

MIOPATIA OU NEUROPATIA? OLHE PARA O EXTENSOR CURTO DOS DEDOS

AUTORES:

Guilherme Marques Nunes Mamede, Bianca Garcia Sardi, Daniel Mariani Favalessa, João Magno Viana Telles, Victória Pagani Samora Sousa, Renann Nunes Pirola

INTRODUÇÃO:

As miopatias distais e neuropatias são condições que podem iniciar com acometimento da musculatura distal e, por isso, são de difícil diferenciação. Assim, alguns sinais mostram-se importantes no auxílio diagnóstico. O relato de caso em questão tem como objetivo discutir como a preservação do músculo extensor curto dos dedos (EDB) pode ajudar na diferenciação entre miopia distal e neuropatias.

CASO REPORTADO:

Feminina, 44 anos, iniciou deambulação com atraso, aos 3 anos de idade, com progressiva paresia de MMII e tremores à realização de exercícios físicos intensos na infância. Relata progressão do quadro, com significativa piora aos 28 anos, quando intensificou dificuldade para levantar e deambular, culminando na necessidade do uso de cadeiras de rodas aos 40 anos. Ao exame físico, paciente apresenta paraparesia distal e proximal simétrica, com força à flexão de coxas II/II e dorsiflexão de tornozelos II/II, reflexos abolidos e atrofia muscular distal dos membros inferiores. O trofismo do músculo EDB era preservado bilateralmente, com atrofia dos tibiais anteriores (figura 1).



Figura 1: preservação do EDB na paciente.

RESULTADO:

Eletroneuromiografia com achados neurofisiológicos de miopia crônica e biópsia muscular identificou padrão distrófico e centralização nuclear importante. O teste genético mostrou mutação homozigótica VUS no gene da titina. A ultrassonografia mostrou acometimento do músculo quadríceps femoral (QF), tibial anterior (TA) e gastrocnêmio (GM), mas com normalidade do EDB. Assim sendo, fechou-se diagnóstico para distrofia por titinopatia.

CONCLUSÃO:

A distrofia por titinopatia faz parte do amplo espectro de distrofias genéticas com herança autossômica recessiva, podendo ser o envolvimento distal sua primeira manifestação clínica, fazendo diagnóstico diferencial com neuropatias, visto que ambas apresentam tal manifestação. Entretanto, ao contrário destas, a titinopatia caracteriza-se pela hipotrofia da musculatura distal (no caso, observados os músculos QF, TA e GM) porém com normalidade do músculo EDB. Assim, para auxílio diagnóstico, mostra-se essencial a avaliação do padrão de acometimento dos grupos musculares distais, com maior importância para a confirmação da preservação do EDB, visto que este difere o padrão de acometimento das miopatias distais das neuropatias.

REFERÊNCIAS:

1. KHADILKAR, S.V.; PATEL, B.A.; LALKAKA, J.A. Making sense of the clinical spectrum of limb girdle muscular dystrophies. *Pract Neurol*, 2018; 18(3):201-210. DOI 10.1136/practneurol-2017-001799.
2. ANAYIOTOPOULOS, C.P.; SCARPALEZO.; S.S. The development of the extensor digitorum brevis muscle in progressive proximal muscular dystrophies. *Acta Neurol Scand*. 1977;56(6):579-586. DOI:10.1111/j.1600-0404.1977.tb01463.x