

Miotonia Congénita Dominante (Doença de Thomsen)

Caso Clínico

ANA CRISTINA BRAGA, HERCULANO ROCHA, DÍLIO ALVES, CÉLIA BARBOSA

*Serviço de Pediatria do Hospital de Crianças Maria Pia
Serviço de Neuropediatria do Hospital de Crianças Maria Pia*

Sumário

Os autores apresentam um caso clínico de miotonia congénita dominante numa criança de três anos que recorre à Consulta de Pediatria por dificuldade na marcha. A observação clínica e electromiográfica da criança e da mãe permitiram estabelecer o diagnóstico.

Palavras-chave: Miotonia; miotonia congénita dominante; doença de Thomsen; electromiografia.

Summary

The authors present a case report of a three year old child who presented with gait disturbance. Clinical and electromyographic findings in the child and mother established the diagnosis.

Key-words: Myotonia; myotonia congenita; dominante type; Thomsen's disease; electromyography.

Introdução

As doenças miotónicas formam um grupo heterogéneo de doenças musculares congénitas unificadas por uma característica comum – a miotonia ⁽¹⁾. A miotonia é uma anomalia da contracção muscular que se manifesta clinicamente por uma persistência anormal da contracção com atraso do relaxamento muscular quer após contracção voluntária quer após percussão directa do músculo.

A miotonia congénita dominante ou doença de Thomsen, extremamente rara ⁽¹⁾, foi a primeira deste grupo de doenças a ser documentada, tendo sido descrita em 1876 pelo Dr. Julius Thomsen que a descreveu nele próprio e em vinte outros membros da família ⁽²⁾. A doença caracteriza-se pela miotonia, pelo seu carácter não progressivo e pela transmissão autossómica dominante ⁽²⁾.

Caso Clínico

Criança de 3 anos, sexo masculino, primeiro filho de pais jovens e não consanguíneos. Mãe com deficiência mental, sem outras doenças familiares conhecidas.

Nascido por cesariana após gestação de termo, não vigiada, sem intercorrências aparentes. Índice de Apgar de 9/10 ao 1.º e 5.º minuto, respectivamente. Exame físico ao nascimento normal, com antropometria no P50. Sentou-se sem apoio aos 12 meses e iniciou a marcha aos 2,5 anos; pronunciou as pri-

meiras palavras aos 2 anos, e com 3 anos diz frases simples, ajuda a vestir e a despir-se e colabora em pequenas tarefas domésticas. Seguido em consulta de Cirurgia Plástica desde os 2 meses por apresentar lipoma da face. Sem outros antecedentes relevantes.

Aos três anos recorre, por iniciativa da avó, à Consulta de Pediatria, por aquela notar que a marcha da criança, para além do seu início tardio, foi sempre «desajeitada», embora sem desequilíbrios nem quedas.

Ao exame físico era uma criança com bom desenvolvimento estaturoponderal e desenvolvimento psicomotor adequado à idade, que apresentava dismorfia facial causada por massa volumosa de forma irregular e consistência lipomatosa, palpável sobre o masseter esquerdo. Tinha uma marcada hipertrofia de todas as massas musculares (Fig. 1) que lhe conferia um «ar de lutador», marcha com moderada lordose lombar e balanceio da bacia, manobra de Gowers negativa e limitação da extensão das articulações interfalângicas e dos cotovelos. A miotonia era evidente quer na dificuldade em abrir os olhos após oclusão forçada e em largar os objectos preendidos, quer na percussão da eminência tenar (Fig. 2), e diminuía com a repetição destas manobras. Os reflexos osteotendinosos nos quatro membros eram normais e não apresentava sinais piramidais.

Na segunda consulta pudémos observar a mãe que apresentava endotropia bilateral com limitação da abdução e do olhar para cima e para baixo, importante hipertrofia muscular generalizada (Fig. 3), anquilose dos cotovelos e miotonia. O relaxamento era acompanhado de relativa fraqueza muscular. Segundo a avó, que era normal, terá sido assim desde o nascimento.



FIG. 1 – Aspecto do doente, sendo visível a hipertrofia dos músculos trapézios, deltóides, bicípetes e peitorais.

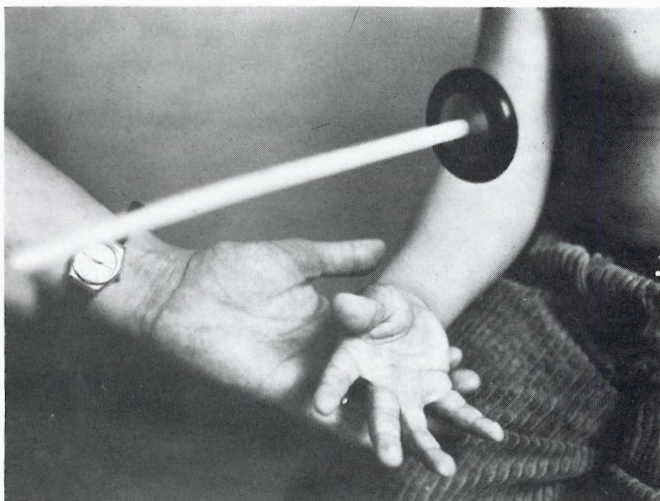


FIG. 2 – Evidência da miotonia por percussão directa do músculo: a percussão da eminência tenar resulta em adução sustentada do polegar.



