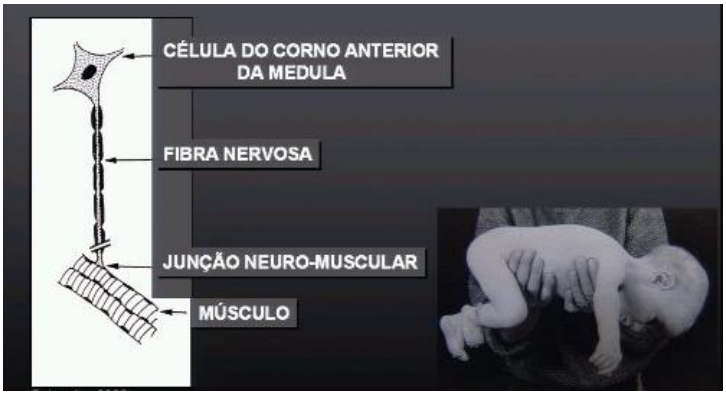
Distrofias musculares



Doenças:

1- do corno anterior da medula – poliomielite
2 - fibra nervosa – neuropatias
a-desmielinizantes – polineurite / atrofia musc peroneira
b- axonais – diabetes / porfiria

3 – junção neuro muscular – miastenia gavis
4 – músculo
4a – hereditárias –
Distrofia muscular
Distrofia miotônica
Miopatias congênitas
Miopatias metabólicas/glicogenólise/hipert maligna
4b – aqwuiridas
Dermatomiosite / polimiosite
Miopatias miotônicas
Iatrogênica(esteróides)

Distrofia muscular:

Conceito – doença geneticamente determinada com degeneração do m.esquelético.Não é do SNC nem do n.periférico.

Tipos:
Duchene
Becker
Emery-Drufus
Fascioescapulo umeral
Congênita

Distrofia muscular de Duchene

- Forma mais comum de Distrofia muscular
- Condição fatal ligada ao cromossomo X
- Transmissão por característica recessiva ligada ao X(defeito no braço curto do cromossomo)
- Acometimento cardíaco acontece na maioria dos pacientes e morte por I. respiratória é frequente por volta dos 20 anos.
- Homens(mulheres quando S.Turner)/ história familiar + em 65%/ infância tardia

1:3500 NV

* Adescoberta de mutações em genes responsáveis por proteínas das membranas,tais como a distrofina(liga actina – miosina) podem causar alterações nestas proteínas que facilitam aruptura da célula muscular e gera aumento de CPK

Clínica – Criança normal até 3-6 anos.Pode vir mais precoce com atraso do andar independente ou andar na ponta dos dedos.>3 anos, tropeços ou quedas freqüentes,incapacidade para saltar e pular ou subir escadas.

Ocorre uma fraqueza dos grupos musculares proximais que progride para baixo simetricamente em ambas extremidades e atinge o glúteo máximo,médio,quadríceps e tibiais anteriores, m.abdominais.Os da cintura escapular(trapézio,deltóide e peitoral maior) e faciais inferiores são afetados mais tarde.Pseudo hipertrofia da panturrilha é comum9€não é patognomônico e não é de músculo mas de gordura).Fraqueza das cinturas pélvica e escapular..

Maior parte apresenta envolvimento cardíaco(taquicardia sinusal ou HVE) com disritmia potencialmente fatal em 10% pacientes no final.Muitos tem encefalopatia estática(com retardo mental leve a moderado).Morte por I.pulmonar ou I.Cardíaca na 2ª-3ª décadas.

A marcha – Vai degenerando.O glúteo máximo é um dos primeiros a serem afetados.Paciente compensa levando cabeça e ombros para trás mantendo a linha de peso posterior ao quadril.Isto aumenta a lordose lombar e inclinação pélvica.Cadência e dorsiflexão tornozzelo na fase de balanço diminuem com marcha de base ampla e bambolenate.Os abdutores do quadril e quadríceps forçam o paciente a circundução na fase de baçlanço, ao mesmo tempo em que o quadril é deslocado diretamente sobre a articulação do quadril.A flexão plantar do tornozelo torna-se fixa e fase de apoio reduzida no antepé.O pé inverte a medida que os fibulares enfraquecem.O tibial posterior, um dos últimos a serem afetados,é responsável pelo varo e inversão do pé.

