

Hipotonia Esclarecida com um Aperto de Mão Doença de Steinert

M. EDUARDA MARQUES *, HENEDINA ANTUNES **, HELENA CUNHA REIS ***

Serviço de Pediatria do Hospital de São Marcos – Braga
Director: Dr. Fernando Sá Menezes

Resumo

Os AAs apresentam o caso clínico de uma criança de 4 anos seguida no Hospital de São Marcos por Doença de Steinert lá diagnosticada aos 4 meses. Apresentava hipotonia generalizada com diminuição dos reflexos osteotendinosos, hipotrofia dos músculos temporais, pseudodiplegia da face, lábio superior em acento circunflexo, dificuldade em deglutir, choro fraco, sopro cardíaco e pés botos.

A mãe tinha baixa estatura, voz peculiar, face inexpressiva e apresentava miotonia expressa por dificuldade em suspender o aperto de mão. Perante este quadro clínico e uma mãe com miotonia pediu-se E.M.G. materna tendo-lhe sido feito o diagnóstico de Distrofia miotónica. A criança com Doença de Steinert está a ser seguida na consulta apresentando atraso de desenvolvimento.

Palavras-chave: Distrofia miotónica congénita, Doença de Steinert; Doenças Neuromusculares.

Summary

The authors present a clinical case of a 4 year old child followed up in São Marcos Hospital due to Steinert's Disease diagnosed when she was 4 months old.

She was a «floppy-baby» with decrease of osteotendinous reflexes, temporal muscles hipotrophy, psuedo diplegic face, upper lip as a inverted «v», swallowing difficulties, weak cry, cardiac murmur and clubfeet.

Her mother was short, peculiar voice, inexpressive face and presented myotonic shaking-hands.

In presence of child clinical pattern and mother presenting myotonia, it was asked maternal electromyography and a diagnosis of Myotonic Dystrophy was found.

The child is being followed up presenting developmental delay.

Key-words: Congenital myotonic dystrophy, Steinert disease, Neuromusculars diseases.

Introdução

A Distrofia Miotónica Congénita (DMC) ou Doença de Steinert é uma das mais frequentes doenças neuromusculares congénitas com apresentação no período neonatal (1, 2, 3, 4, 5, 6, 8).

A DM transmite-se de modo autossómico dominante com variável grau de expressão e penetrância diferente na mesma família. O defeito molecular é devido a um triplete instável do DNA (CTG) localizado numa porção não traduzível em 3', no final do gene no braço do cromossoma 19 a qual está aumentada na DMC (3, 6, 7). Recentemente foi encontrada a sua ligação com a apolipoproteína C2 e este marcador mostrou-se útil na detecção dos portadores e no diagnóstico pré-natal (3). É uma afecção relativamente rara, com uma incidência de 5/100 000, incidência possivelmente subvalorizada dado que a idade de aparecimento e os sinais e sintomas são variáveis não sendo muitas vezes diagnosticados os pacientes que são pouco afectados (3, 4). É mais do que uma distrofia muscular, porque

comumente afecta múltiplos sistemas: muscular, cerebral, digestivo, cardíaco, endócrino e ósseo (3, 4, 5).

Até aos anos 60 era considerada uma doença do adulto jovem, sendo descrita pela primeira vez por Vanier a forma congénita. A DMC ocorre só em crianças nascidas de mães heterozigotas e só 10 a 20% das crianças afectadas apresentam sintomas e sinais no período neonatal. A DMC nos RN não está relacionada com a gravidade da doença materna (6, 10). Os segundos filhos com DMC são comuns, havendo portanto um risco aumentado após uma criança afectada de os RN subsequentes a afecção com o mesmo grau de severidade (4). A DMC tem um factor de antecipação em que as gerações seguintes são mais afectadas (5, 11).

Frequentemente há registo de polihidramnios e diminuição dos movimentos fetais durante a gravidez como é habitual nas miopatias congénitas (1, 6, 7, 9).

Tipicamente estes RN são hipotónicos, têm dificuldade respiratória e problemas de deglutição ao nascimento. Ao exame objectivo apresentam expressão facial pobre, lábio superior em V invertido, palato em ogiva, contracturas musculares e pés equinovaros. A fraqueza muscular é de predomínio proximal. Radiologicamente podem-se visualizar frequentemente costelas finas e elevação de uma ou das duas hemicúpulas diafragmáticas (1, 6, 7, 10).

* Interna Complementar de Pediatria.

