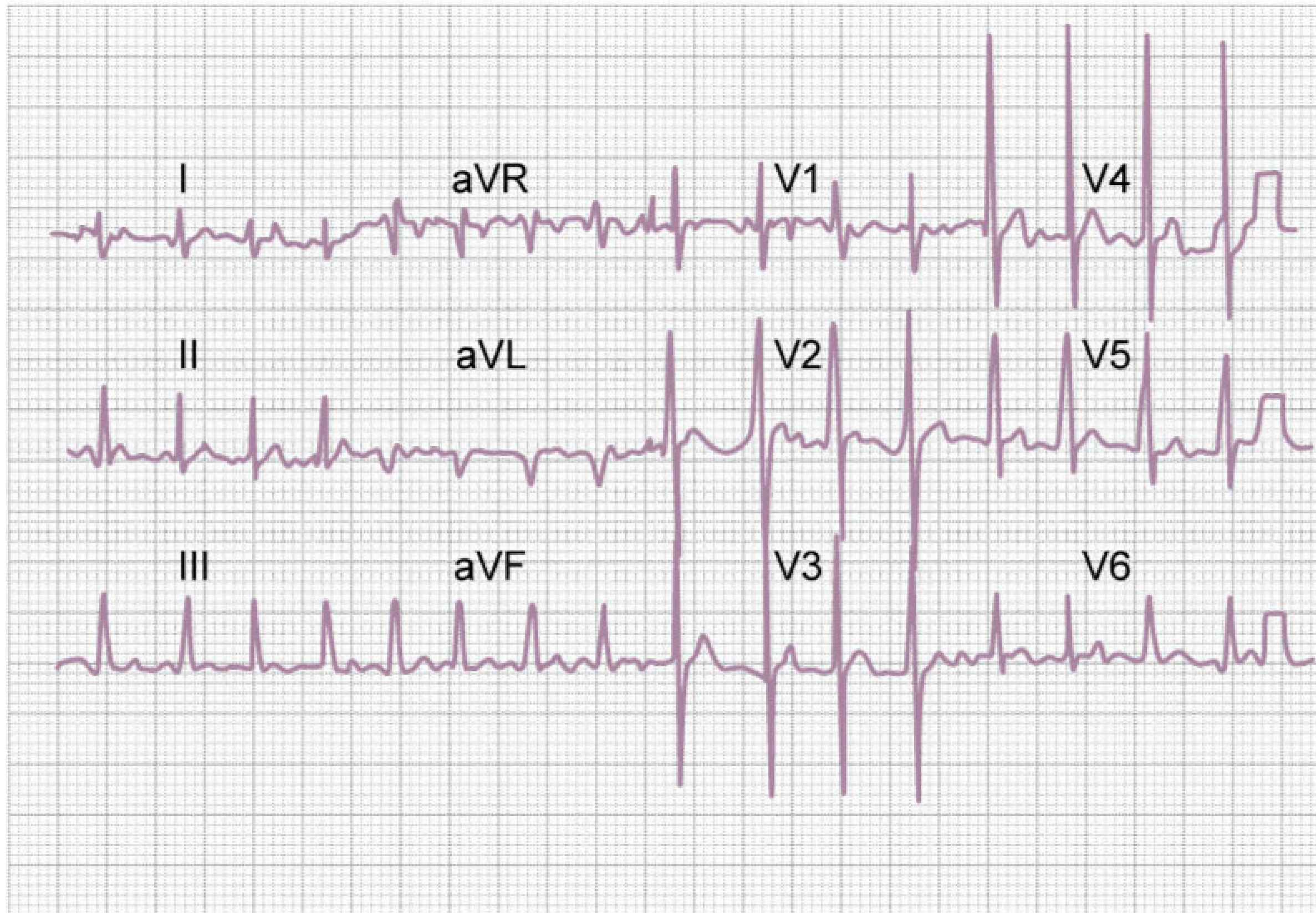


Fig. 3-6. ECG from patient with Duchenne's muscular dystrophy. Deep noninfarction Q waves and large-amplitude RS complexes are seen in chest leads.

Distrofia Muscular de Duchenne

Tratamento

- Prednisona 0.75 mg/kg/dia (mecanismo de ação não é conhecido).
- Fisioterapia motora.
- Aconselhamento genético.

