

DOENÇAS MUSCULARES

Profa. Dra. Cláudia Ferreira da Rosa Sobreira

Departamento de Neurociências e Ciências do Comportamento

FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

DOENÇAS MUSCULARES

DEFINIÇÃO

MIOPATIAS

DOENÇAS DA MUSCULATURA ESQUELÉTICA

DOENÇAS MUSCULARES

CAUSAS

MIOPATIAS

ADQUIRIDAS ou HEREDITÁRIAS

DOENÇAS MUSCULARES

MIOPATIAS ADQUIRIDAS

- ENDÓCRINAS
- TÓXICAS
- INFLAMATÓRIAS
- INFECCIOSAS

DOENÇAS MUSCULARES

MIOPATIAS HEREDITÁRIAS

- **DISTROFIAS MUSCULARES**
 - **Distrofias musculares congênitas**
 - **Distrofinopatias (DM Duchenne, DM Becker)**
 - **Distrofias musculares de cinturas**
 - **Formas AD, AR ou ligadas ao X**
 - **Distrofia facioescapuloumeral**
 - **Distrofia oculofaríngea**
- **DISTROFIAS MIOTÔNICAS**
- **MIOPATIAS CONGÊNITAS**
- **MIOPATIAS METABÓLICAS**
- ...

DOENÇAS MUSCULARES

OBJETIVOS PARA O CLÍNICO GERAL

- 1. Conhecer manifestações clínicas e contribuir para o diagnóstico precoce;**
- 2. Participar do tratamento das complicações clínicas e atendimento de urgência.**

