2° Congresso Capixaba de Neurologia
DATA: 23 a 25 de Nov. de 2023
LOCAL: CECATES - Vitória / ES

A ARMADILHA DIAGNÓSTICA NA DOENÇA DE MCARDLE: ACHADOS NÃO CONVENCIONAIS NA RESSONÂNCIA MAGNÉTICA

AUTORES: Fabio Victor Vieira Rocha; Lucas Araujo Limongi Horta; Igor Flavio Gonçalves do Vale; Breno Sousa Paiva; Renann Nunes Pirola

INTRODUÇÃO:

A doença de McArdle resulta em problemas no fornecimento de ATP dependente de glicogênio nas fibras musculares esqueléticas, levando a intolerância ao esforço físico. Além disso, essa condição pode ter apresentações atípicas na ressonância magnética (RNM), o que pode resultar em diagnósticos errôneos, como a miosite.

CASO REPORTADO:

Sexo masculino, 41 anos, desde adolescência com queixas de dor recorrente nas panturrilhas e cintura escapular após esforço físico, com intolerância ao exercício e episódios de colúria. Tinha CPK de 14000, eletroneuromiografia revelou padrão miopático e biópsia muscular mostrou a presença de vacúolos subsarcolemais com acúmulo de glicogênio em várias fibras. A RNM das coxas evidenciou edema e realce pós-contraste nas fibras do ventre muscular do músculo obturador externo esquerdo (figura 1), menos evidente na musculatura paravertebral lombar, e discretas estrias de lipossubstituição nos glúteos máximos. Em seguimento com Reumatologia, fez uso de múltiplas imunoterapias por 3 anos sem melhora clínica. Foi encaminhado à Neurologia e solicitado teste genético que mostrou mutação patogênica em dupla heterozigose no gene PYGM.

Figura 1: RNM

T1 pós-contraste

T2 com supressão da gordura

RESULTADO:

A doença de McArdle, mais comum das glicogenoses, é causada pela deficiência da enzima miofosforilase. Ocorre por mutação autossômica recessiva do gene PYGM, que codifica a miofosforilase. Assim, a deficiência no fornecimento de ATP dependente de glicogênio nas bombas de sódio-potássio nas fibras musculares esqueléticas resulta em hipercalemia induzida pelo exercício e à perda acelerada da excitabilidade da membrana. Portanto, apresenta intolerância ao exercício e episódios de rabdomiólise com início na infância. A RNM não é tão estudada na doença de McArdle como nas miosites, o que pode levar a erros diagnósticos como no relato. O envolvimento muscular na RNM e inferido pela clínica é habitualmente o acometimento da musculatura axial, de forma simétrica, e a cintura escapular, essa especificamente de maneira assimétrica. O paciente em questão apresenta uma distribuição atípica, com maior acometimento no músculo obturador externo esquerdo e com discretas alterações na musculatura paravertebral lombar, com características de atividade com edema e realce pós-contraste que remeteram ao diagnostico de miosite. Dessa forma, os achados radiológicos não convencionais da doença de McArdle podem levar falso diagnóstico, haja vista que a necrose muscular devido ao defeito metabólico pode ter desencadeado as alterações inflamatórias observadas.

CONCLUSÃO:

Os achados não convencionais na RNM na doença de McArdle ressaltam a importância de uma interpretação precisa para evitar diagnósticos equivocados, dada a distribuição atípica da afecção muscular e as alterações inflamatórias que podem se assemelhar a miosite.

REFERÊNCIAS:

TOBALY, D. et al. Whole-body muscle MRI in McArdle disease. Neuromuscular disorders: NMD, v. 32, n. 1, p. 5–14, jan. 2022.
LUCIA, A. et al. McArdle disease: what do neurologists need to know? Nature Clinical Practice. Neurology, v. 4, n. 10, p. 568–577, out. 2008.

E-mail para contato (autor principal): fabio.v.rocha@edu.ufes.br
Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes - Universidade Federal do Espírito Santo - HUCAM/UFES - Vitória/ES