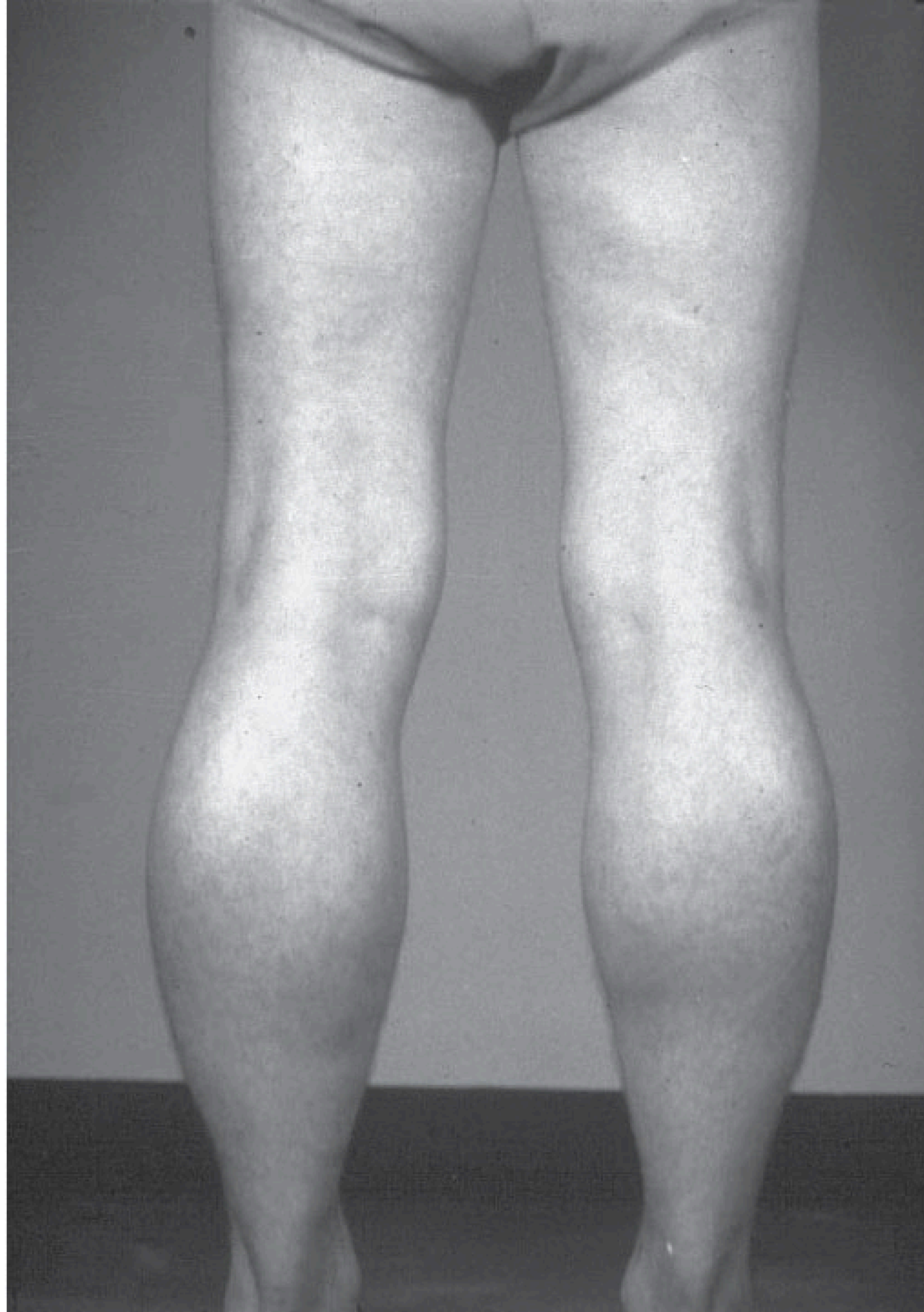
Distrofia Muscular de Becker

Incidência

- 3 a 6:1000 homens nascidos.