DOENÇAS MUSCULARES

OBJETIVOS PARA O CLÍNICO GERAL

1. Conhecer manifestações clínicas e contribuir para o diagnóstico precoce;

SUSPEITA CLÍNICA INICIAL

MIOPATIAS

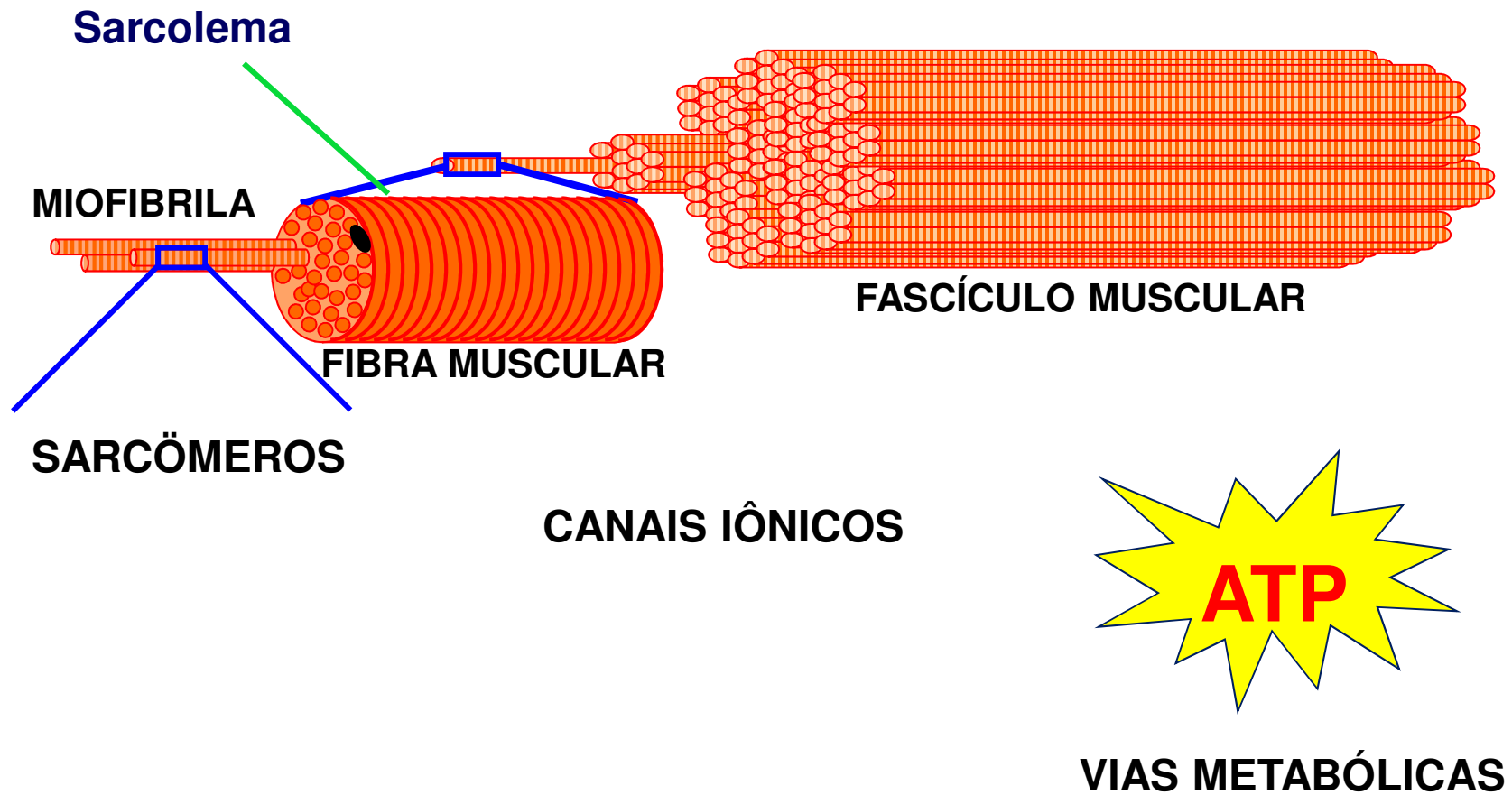
QUANDO SUSPEITAR



MANIFESTAÇÕES COMPATÍVEIS
COM DISFUNÇÃO DE
COMPONENTES DO MÚSCULO
ESQUELÉTICO

ESTRUTURAS DE SUSTENTAÇÃO

PROTEÍNAS DE MEMBRANA
CITOESQUELETO
FUNÇÃO DE SUSTENTAÇÃO DA FIBRA
REGENERAÇÃO DE MEMBRANAS
HOMEOSTASE INTERNA



DOENÇAS MUSCULARES

- **HIPOTONIA**
- **FRAQUEZA MUSCULAR**
- **FADIGA**
- **MIALGIA**

**OCORREM COM FREQUÊNCIA NAS
MIOPATIAS**

DOENÇAS MUSCULARES

- **MIALGIA**
- **MIALGIA relacionada à atividade**
- **FADIGA**

INTOLERÂNCIA AO EXERCÍCIO

DOENÇAS MUSCULARES

- **EM GERAL NÃO RESULTAM EM ALTERAÇÃO OBSERVÁVEL AO EXAME FÍSICO**

DOENÇAS MUSCULARES

- **HIPOTONIA**
- **FRAQUEZA MUSCULAR**

**SÃO ALTERAÇÕES OBSERVÁVEIS
AO EXAME**

■ FRAQUEZA MUSCULAR

DOENÇAS MUSCULARES

OUTRAS

- RETRAÇÕES TENDÍNEAS

DOENÇAS MUSCULARES

OUTRAS

- **ATROFIA**
- **HIPERTROFIA**

DOENÇAS MUSCULARES

OUTRAS

- MIOTONIA

DOENÇAS MUSCULARES

OBJETIVOS PARA O CLÍNICO GERAL

- 1. Conhecer manifestações clínicas e contribuir para o diagnóstico precoce;**

Drogas de uso comum com toxicidade muscular:

1. Corticosteroides;
2. Estatinas (Sinvastatina e outras);
3. Fibratos (Clofibrato e outros);
4. Antiretrovirais (coquetel HIV);
5. Cloroquina;
6. Outros anti-inflamatórios/Imunossupressores (d-penicilamina, colchicina, α -interferon, ciclosporina, tacrolimus);
7. Diuréticos (hypopotassemia);
8. Antipsicóticos (clozapine, risperidone, melperone, olanzapine, loxapine or haloperidol);
9. outros

Drogas recreacionais com toxicidade muscular:

1. Álcool,
2. cocaína,
3. heroína,
4. anfetamina,
5. Fenciclina (PCP ou pó de anjo)
6. outros

MIOPATIAS TÓXICAS

- Principais manifestações são mialgia e elevação das enzimas musculares (principal delas é a creatinaquinase=CPK ou CK);
- Pode ocorrer fraqueza muscular.;
- Mais frequentes quando há associação de drogas.