FIG. 3 – A mãe apresentava também uma impressionante hipertrofia muscular generalizada, aqui evidente nos músculos trapézios e esternocleidomastoídeos.

O doseamento de CK, o ECG e o ecocardiograma cardíaco foram normais. A electromiografia, da criança e da mãe, mostrou descargas miotónicas abundantes, sobretudo com a inserção do electrodo. Quando foi proposta a realização de biópsia muscular esta foi recusada. Posteriormente foi-lhe feita exérese do lipoma da face, tendo a anestesia decorrido sem incidentes.

Discussão

O diagnóstico de miotonia é feito com base na clínica e nos dados electromiográficos, que em conjunto permitem a distinção de outras situações associadas a alteração do relaxamento muscular ⁽¹⁾. Normalmente os doentes referem «rigidez», embora possa haver um componente de fraqueza muscular. A miotonia é indolor, embora tenham sido descritas famílias com rigidez muscular dolorosa ^(3, 4), é geralmente agravada pelo frio e diminui com o exercício muscular repetido ^(1, 2). A electromiografia mostra a ocorrência de potenciais de acção que se repetem após a cessação do estímulo directo ou da contracção voluntária ⁽⁵⁾, frequentemente em sequências de amplitude e frequência decrescentes. Estes potenciais estão ausentes quando o músculo está em repouso ⁽¹⁾.

Na doença de Thomsen, além destes aspectos clínicos e electromiográficos, existe uma marcada hipertrofia muscular e uma história familiar reveladora da transmissão autossómica dominante. Os sintomas aparecem na infância e podem agravar-se na puberdade ⁽⁶⁾.

O diagnóstico mais provável a pôr perante um doente com miotonia é o de distrofia miotónica ou doença de Steinert, que é a mais frequente das doenças miotónicas ⁽¹⁾ e que é também de transmissão autossómica dominante ^(1, 6). Nesta doença a fraqueza muscular é o sintoma mais frequente e a miotonia geralmente não é tão grave, mas o diagnóstico diferencial com a miotonia congénita pode requerer observação por um período prolongado ⁽¹⁾. No caso desta criança o diagnóstico de miotonia congénita dominante foi colocado perante a importância clínica da miotonia, a ausência de fraqueza muscular (presente, mas discreta, na mãe), a marcada hipertrofia muscular e o carácter claramente não progressivo da doença, evidente pela história materna. Além disso não apresentava cataratas, geralmente consideradas como fazendo parte integrante do síndrome ⁽¹⁾.

A electromiografia mostrou os potenciais miotónicos típicos, excluindo outras situações que por se acompanharem de rigidez muscular mimetizam a miotonia (hipotireoidismo, tetania, síndromes familiares com contracturas, polimiosite, doença do neurónio motor, etc.) ⁽¹⁾, mas nas quais ou não existe tradução eléctrica da actividade muscular anormal, ou os potenciais estão presentes em repouso ou não surgem quando é feita a percussão directa do músculo ⁽¹⁾.

Embora o defeito primário da miotonia não esteja ainda perfeitamente esclarecido, pensa-se que ele resida na própria célula muscular, uma vez que o fenómeno persiste independentemente da desnervação ou da curarização muscular ⁽⁵⁾. Uma diminuição da permeabilidade da membrana celular ao cloro poderá ser a responsável pelo potencial de repouso normal associado a uma resistência de repouso muito aumentada observados nas doenças miotónicas ⁽⁵⁾. Esta teoria pode explicar a

eficácia de drogas com a difenilhidantoína, a procaína e a quinidina no tratamento da miotonia.

A biópsia muscular, não efectuada neste doente, pode ser importante nos casos em que o diagnóstico diferencial com distrofia miotónica é clinicamente difícil. As alterações histológicas observadas na miotonia congénita são geralmente mínimas, tendo sido descrita a ausência das fibras 2B ⁽⁷⁾.

O prognóstico é bom, com uma expectativa de vida normal e sem as complicações cardíacas e extramusculares, nomeadamente anestésicas (sensibilidade aumentada aos anestésicos e relaxantes musculares, de tal forma que doses convencionais resultam em apneia e obnubilação prolongadas), observadas na distrofia miotónica ⁽¹⁾. No caso desta criança o exame cardiológico foi normal e a anestesia efectuada para exérese de lipoma da face decorreu sem problemas.

BIBLIOGRAFIA

1. Harper P S. The myotonic disorders. In: Walton J, ed. Disorders of Voluntary Muscle. London: Churchill Livingstone, 1988: 569-87.
2. Smith S A. Congenital and Metabolic Myopathies. In: Swaiman K F, ed. Pediatric Neurology – Principles and Practice. St Louis: The C. V. Mosby Company, 1989: 1165-78.
3. Saunders D B. Myotonia congenita with painful muscle contraction. *Arch Neurol* 1976; 33: 580-2.
4. Trudell R G, Kaiser K K, Griggs R C. Acetazolamide-responsive myotonia congenita. *Neurology* 1987; 37: 488.
5. Barchi R L. Myotonia. *Arch Neurol* 1975; 32: 175-80.
6. Diseases of Skeletal Muscles. In: Carpenter S, Karpati G, ed. Pathology of Skeletal Muscle. London: Churchill Livingstone, 1984: 415-740.

Correspondência: Ana Cristina Braga
Rua de Santa Luzia, 901-11.º A
4200 Porto