Clínica

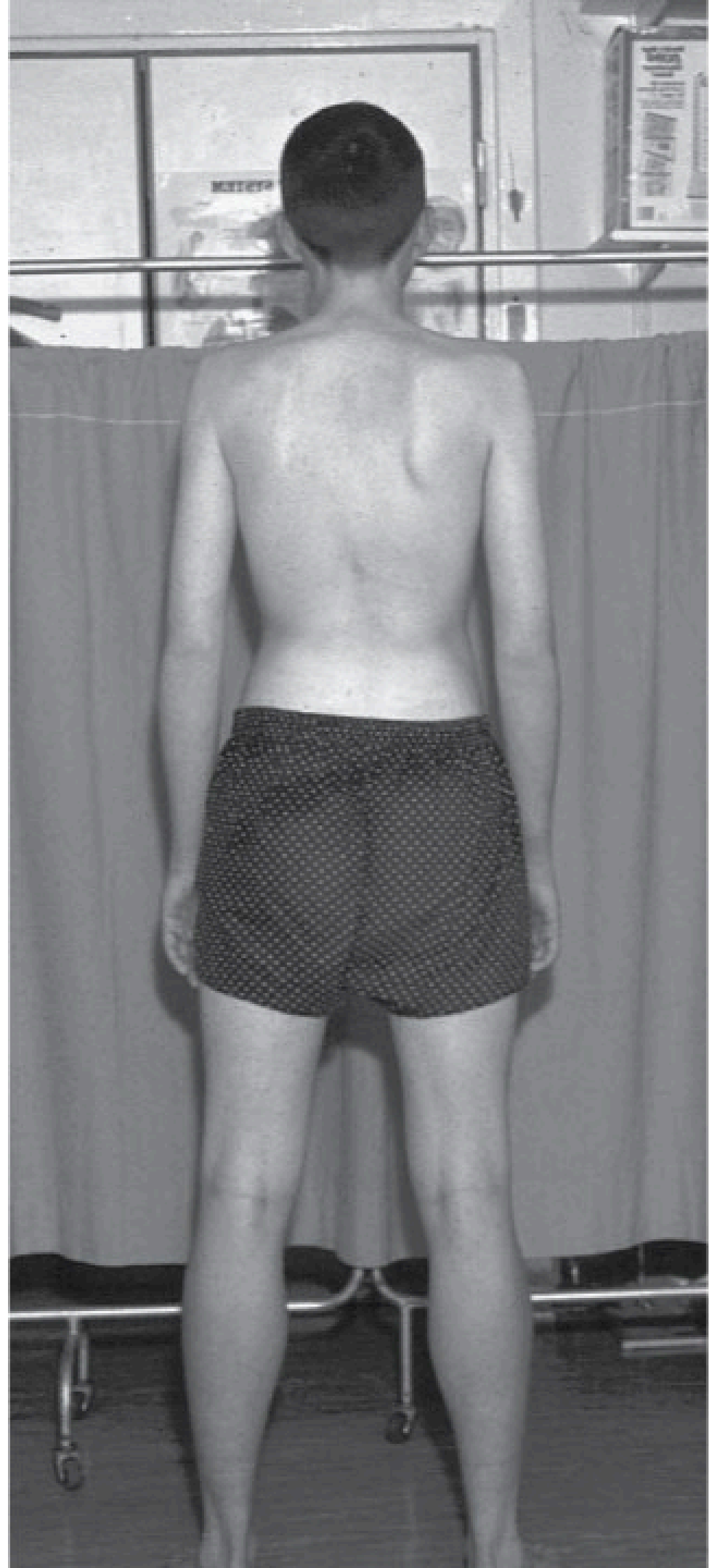
- Características clínicas e fisiopatológicas semelhantes a Distrofia Muscular de Duchenne, porém com evolução mais branda.
- A distrofina está somente alterada, em vez de ausente.
- Aproximadamente 50% dos pacientes sobrevivem além dos 50 anos de idade.



Distrofia Muscular de Becker

Clínica

- Fraqueza e hipertrofia dos mesmos músculos acometidos na Distrofia de Duchenne, sendo entretanto o início muito mais tardio (idade média = 12 anos, podendo se iniciar entre os 5 e 45 anos).
- Incapacidade para deambular se dá entre os 25 e 30 anos, e a morte ocorre habitualmente na 5ª década.
- A miocardiopatia pode ser mais severa do que a fraqueza muscular, o que exige cuidados especiais.
- Queixa de câimbras pode ser proeminente.



Distrofia Muscular de Becker

Tratamento

- O uso de corticosteroides é discutível nesta doença.

Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss

Genética

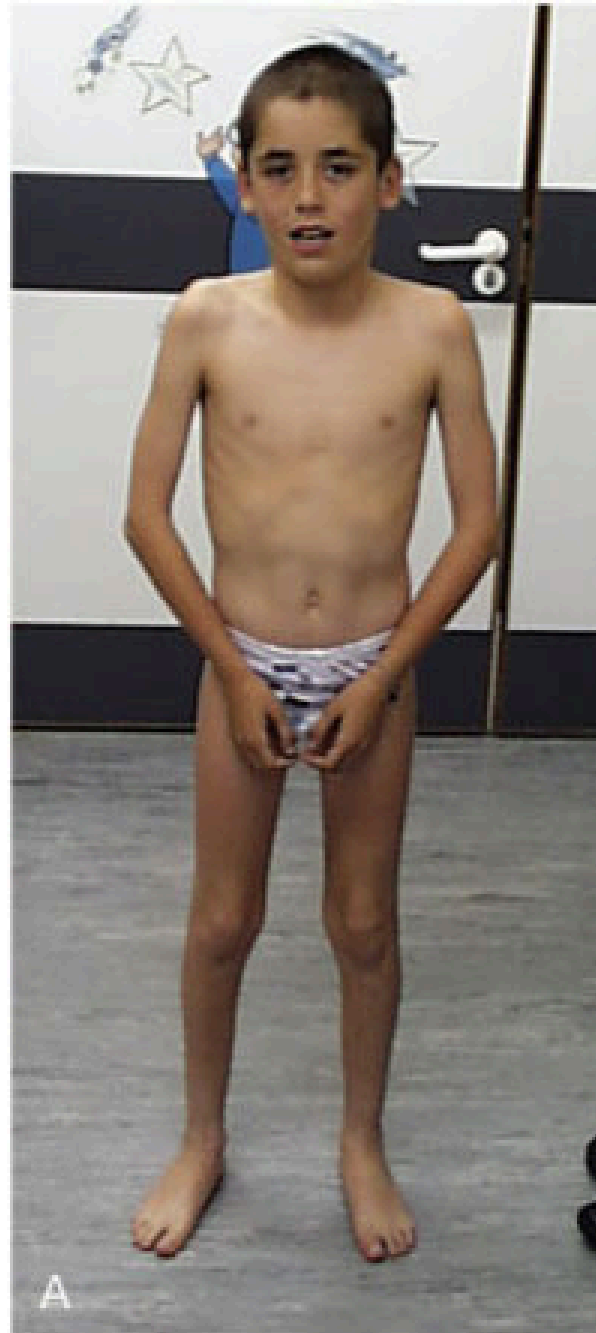
- Braço longo do cromossomo X, na banda Xq28.