MIOPATIAS TÓXICAS

- Conhecer a ação dos medicamentos prescritos e seus possíveis efeitos colaterais;
- Ficar atento aos sintomas que se apresentem com relação temporal ao início de determinada medicação;
- Considerar que as medicações de uso crônico podem trazer danos cumulativos, especialmente a partir da associação de drogas.

DOENÇAS MUSCULARES

FADIGA E MIALGIA

- **Músculo normal com excesso de atividade;**
- **Condições gerais ex. alterações do equilíbrio hidroeletrolítico;**
- **Síndromes álgicas como fibromialgia e síndrome da fadiga crônica;**
- **Como parte de um quadro clínico mais complexo ex. doenças do SNC;**
- **Miopatia.**

MIOPATIAS

ADQUIRIDAS OU HEREDITÁRIAS em geral de fundo metabólico

- FADIGA PRECOCE → INTOLERÂNCIA AO EXERCÍCIO
- MIALGIA

- EXAME NEUROLOGICO EM GERAL NORMAL
(TROFISMO, TONUS E FORÇA MUSCULAR), PODE
OCORRER HIPERTROFIA MUSCULAR

DOENÇAS MUSCULARES

DEFICIÊNCIA DE PRODUÇÃO DE ENERGIA METABOLISMO ENERGÉTICO

PRINCIPAIS DOENÇAS

ADQUIRIDAS

MIOPATIAS ENDÓCRINAS

MIOPATIAS TÓXICAS

HEREDITÁRIAS

MIOPATIAS METABÓLICAS

DOENÇAS MUSCULARES

OBJETIVOS PARA O CLÍNICO GERAL

1. Conhecer manifestações clínicas e contribuir para o diagnóstico precoce;

- **Quadros relacionados a doenças sistêmicas;**
- **Miopatias que se apresentam predominantemente em eventos agudos – Pronto Socorro/ emergências;**

DOENÇAS MUSCULARES

EVENTOS AGUDOS – PRONTO SOCORRO/ EMERGÊNCIAS

- **RABDOMIÓLISE**

RABDOMIÓLISE

LISE MACIÇA DE FIBRAS MUSCULARES

- FRAQUEZA
- EDEMA MUSCULAR
- MIALGIA
- PIGMENTÚRIA (URINA ESCURA PELA PRESENÇA DE MIOGLOBINA)

CAUSAS ADQUIRIDAS

- INFECÇÕES VIRAIS OU BACTERIANAS
- DROGAS
 - álcool, barbituratos, cocaína, estatinas;
 - succinilcolina, colchicina;
 - diuréticos, laxantes;
 - salicilatos, anfetamina.
- TOXINAS
 - veneno cobras, aranha, abelha.
- EXERCÍCIO EXTENUANTE
- EXTREMOS DE TEMPERATURA
- IMBALANÇO HIDROELETROLÍTICO
- TRAUMA

CAUSAS HEREDITÁRIAS

- DOENÇAS DO METABOLISMO ENERGÉTICO
 - GLICOGENOSES
 - MIOPATIA MITOCONDRIAL
 - CADEIA RESPIRATÓRIA
 - DOENÇAS DO METABOLISMO DOS LIPÍDIOS
- HIPERTERMIA MALIGNA (ANESTESIA GERAL)
- OUTRAS

CONDUTA

- Reconhecimento do quadro;
- Hidratação intravenosa;
- Controle da diurese e função renal;
- Controle respiratório e cardíaco;
- Investigação da causa base.