** Assistente Hospitalar de Pediatria.

*** Assistente Graduada de Pediatria.

Entregue para publicação em 95/10/20.

Aceite para publicação em 95/01/10.

A severidade do «distress» respiratório e o grau de hipoplasia pulmonar determinam a morbidade no RN com DMC. Ultrapassado o período neonatal em que a taxa de mortalidade é elevada a sobrevida é boa ^(6, 7).

Atrasos psico-motores foram observados em alguns estudos ^(7, 9, 10).

O atraso mental é um problema comum nas crianças com DMC ^(12, 13).

A miotonia está usualmente ausente ao nascimento e em geral não é evidente clinicamente ou por electromiografia antes dos 5 anos de idade desenvolvendo-se com o tempo ⁽⁶⁾.

Se suspeitamos de uma DMC, esta pode ser confirmada examinando a mãe – se sintomática – diplegia facial e miotonia das mãos, que é facilmente evidenciada ao aperto de mão ^(1, 6, 8).

Caso Clínico

M.O.M.S., de 4 meses de idade, sexo feminino, caucasiana, natural de Braga e residente em Vieira do Minho. Primeira filha de pais não consanguíneos, jovens. Mãe apresentava à observação face inexpressiva e voz fina. Gravidez vigiada, sem intercorrências e RN de termo. O parto foi por cesariana. Não há referência a polihidrâmnios, sendo o líquido amniótico normal. O Apgar foi de 6, 8, 9. Apresentava atraso de crescimento intra-uterino (A.C.I.U.) simétrico.

Foi internada ao 1.º dia de vida por: A.C.I.U., malformações e gemido. Apresentava facies inexpressivo, implantação baixa dos pavilhões auriculares, palato em ogiva, lábio superior em «V» investido, abdómen escavado, pés botos e adoptava posição de rã. Mostrava-se hipotónica, hipocinética, hiporreactiva com diminuição do reflexo de sucção. Detectava-se à auscultação cardíaca sopro sistólico grau II/VI. O rastreio séptico foi negativo. O hemograma, ionograma, glicose, creatinina, cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, proteinograma, imunoglobulinas, transaminases, DLH, CPK, TORCHS, T3, T4, TSH, urina tipo II não apresentaram alterações. Cariótipo 46XX e estudo metabólico no sangue e na urina normais. Ecotransfontanelar sem alterações. Radiografia do esqueleto sem alterações. Radiografia postero-anterior do tórax mostrava elevação da hemicúpula direita (Fig. 1). Teve alta para a Consulta Externa.

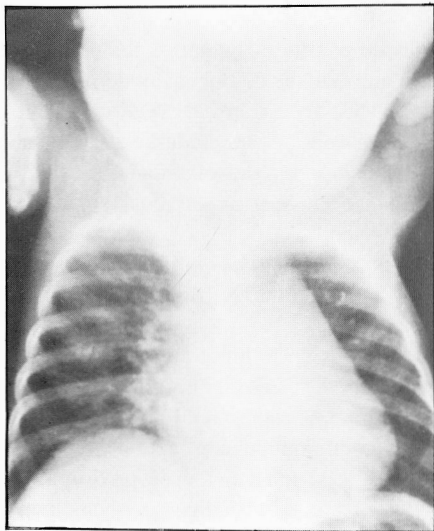


FIG. 1 – Radiografia do tórax – elevação da hemicúpula direita.

Aos 4 meses de idade foi novamente internada por Hipotonia, Síndrome Malformativo e Malnutrição. Ao exame objectivo apresentava malnutrição grave com diminuição generalizada das massas musculares (Fig. 2). Atraso de crescimento com peso muito baixo do percentil 3. Os reflexos osteotendinosos e o tonus muscular estavam diminuídos.

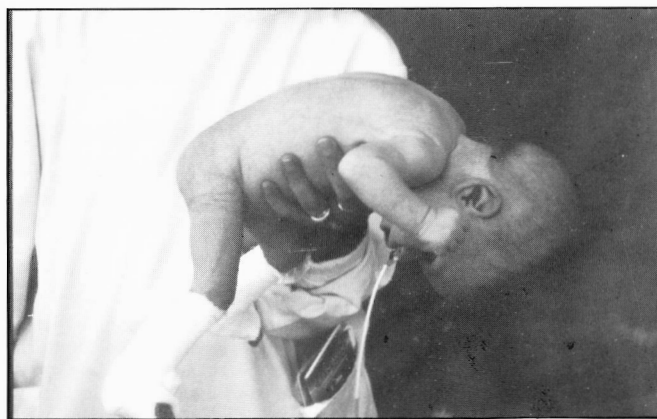


FIG. 2 – Lactente de 4 meses, hipotónico. Apresenta sonda naso-gástrica e correção gessada de ambos os pés botos.