Clínica

- Idade de início varia entre a infância, adolescência tardia e idade adulta. A fraqueza afeta primeiro a musculatura da cintura escapular e posteriormente a cintura pélvica e musculatura distal dos membros inferiores. Precocemente ocorrem contraturas na musculatura dos flexores do cotovelo, extensores do pescoço e panturrilha. Não existe hipertrofia ou pseudo-hipertrofia. Miocardiopatia severa geralmente ocorre, podendo causar morte súbita. Não ocorre retardo mental.

Tratamento

- Sintomático.



Distrofia Muscular Fáscio-Escápulo-Humeral

Clínica

- Distrofia lentamente progressiva que envolve primariamente a musculatura da face e dos ombros, com padrão de herança autossômico dominante.
- Início do quadro é entre os 6 e 20 anos de idade.
- Antebraço é mais fino do que o braço - efeito Popeye.
- Envolvimento cardíaco é raro.
- Capacidade mental normal.
- Expectativa de vida normal.



Fig. 3-25. Facioscapulohumeral dystrophy. Myopathic facies with patulous lips, anterior shoulder rotation, and horizontally displaced clavicles.



are reproduced from the *Handbook of Muscle Disease* 1996, Edited by Russell JM Lane, by permission of Marcel Dekker Inc.

Fig. 3-26. Facioscapulohumeral dystrophy. Overriding of the scapulae (*left*). Note the preserved bulk of the deltoids compared with the wasted biceps and triceps muscles (*right*).

Distrofia Muscular Fáscio-Escápulo-Humeral

Investigação

- Enzima CPK estão normais ou discretamente elevados.
- Eletroneuromiografia apresenta os mesmos achados da distrofia de Duchenne.

Tratamento

- Sintomático.

Distrofia Muscular Escápulo-Peroneal

Genética

- Herança autossômica dominante.

Clínica

- O início da doença se dá na 3ª e 4ª décadas. Ocorre atrofia dos músculos do pescoço, ombros e braço, estando também acometidos o tibial anterior e os músculos peroneais, causando pé caído.

Tratamento

- Sintomático.

Distrofia Muscular da Cintura dos Membros

Clínica

- Início na 2ª ou 3ª década de vida, acometendo ambos os sexos. Tanto a cintura escapular (Distrofia Muscular Juvenil de Erb) como a cintura pélvica (Distrofia Pélvica de Leyden-Moebius) podem ser primariamente acometidas.
- Musculatura facial é poupada.
- Não ocorre hipertrofia muscular.
- Surdez sensorioneural e telangiectasias retinianas ocorrem em muitos probandos.
- Quanto mais tardio o início do quadro, mais benigno ele é.
- A maioria dos doentes está incapacitada após 20 anos do início dos sintomas.



Fig. 3-17. Limb-girdle muscular dystrophy in an adult, resulting from α -sarcoglycanopathy. The patient presented with a Duchenne-type clinical picture, but dystrophin analysis was normal.



Fig. 3-18. Limb-girdle muscular dystrophy. Scapular winging is typical and often asymmetrical.



Distrofia Muscular da Cintura dos Membros

Investigação

- A enzima muscular CK está geralmente elevada, estando a eletroneuromiografia com padrão miopático.

Tratamento

- Sintomático.

Oftalmoplegia Externa Progressiva

Genética

- O gene causador situa-se no cromossomo 14q.

Clínica

- Miopatia lentamente progressiva que acomete e é limitada aos músculos extra-oculares.
- Comumente o elevador das pálpebras é o primeiro a ser acometido, causando ptose, a qual segue-se oftalmoparesia progressiva.
- Início na infância e algumas vezes na adolescência.
- Ambos os sexos são igualmente acometidos.
- Estrabismo e diplopia é incomum.