DOENÇAS MUSCULARES

EVENTOS AGUDOS – PRONTO SOCORRO/ EMERGÊNCIAS

- RABDOMIÓLISE
- PARALISIA PERIÓDICA

CANALOPATIAS

CANAIS IÔNICOS

- MIOTONIAS CONGÊNITAS
- PARALISIAS PERIÓDICAS

CANALOPATIAS

PARALISIA PERIÓDICA

- doenças com disfunção de canais iônicos musculares;
- alterações desencadeadas por desequilíbrio iônico
 - frequentemente HIPOPOTASSEMIA

→ ATENDIMENTOS em Pronto Socorro/Emergências

→ RISCOS DA HIPOPOTASSEMIA

→ CONHECER PARA DIAGNOSTICAR

Paralisia flácida sem distribuição específica em indivíduo jovem – dosagem sérica de potássio

CONDUTA

- Reconhecimento do quadro;
- Monitorização do ritmo cardíaco;
- Avaliação K sérico;
- Iniciar reposição VO;
- Orientação para evitar dieta rica em carboidratos e exercícios extenuantes;
- Investigação da causa base.

DOENÇAS MUSCULARES

OBJETIVOS PARA O CLÍNICO GERAL

1. Conhecer manifestações clínicas e contribuir para o diagnóstico precoce;

- **Quadros relacionados a doenças sistêmicas;**
- **Miopatias que se apresentam predominantemente em eventos agudos – Pronto Socorro/ emergências;**
- **Quadros clássicos mais frequentes.**

DISTROFIAS MIOTÔNICAS

- **MIOPATIA HEREDITÁRIA MAIS FREQUENTE DO ADULTO**
- **com manifestações multissistêmicas que levam ao atendimento médico (Clínicos Gerais, Pediatras, ou eventualmente qualquer especialidade médica)**

DISTROFIAS MIOTÔNICAS

DEFINIÇÃO

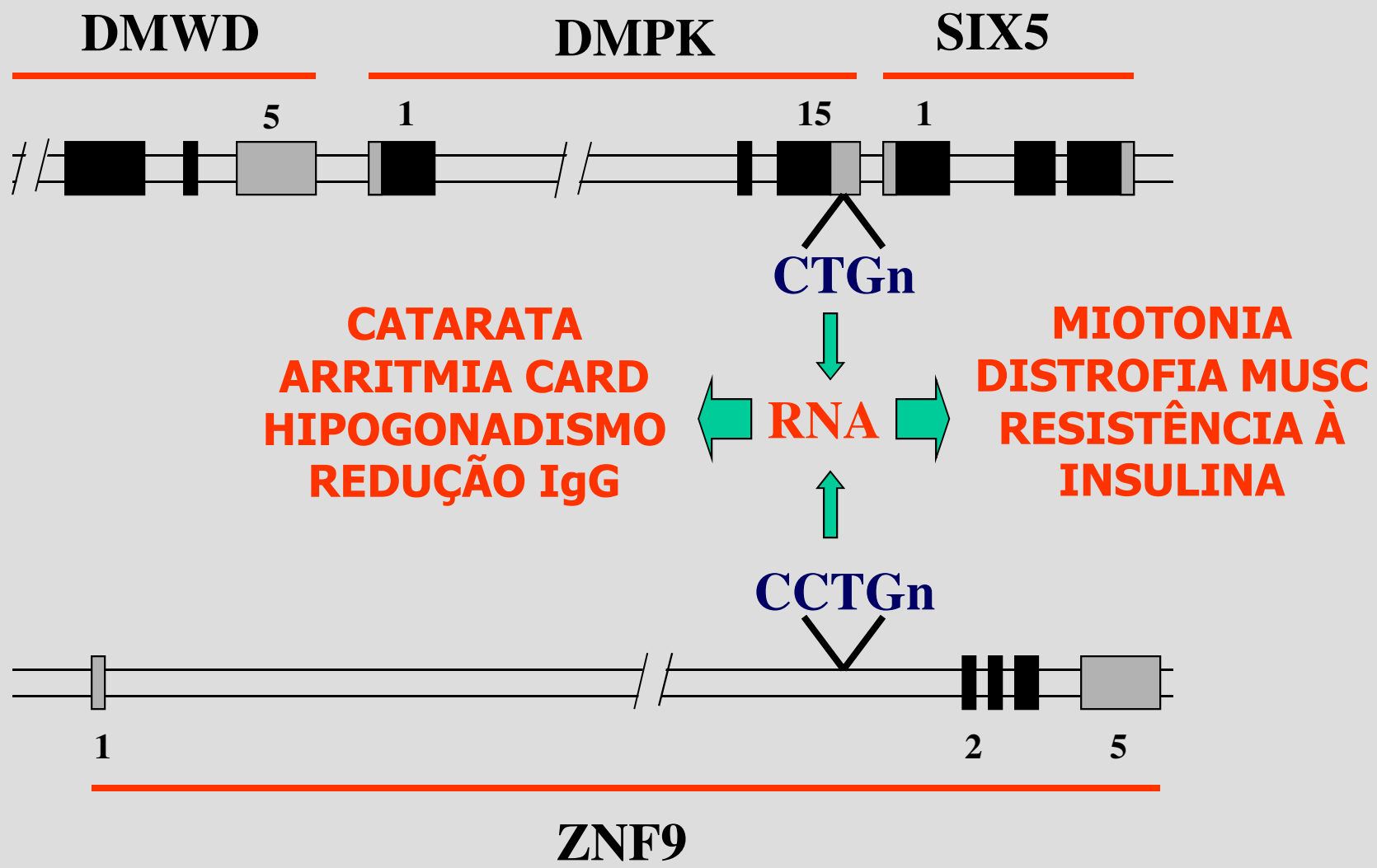
- **doenças multissistêmicas que envolvem a musculatura esquelética causando fraqueza muscular progressiva e fenômeno miotônico;**
- **herança autossômica dominante com fenômeno de antecipação.**