Ao observar-se a mãe da criança constatou-se que ficava com a mão em flexão «ao aperto de mão» (Fig. 3). Foi efectuada Electromiografia na mãe que revelou tratar-se de uma Distrofia Miotónica. Teve alta para a Consulta Externa com o diagnóstico de DMC.



FIG. 3 – Mão da mãe em garra.

No início deste ano, com 4 anos de idade, foi enviada ao Serviço de Urgência do nosso Hospital, pelo médico família por abdominalgias. Excluiu-se abdómen agudo. Por se pensar num «cramping abdominal» foi-lhe pedida na consulta Electromiografia (feita uma determinação na eminência hipotenar) a qual ainda não apresenta descargas miotónicas características. O ecocardiograma efectuado não revelou até à data alterações e é periodicamente observada por Oftalmologia e Otorrinolaringologia. Apresenta atraso de desenvolvimento que se manifesta por dificuldade na socialização e na expressão verbal (Fig. 4).

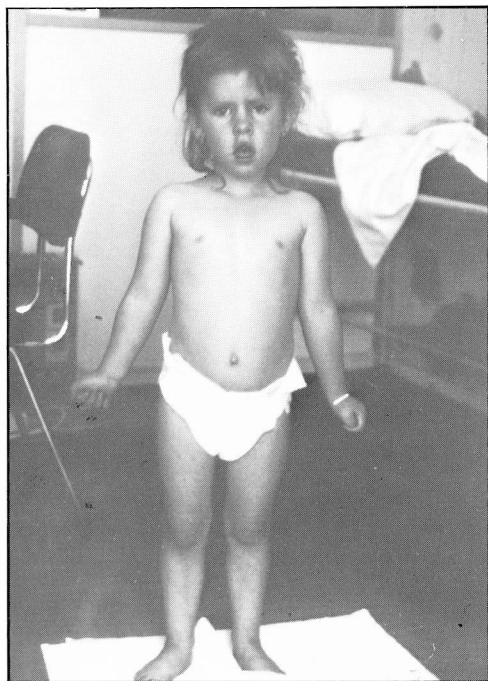


FIG. 4 – A criança aos 4 anos de idade.

Discussão

Face a criança – RN ou lactente – com hipotonia generalizada devemos pensar em várias hipóteses diagnósticas nomeadamente: Doenças do Sistema Nervoso Central, Metabólicas, Tecido Conjuntivo, Neuromusculares e Cromossomopatias ^(1,2). No caso apresentado as Doenças do Sistema Nervoso Central ou com repercussão a este nível (Asfixia, Sépsis, Malformações Cerebrais) foram eliminadas dado que o rastreio séptico e TORCHS tinham sido normais, não havia história de infecção na gravidez nem no período peri-natal e a Ecotransfontanelar era normal. Os aminoácidos no sangue e na urina bem como a TSH foram normais o que contrariou como causa uma Doença Metabólica. O cariótipo foi normal afastando uma Cromossomopatia. Contra o facto de se poder tratar de uma Doença do Tecido Conjuntivo, não havia história familiar e ao exame físico não se detectava laxidão ligamentar. No grupo das Doenças Neuromusculares, a Atrofia Muscular Espinal Infantil foi excluída dado que os reflexos estavam presentes, a criança também não apresentava fasciculações da língua; a Miastenia Gravis era negada já que não havia história familiar e ao exame objetivo não se detectava oftalmoplegia ou nistagmo; a hipotonia foi de início precoce e as enzimas (CPK) eram normais o que contrariava a Distrofias Musculares; a favor da Distrofia Miotónica tínhamos o quadro clínico compatível bem como a história familiar e a Electromiografia materna deu-nos o diagnóstico.