Distrofia Óculo-Faríngea

Clínica

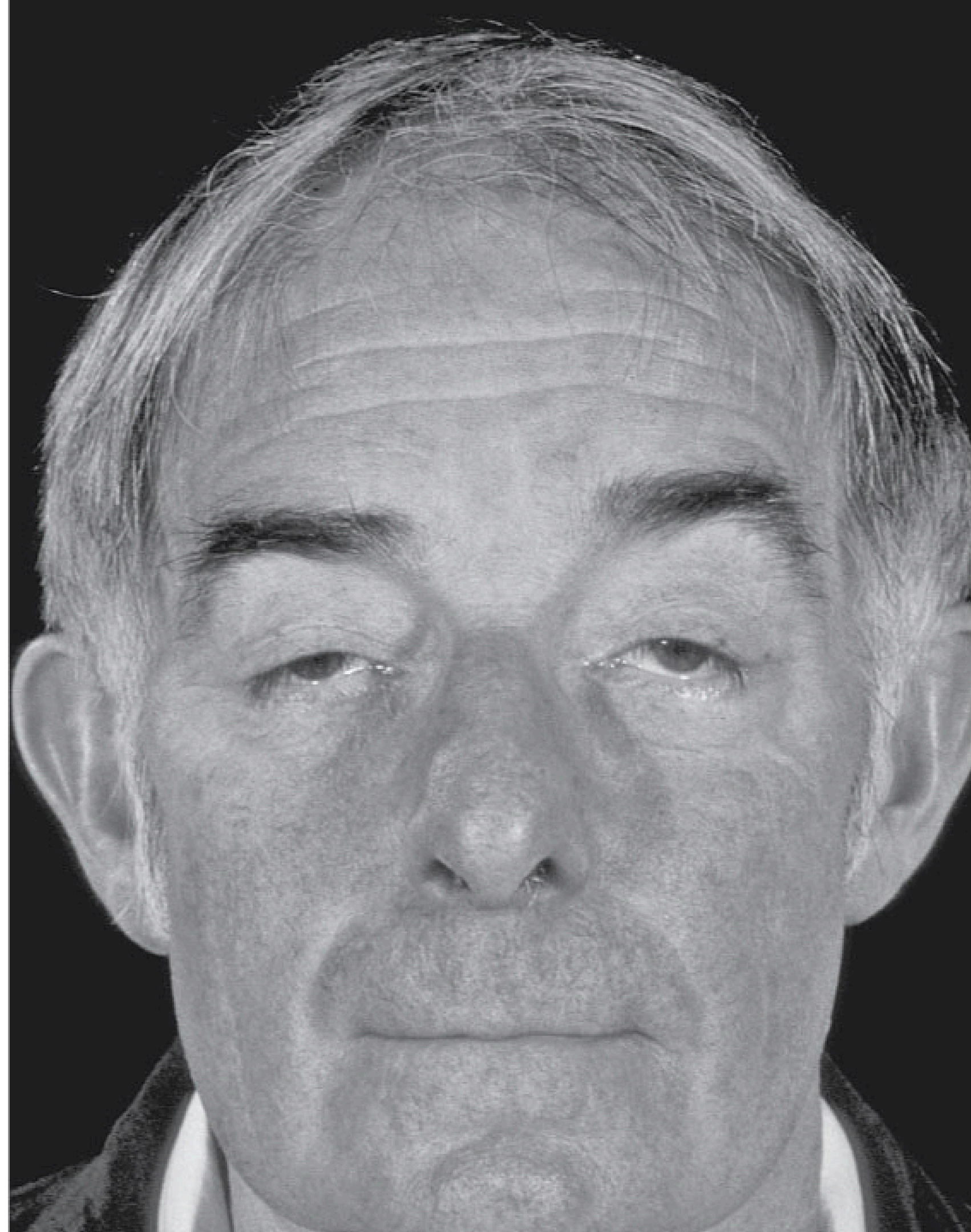
- Inicia-se habitualmente após os 45 anos de idade, sendo uma herança autossômica dominante, tendo como principal manifestação ptose bilateral, disfagia e alteração da voz. O quadro pode evoluir até haver necessidade de gastrostomia ou sonda nasogástrica.

Investigação

- O exame eletroneuromiográfico demonstra padrão miopático nos músculos acometidos. As enzimas musculares são normais.

Tratamento

- Sintomático



Distrofia Muscular Miotônica

Sinonímia

- Doença de Steinert.

Genética

- Doença autossômica dominante com o gene afetado no locus cromossômico 19q13.3



Distrofia Muscular Miotônica

Clínica

- Início entre os 15 e os 30 anos de idade, sendo que ambos os sexos são acometidos igualmente.
- Fenômeno miotônico espontâneo.
- Fascies inexpressivo e afilado (atrofia do masseter).
- Ptose palpebral bilateral.
- Os pequenos músculos da mão, juntamente com os extensores do antebraço, são os primeiros a ficarem atrofiados.
- Calvície precoce na região frontal.
- Catarata, atrofia testicular e insuficiência ovariana.