DISTROFIA MIOTÔNICA

DOENÇA MULTISSISTÊMICA

MÚSCULO ESQUELÉTICO	→	fraqueza muscular / atrofia / miotonia
MÚSCULO LISO	→	constipação intestinal
CORAÇÃO	→	arritmia / miocardiopatia
SISTEMA NERVOSO CENTRAL	→	retardo mental / distúrbio do sono / disfunção cognitiva
SISTEMA ENDÓCRINO	→	hipogonadismo / resistência à insulina / hormônio crescimento
CRISTALINO	→	catarata

HERANÇA AUTOSSÔMICA DOMINANTE



CATARATA
ARRITMIA CARD
HIPOGONADISMO
REDUÇÃO IgG

MIOTONIA
DISTROFIA MUSC
RESISTÊNCIA À
INSULINA

ZNF9

TRATAMENTO

SINAIS/SINTOMAS MUSCULARES:

**MIOTONIA
MIALGIA
FRAQUEZA MUSCULAR**

ALTERAÇÃO CARDÍACA:

**ECG ANUAL
DROGAS / MARCAPASSO**

CATARATA:

TRATAMENTO CIRÚRGICO

SONOLÊNCIA:

ESTUDO COM MODAFINIL

CUIDADOS ANESTÉSICOS:

**CONCENTRAÇÃO K+
RABDOMIÓLISE / IRA**

TRATAMENTO

**ACONSELHAMENTO
GENÉTICO**

DOENÇAS MUSCULARES

OBJETIVOS PARA O CLÍNICO GERAL

1. Conhecer manifestações clínicas e contribuir para o diagnóstico precoce;

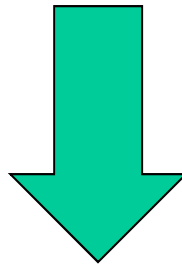
- **Quadros relacionados a doenças sistêmicas;**
- **Miopatias que se apresentam predominantemente em eventos agudos – Pronto Socorro/ emergências;**
- **Quadros clássicos mais frequentes.**

**■ MIOPATIA HEREDITÁRIA MAIS
FREQUENTE DA INFÂNCIA**

1 em cada 3500 a 5000 meninos nascidos vivos

Resumo

- Menino com fraqueza muscular progressiva, de herança ligada ao X, associada a elevação muito grande da CK.