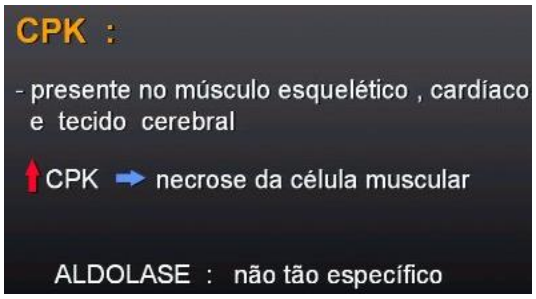
A cintura escapular – enfraquece 3-5 anos depois,impede o uso do andador.Tendência da criança a deslizar quando segura pelo tronco – **Sinal de Meyeron**.A medida que a fraqueza aumenta, a criança se torna incapaz de mover os braços,porém as mão ficam funcionais por mais tempo.

Alterações ortopédicas: equino,escoliose,hipertrofia panturrilha e contraturas em flexão.

Diagnóstico clínico – exame físico com características citadas e ausência de déficit sensitivo(importante para diagn´sotico diferencial).A extremidade superior e reflexos do tendão profundo do joelho são perdidos precocemente, enquanto os reflexos do tornozelo permanecem positivos até o final.O **sinal de Gower**(paciente colocado no chão em decúbito ventral ou sentado no chão e é solicitado a levantar-se,, que é possível se segurando em cadeiras ou usando as mão no joelho para compensar o quadríceps enfraquecido.Contratura do t.Aquliles ou da banda iliotibial(teste de Ober).Macroglossia é comum.

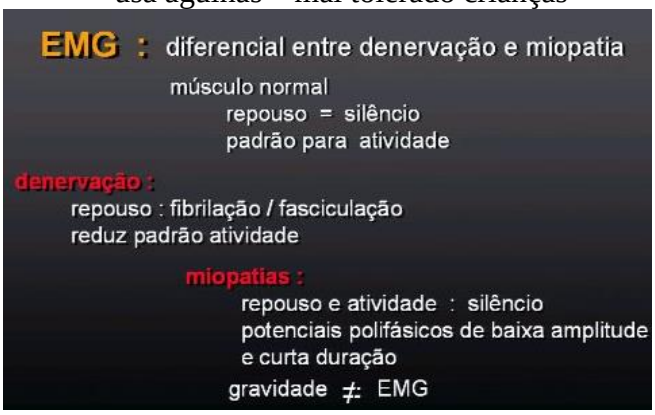
A progressão é lenta, mas contínua e degenerativa.Rápida progressão após criança imobilizada na cama por qualquer razão.Todo esforço para cirnaça manter programa de deambulação.Crianças são incapazes de andar até os 10 anos na ausência de tto.Ao perdera capacidade de ficar em pé, perde-se a lordose e piora a deformidade da coluna com o uso das cadeiras de roda.A deterioração miocárdica também é uma constante.Variações no ECG presentes em mais de 90%casos.O QI é aproximadamente 80.

Estudos laboratoriais - CPK – 200-300X acima do normal.Aldolase e SGOT também podem ser elevados.Não é diagnóstico, mas ajuda.CPK também é importante para acompanhamento(↑= ativa e ↓= fibas acabando –prognóstico ruim).As transaminases são as primeiras a se elevar.

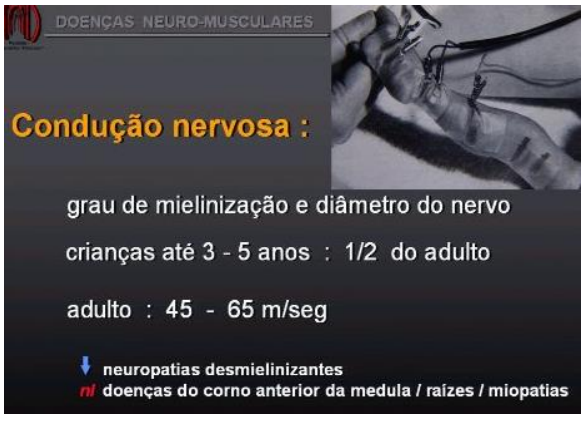


Eletromiografia -Amplitude reduzida,curta duração e potenciais de motora polifásica.Diferencia miopatias de neuropatias.