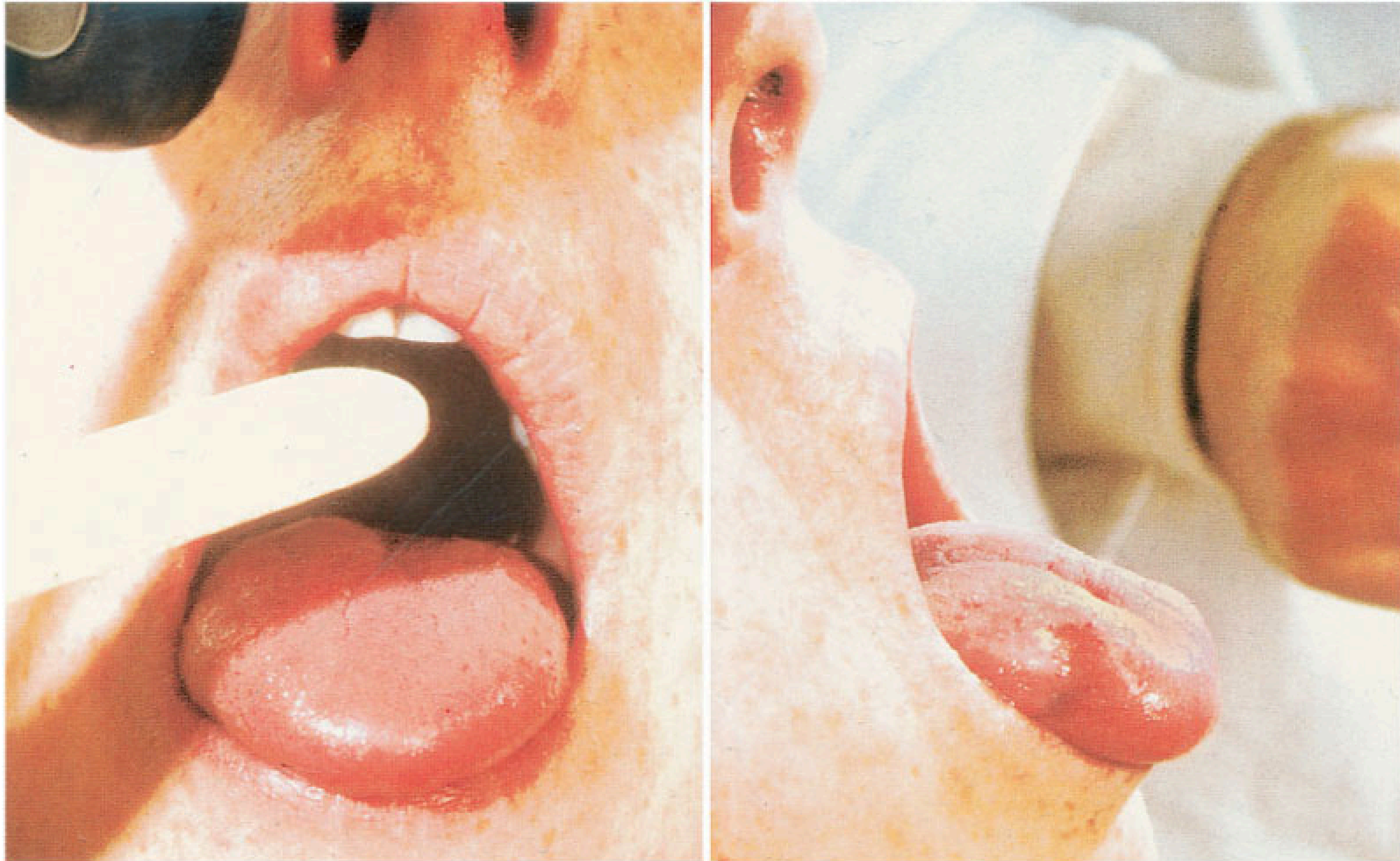


Fig. 3-36. Myotonia of the tongue. After tongue percussion, sustained contraction produces a groove at the margin.

Copyright © 2011 by Saunders, an imprint of Elsevier Inc.



Fig. 3-34. Distal wasting in the upper limbs in a patient with DM1 muscular dystrophy.

Copyright © 2011 by Saunders, an imprint of Elsevier Inc.