Distrofia muscular de Duchenne

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

- **INÍCIO PRECOCE (3 a 4 anos de idade)**
- **HERANÇA LIGADA AO X**
- **FRAQUEZA MUSCULAR PROGRESSIVA**
- **DISTRIBUIÇÃO → PROXIMAL MEMBROS INF.**
- **(PSEUDO)HIPERTROFIA DAS PANTURRILHAS**
- **CONTRATURAS (retrações tendíneas)**
- **CARDIOPATIA**

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

EVOLUÇÃO

- **PIORA PROGRESSIVA DA FORÇA MUSCULAR**
- **PERDA DA DEAMBULAÇÃO ENTRE 10 E 12 ANOS**
- **INSUFICIÊNCIA VENTILATÓRIA AINDA NA ADOLESCÊNCIA**
- **DISFAGIA E CONSTIPAÇÃO INTESTINAL MAIS TARDIAMENTE**

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

TRATAMENTO MEDICAMENTOSO

■ CORTICOTERAPIA

■ PREDNISONA 0,75 mg/kg/dia

■ DEFLAZACORT 0,9 mg/kg/dia

■ TERAPIA GENÉTICA EM ANDAMENTO

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

TRATAMENTO DE SUPORTE

- **FISIOTERAPIA**
- **TERAPIA OCUPACIONAL**
- **TRATAMENTO PSICOLÓGICO**
- **SUPORTE VENTILATÓRIO**
 - **VENTILAÇÃO MECÂNICA**

DOENÇAS MUSCULARES

EXISTEM MUITAS MIOPATIAS QUE CURSAM COM FRAQUEZA

HEREDITÁRIAS

DISTROFIAS MUSCULARES

DISTROFIAS MIOTÔNICAS

MIOPATIAS CONGÊNITAS

ADQUIRIDAS

INFLAMATÓRIAS

TÓXICAS

INFECCIOSAS

METABÓLICAS

DOENÇAS MUSCULARES

MIOPATIAS QUE CURSAM COM FRAQUEZA

QUADRO CLÍNICO E COMPLICAÇÕES

ATUAÇÃO IMPORTANTE DO CLÍNICO GERAL

DOENÇAS MUSCULARES

OBJETIVOS PARA O CLÍNICO GERAL

- 1. Conhecer manifestações clínicas e contribuir para o diagnóstico precoce;**
- 2. Participar do tratamento das complicações clínicas e atendimento de urgência.**

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

TRATAMENTO COMPLICAÇÕES

- **OSTEOPOROSE**
 - **DIETA ADEQUADA EM CÁLCIO**
 - **MEDICAMENTOS**
- **CARDIOPATIA**
- **INSUFICIÊNCIA VENTILATÓRIA**
- **COMPLICAÇÕES ANESTÉSICAS**
- **DISFAGIA GRAVE - GASTROSTOMIA**

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

TRATAMENTO COMPLICAÇÕES

- **COMO LIDAR COM UM PACIENTE COM DOENÇA MUSCULAR QUE CHEGA AO ATENDIMENTO COM DIFICULDADE RESPIRATÓRIA?**

VENTILAR

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

INVESTIGAÇÃO FAMILIAR

- **MULHERES EM RISCO**
- **ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

MENSAGENS IMPORTANTES

- Não basta ouvir, deve ESCUTAR;
- Não basta olhar, deve ENXERGAR;
- Não deixar de reconhecer uma MIOPATIA TÓXICA causada por um medicamento prescrito por você;
- Não deixar de reconhecer uma MIOPATIA associada a doenças com repercussão sistêmica (ex. endocrinopatias, doenças infecciosas, doenças inflamatórias);

MENSAGENS IMPORTANTES

- Ficar atento(a) às miopatias que se manifestam de forma aguda e requerem atendimento em Pronto Atendimento e Emergência, como:
 - Rabdomiólise;
 - Paralisia periódica;
- Ficar atento(a) às complicações clínicas das miopatias, especialmente daquelas que se apresentam com fraqueza muscular:
 - Insuficiência ventilatória;
 - Disfagia;
 - Osteoporose;
 - Deformidades por retrações tendíneas e suas complicações;
 - Cardiopatia;

MENSAGENS IMPORTANTES

- Conhecer as principais manifestações clínicas das miopatias, para contribuir para o diagnóstico precoce.

