

Relatos Casos Clínicos

PD - (UM18-3799) - Distrofia Miotónica, Uma Abordagem Multidisciplinar

Ângela Bento Pinto¹; Eduarda Pinheiro¹; Paulo Colunas¹; Rui Afonso¹

1 - USF Plátano

ENQUADRAMENTO: A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) e tipo 2 (DM2) são distúrbios multissistémicos que se caracterizam por miotonia e fraqueza músculo-esquelética. As suas formas são determinadas pelo fenótipo, sendo que DM2 é classicamente menos grave que a DM1. O diagnóstico pode ser clínico quando a apresentação é a típica e existe história familiar. Pode eventualmente realizar-se a electromiografia, mas teste genético é o gold standart para diagnóstico.

RELATO DO CASO: Mulher de 46 anos, assistente operacional numa escola, casada, IO 1101, com antecedentes pessoais de apendicectomia, rubéola, gonartrite bilateral e derrame sinovial, anemia crónica e varicotomia.

No seu estado habitual até há cerca de um ano (Março de 2016), quando inicia cansaço que condiciona as AVDs. Recorre ao SU por episódio de omalgia em Março de 2017, tendo sido identificada FA/Flutter com RVR; fez indução com amiodarona e enoxaparina em dose terapêutica. Com CHA2DS2-VASC=1, não tinha indicação para hipocoagulação. Ficou medicada com carvedilol. Em Maio de 2017 regressa ao SU por queixas álgicas nos membros inferiores, afirmando que não conseguia subir as escadas. Ao exame objectivo a destacar: "ptose do OD passiva e activa, corrigível com o esforço; FM mantida nos 4 membros e nos segmentos proximais e distais; desvio discreto da língua para a direita; pé pendente quando descalço; ausência de sensação de profundidade, condicionando passos desajustados e pés em bicos quando descalça; marcha atáxica e desequilibrada". Foi internada para estudo no serviço de Medicina do HDJMG. Durante o internamento, apresentou período de 48 horas com temperaturas febris, que cederam espontaneamente sem nenhuma terapêutica antibiótica. Realizada colheita de rastreio séptico no qual não foi isolado nenhum microorganismo. Manteve Flutter Auricular já conhecido e medicado. Analiticamente a destacar: ANA+, CCP+, SSA+ e dsDNA+. TAC-CE e RMN-CE sem alterações significativas. Realizado Holter e Ecocardiograma para complementar o estudo. Teste do Gelo negativo e efectuou punção lombar que não revelou alterações. Provas de função respiratória com insuficiência respiratória parcial e Poligrafia Cardio-respiratória: IAH 10.2/h. Encontra-se em seguimento na consulta de Pneumologia por Síndrome Apneia Obstrutiva do Sono leve com tratamento actual com APAP. Efectuou EMG que revelou "miopatia com marcados aspectos miotónicos compatível com distrofia miotónica".

Do ponto de vista cardíaco, iniciou rivaroxabano 20mg e amiodarona por 3 meses, para eventual ablação de flutter. Após hipocoagulação iniciou metrorragias importantes, que exigiram transfusão de 2U CE e a suspensão da hipocoagulação. A histeroscopia realizada pela Ginecologia revelou mioma com indicação cirúrgica.

Na consulta de Reumatologia, foi solicitada capilaroscopia (estereomicroscópio): "alterações que são enquadráveis no normal padrão para o grupo etário". Posteriormente encaminhada para consulta de Neurologia, aguarda teste genético para DM1.

DISCUSSÃO: Durante todo o processo, o Médico de Família serviu de mediador entre as várias especialidades. Uma vez que não existe nenhuma terapêutica modificadora da evolução da doença, sendo o tratamento exclusivamente sintomático, a actuação multidisciplinar envolvendo a família, que foi referenciada para seguimento em Psicologia, foi determinante para a aceitação desde acontecimento vital.