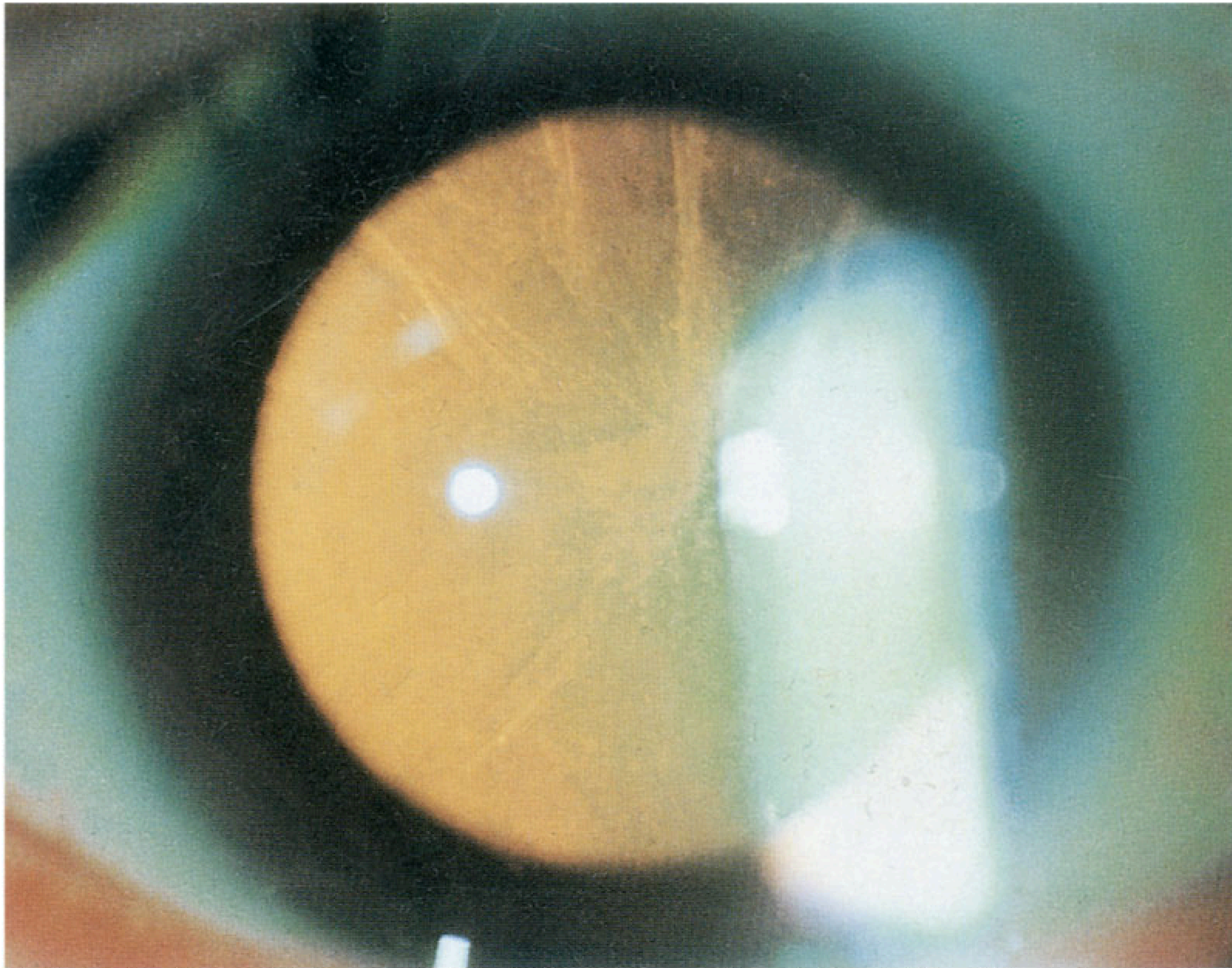


Fig. 3-37. Cataract in a patient with muscular dystrophy. Posterior lens opacities with characteristic radiating-spokes pattern.





are reproduced from the *Handbook of Muscle Disease* 1996, Edited by Russell JM Lane, by permission of Marcel Dekker Inc.

Fig. 3-32. Genetic anticipation in a patient with DM1. The grandmother was asymptomatic but had cataracts. Her daughter has the classical phenotype, and her daughter's child has congenital myotonic dystrophy.

Distrofia Muscular Miotônica

Investigação

- Eletroencefalografia evidencia descargas miotônicas espontâneas e de alta frequência, com som semelhante ao afundar de um submarino.
- ECG anormal (prolongamento do intervalo P-R, arritmias e bloqueios).
- A biópsia de músculo evidencia núcleos dispostos centralmente e arranjados de forma enfileirada, como as contas de um rosário.

Distrofia Muscular Miotônica

Tratamento

- Difenil-hidantoína (100mg 3 x dia), sulfato de quinino e procainamida.

Outras Miopatias

Miopatia por Deficiência de Maltase Ácida

Definição

- Conhecida como deficiência da maltase ácida ou Doença de depósito de glicogênio tipo II, é uma doença hereditária de depósito lisossomal causada por mutações recessivas no gene GAA, causando deficiência na alfa-glucosidase.

Fisiopatologia

- Doença autossômica recessiva.
- Deficiência de Maltase Ácida, causando acúmulo de glicogênio nos vacuolos lisossomais.
- Elevação da maltase ácida tecidual.
- Elevação de alfa glucosidase ácida.
- CPK elevada.



Miopatia por Deficiência de Maltase Ácida

Apresentações

- Forma Infantil (Doença de Pompe)
 - 1/50000 nascidos vivos
 - Óbito entre 6 meses e 2 anos
 - Hipotonia (Floppy Babby Syndrome)
 - Arreflexia
 - Cardiomegalia
 - Hepatomegalia
 - Macroglossia
 - Retardo Mental

Miopatia por Deficiência de Maltase Ácida

Apresentações

- Forma Juvenil
 - Retardo motor
 - Miopatia progressiva
 - Sinais e sintomas de musculatura esquelética
 - Insuficiência Respiratória – óbito em 2° ou 3° década de vida
- Forma Adulta
 - Início em 2° ou 3° década de vida.
 - Semelhante a distrofia de cinturas, com maior envolvimento da cintura pélvica.
 - Sem envolvimento cardíaco, hepática ou de língua.