*usa agulhas – mal tolerado crianças



não usa agulha – melhor tolerado



Biópsia muscular- degeneração e regeneração muscular com proliferação adiposa e do tecido conectivo.Ajuda muito.

TC,RM e USG – mostra desorganização das fibras musculares e substituição por gordura.Não é específico.

Estudos genéticos – alteração da proteína distrofina com apagamentos ou duplicações em 70-80% indivíduos masculinos.O teste da distrofina diferencia Duchene de Becker e de outras distrofias.A presença da distrofina minimiza os sintomas.

Tratamento – Objetiva manter a capacidade funcional do paciente.Consiste em fisioterapia,testes funcionais,órteses,tto de fraturas,cirurgia,cadeiras de rodas,tto cardiopulmonar e aconselhamento psicológico e genético.

*Sempre requisitar cardiologista e pediatra.
*tto ortopédico voltado para órteses
*não existe ainda um tto específico

Fisioterapia – manutenção da força e correção das contraturas por alongamento passivo,treinamento da marcha,técnicas de transferência ,avaliação da força muscular e capacidade funcional,medidas de cadeiras de roda e equipamentos.

Testes funcionais – avaliar a velocidade da deterioração.

Órteses – AFOs ou KAFOs.Descarga parcial de peso no ísquio,manguito posterior da coxa e articulação do joelho com mola e trava.Órteses para a coluna não tem valor, mas os pacientes confinados a cadeira de rodas,especialmente aqueles com comprometimento cardiopulmonar e escoliose,podem se beneficiar com cadeiras de rodas sob medida(TLSO)

Tto das fraturas – redução fechada e gesso..Pode ser necessária RAFI onde mobilização precoce é recomendada.

Cirurgia – principalmente para contraturas eqüina,equinovaro do tornozelo e pé,contraturas em flexão do joelho e contraturas em abdução e flexão do quadril.Em indivíduos magros, pode ser feito por técnicas percutâneas.

Pé e tornozelo – ocorre 1º eqüino(evitar órtese AFO)e depois equinovaro.Combinação de contratura do T.Aquiles e desequilíbrio muscular pelo tibial posterior mais forte.Pode ser feito alongamento do T.Aquiles ou tenotomia., ou alongamento tibial posterior ou tenotomia..A transferência do tibial posterior previne deformidades em equinovaro e mantém a dorsiflexão ativa do pé.Evitar maior incisão = maior degeneração muscular.

Joelho – procedimento de Yount(“liberação do aspecto distal do tensor da fáscia lata e banda iliotibial)

Quadril – contraturas em flexão com liberação dos m. anteriores tensionados.Ressecção banda iliotibial,procedimento Yount, liberação de Southier.

Extremidade superior – Fisioterapia e ADM.Cirurgia raramente.

Deformidade da coluna vertebral – 95% tem escoliose progressiva.Fusão posterior de L5 se curva >20º .Fios de Luque são mais usados.Pacientes tem CVF diminuída(4% da percentagem da CVF ou 10º de escoliose).A instrumentação cirúrgica da coluna ajuda bastante a sobrevida(aumenta a capacidade ventilatória)

Cadeira de rodas – paciente incapaz de andar.Tipicamente motorizada
Tto cardiopulmonar –

Aconselhamento psicológico e genético

Distrofia muscular de Becker:Ligada ao X(mulheres podem ter).Assemelha-se a Duchene, porém com progressaão mais lenta.Início após 5 anos até a asolescência.Caracteriza-se por marcha anormal,cãibras,dificuldades para corre, subir escadas.Postura lordótica,fraqueza proximal e psnturrilhas proeminentes.Comprometimento cardíaco leve,deformidades em pé equino ,escoliose,contraturas em flexão.A sobrevida é maior que em Duchene.

Duchene > 10 anos – para de andar e pode morrer.
CPK elevada em Becker, porém menos que em Duchene.
Todo esforço deve ser feito para manter a criança deambulando

Síndromes miotônicas – estado de relaxamento tardio após contração muscular
Doença de Timonsen – miotonia congênita
Distrofia miotônica – Doença de Steinet
Distrofia miotônica congênita

Miotonias metabólicas
Congênitas – alterações estruturasi no músculo / ligadas ao X / herança dom/recessiva

Miastenia gravis – Fatigabilidade muscular anormal após atividade repetida ou constante.Melhora com repouso.

Bibliografia – Lowell-Winter / aula sbot