**DISTROFIAS
MUSCULARES**

NECROSE DE FIBRAS

**FRAQUEZA PROGRESSIVA
ELEVAÇÃO CPK**

**DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
NEURÔNIO MOTOR INF.**

**MIOPATIAS
CONGÊNITAS**

**DESORGANIZAÇÃO
SARCOMÉRICA**

**FRAQUEZA ESTÁVEL
CPK VARIÁVEL**

**DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
NEURÔNIO MOTOR INF.**

**PARALISIA PERIÓDICA
MIOTONIAS CONGÊNITAS**

**DEFEITOS DE CANAIS
IÔNICOS**

**FRAQUEZA EPISÓDICA
MIOTONIA**

**DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
NEUROPATIAS AGUDAS
DISTROFIA MIOTÔNICA**

MIOPATIAS METABÓLICAS

- **ADQUIRIDAS** (ex. Endócrinas)
- **HEREDITÁRIAS**

PRODUÇÃO DE ENERGIA

**INTOLERÂNCIA AO EXERCÍCIO
MIOGLOBINÚRIA
MIOEDEMA**

**DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
MIASTENIA GRAVIS**

**MIOPATIAS
INFLAMATÓRIAS**

PROCESSO INFLAMATÓRIO

**FRAQUEZA AGUDA/SUBAGUDA
ELEVAÇÃO CPK**

**DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
NEURÔNIO MOTOR INF.
DISTROFIAS MUSCULARES**

- FRAQUEZA MUSCULAR
NÃO PROGRESSIVA
- HIPOTONIA NEONATAL

**ALTERAÇÃO ESTRUTURAL OU FUNCIONAL
SEM NECROSE**

**MIOPATIA CONGÊNITA
MIOPATIA METABÓLICA**

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
DÇ NEURÔNIO MOTOR INF.
SD MIASTÊNICA CONGÊNITA
HIPOTONIA CENTRAL (refl prof preservados)

- FRAQUEZA MUSCULAR
PROGRESSIVA

**ALTERAÇÃO ESTRUTURAL DEGENERATIVA
ALTERAÇÃO DO ENVOLTÓRIO NUCLEAR
ACÚMULO DE SUBSTRATO
DISFUNÇÃO METABÓLICA CUMULATIVA**

CRÔNICAS
DISTROFIAS MUSCULARES
DOENÇAS DE DEPÓSITO
MIOPATIAS METABÓLICAS
AGUDAS/SUBAGUDAS
INFLAMATÓRIAS
INFECCIOSAS
TÓXICAS

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
DÇ NEURÔNIO MOTOR INF.
DÇ JUNÇÃO NEUROMUSCULAR

- FRAQUEZA MUSCULAR
PROGRESSIVA + MIOTONIA

ACÚMULO DE mRNA ANORMAL

DISTROFIA MIOTÔNICA

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
MIOTONIA CONGÊNITA

FENÔMENOS PERIÓDICOS
- PARALISIA PERIÓDICA
- MIOTONIA

DEFEITOS DE CANAIS IÔNICOS

**PARALISIA PERIÓDICA ADQ./HER.
MIOTONIA CONGÊNITA**
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
NEUROPATIAS AGUDAS
DISTROFIA MIOTÔNICA

- INTOLERÂNCIA EXERC.
- FADIGA PRECOCE
- MIALGIA
- MIOGLOBINÚRIA

PRODUÇÃO DE ENERGIA

**MIOPATIA METABÓLICA
MIOPATIA TÓXICA/INFECCIOSA**
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
MIASTENIA GRAVIS