Miopatía por Deficiencia de Maltase Ácida

Diagnóstico:

- Nivel de enzima GAA.
- Tetrasacarídeo urinário.
- Biópsia muscular.

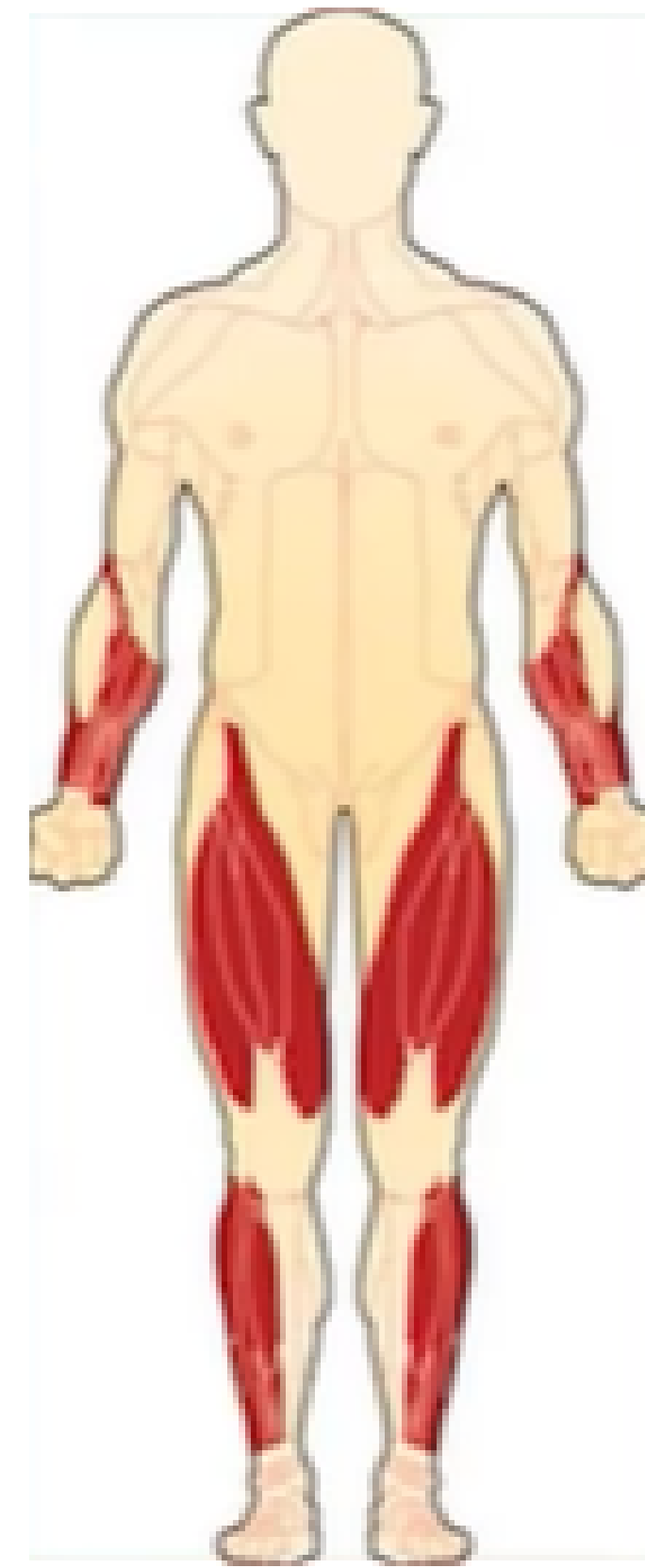
Miopatia por Deficiência de Maltase Ácida

Tratamento

- Alfa alglucosidase EV.
- Dieta hiperprotéica e hipocalórica.

Miosite por Corpúsculo de Inclusão

- Doença inflamatória muscular.
- Doença muscular mais frequente em pacientes > 50 anos.
- Fraqueza e atrofia de quadríceps, tibial anterior e flexores dos dedos.
- Pode ocorrer em qualquer grupo muscular, sendo assimétrico e podendo causar disfagia.



Fontes Consultadas

- STUDART-NETO, A. et al. **A Neurologia que Todo Médico Deve Saber**. 4. ed. Editora Atheneu, 2025.
- BARSOTTINI, O. G. P; NITRINI, R; OLIVEIRA FILHO, J. **Tratado de Neurologia da Academia Brasileira de Neurologia**. 3. ed. Editora GEN Guanabara-Koogan, 2025.
- ROPPER, A. H. et al. **Adams and Victor's Principles of Neurology**. 12. ed. McGraw-Hill, 2023.
- JANKOVIC, J; NEWMAN, N.J; MAZZIOTTA, J. C. **Bradley and Daroff's Neurology in Clinical Practice**. 9. ed. Elsevier, 2026.