No caso apresentado ao ser diagnosticada a Distrofia Miotónica na mãe de uma criança com doença neuromuscular o diagnóstico estava feito, dado se tratar de uma patologia autossómica dominante ^(1,3,4). O diagnóstico da miotonia, na Electromiografia está normalmente ausente nas crianças ⁽³⁾. Esta doença é multisistémica podendo atingir além dos músculos esqueléticos órgãos (coração e olhos) e aparelhos (endócrino, digestivo, respiratório

e nervoso), daí o interesse no seguimento destas crianças que embora assintomáticas possam um dia mais tarde na adolescência ou na vida adulta virem a desenvolver além da miotonia outros problemas, nomeadamente cataratas, insuficiência cardíaca e ou respiratória, alterações endócrinas como Diabetes Mellitus ^(3,4).

A criança apresenta atraso do desenvolvimento nomeadamente a nível da expressão verbal e da socialização, o que é frequente nestes doentes ^(12,13).

A DMC deve ser considerada em todo o «floppy-baby» mesmo se a mãe está assintomática, se há história familiar de problemas musculares ou se constam na família mortes súbitas em indivíduos jovens ou mortes neonatais ⁽⁴⁾.

O diagnóstico faz-se entre as 9 e as 11 semanas de gravidez, poder-se-á fazer biópsia das vilosidades coriônicas, sendo colhido tecido para análise do DNA fetal ⁽⁸⁾. Através das provas ApoC2 e D19S19 é possível identificar indivíduos afectados e não afectados com sensibilidade de 99%. Esta técnica tem sido usada no diagnóstico pré-natal ⁽⁴⁾.

Perante esta diagnóstico os pais foram alertados da necessidade de aconselhamento genético, visto a mãe, mesmo que fosse assintomática, poder transmitir a doença em cerca de 94% dos casos ⁽⁵⁾.

BIBLIOGRAFIA

1. Aires C, Estevão MH. Hipotonia do Recém-Nascido: Um caso de Distrofia Miotónica Congénita. *Rev Port Pediatr* 1988; 19: 145-9.
2. Thompson JE. A criança hipotónica. In: Stockman JA. Tratamento dos casos difíceis em Pediatria. São Paulo: Editora Manole, 1993; 199-208.
3. Jozefowicz RF, Griggs RC. Myotonic Dystrophy. In: Riggs JE. Neurologic Clinics. Philadelphia: W B Saunders Company, 1988; 6: 3: 455-71.
4. Roses AD, Alberts MJ. Myotonic Muscular Dystrophy. In: Johnson WG. Neurologic Clinics. Philadelphia: W B Saunders Company, 1989; 7: 1: 1-7.
5. Sarnat HB. Distrofia muscular miotónica. In: Behrman RE ed. Nelson Tratado de Pediatria. 14.^a ed. Rio de Janeiro. Guanabara Koogan, 1994; 1365-6.
6. Rais Bahrami K, MacDonald MG, Eng GD, Rosembau KN. Persistent pulmonary hypertension in newborn infant with congenital myotonic dystrophy. *J Pediatr* 1994; 124 (4): 634-5.
7. Reardon W, Newcombe R, Fenton I, Sibert J, Harper P. The natural history of congenital myotonic dystrophy: mortality and long term clinical aspects. *Arch Dis Child* 1993; 68 (2): 177-81.
8. Dalphin ML, Noir A, Monnier G, Menget A. Congenital myotonic dystrophy: diagnostic difficulties. *Pediatr Bucur* 1992; 47 (10): 677-80.
9. Hageman AT, Gabreels FJ, Liem KD, Renkawek K, Boon JM. Congenital myotonic dystrophy: a report on thirteen cases and a review of the literature. *J Neurol Sci* 1993; 115 (1): 95-101.
10. Roig M, Balliu PR, Navarro C, Brugerá R, Losada M. Presentation, clinical course and outcome of the congenital form of myotonic dystrophy. *Pediatr Neurol* 1994; 11 (3): 208-13.
11. Die-Smulders CE, Howeler CJ, Mirandolle JF, Brunner HG, et al. Anticipation resulting in elimination of the myotonic dystrophy gene: a follow up study of one extended family. *J Med Genet* 1994; 31 (8): 595-601.
12. Tanabe Y, Iai M, Tamai K, Fujimoto N, Sugita K. Neuroradiological findings in children with congenital myotonic dystrophy. *Acta Paediatr* 1992; 81: 613-7.
13. Tuikka R, Laaksonen RK, Somer HVK. Cognitive function in myotonic dystrophy: a follow-up study. *Eur Neurol* 1993; 33: 436-41.

Correspondência: M.^a Eduarda Afonso Ventura da Rocha Marques
Serviço de Pediatria
Hospital de S. Marcos
4700 Braga