

DOENÇAS NEUROMUSCULARES

FABIANA RODRIGUES

INTERNA DE MEDICINA FÍSICA E DE REABILITAÇÃO

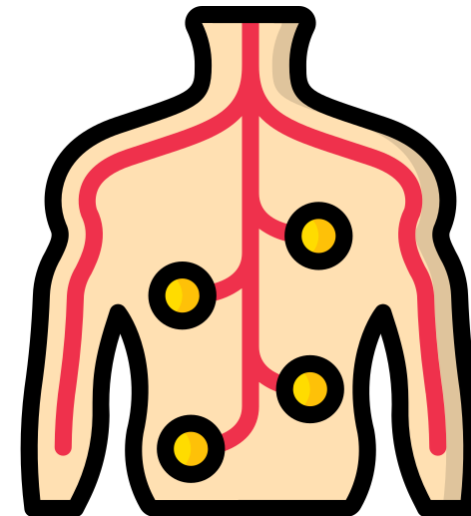
ORIENTADORA DE FORMAÇÃO: DRA. SARA N. FERNANDES

DIRETORA DE SERVIÇO: DRA. JOANA MACEDO

DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Doenças neurológicas que podem afetar uma destas estruturas:

- Neurónio motor
- Neurónio sensitivo
- Nervo Periférico
- Transmissão Neuromuscular
- Músculo



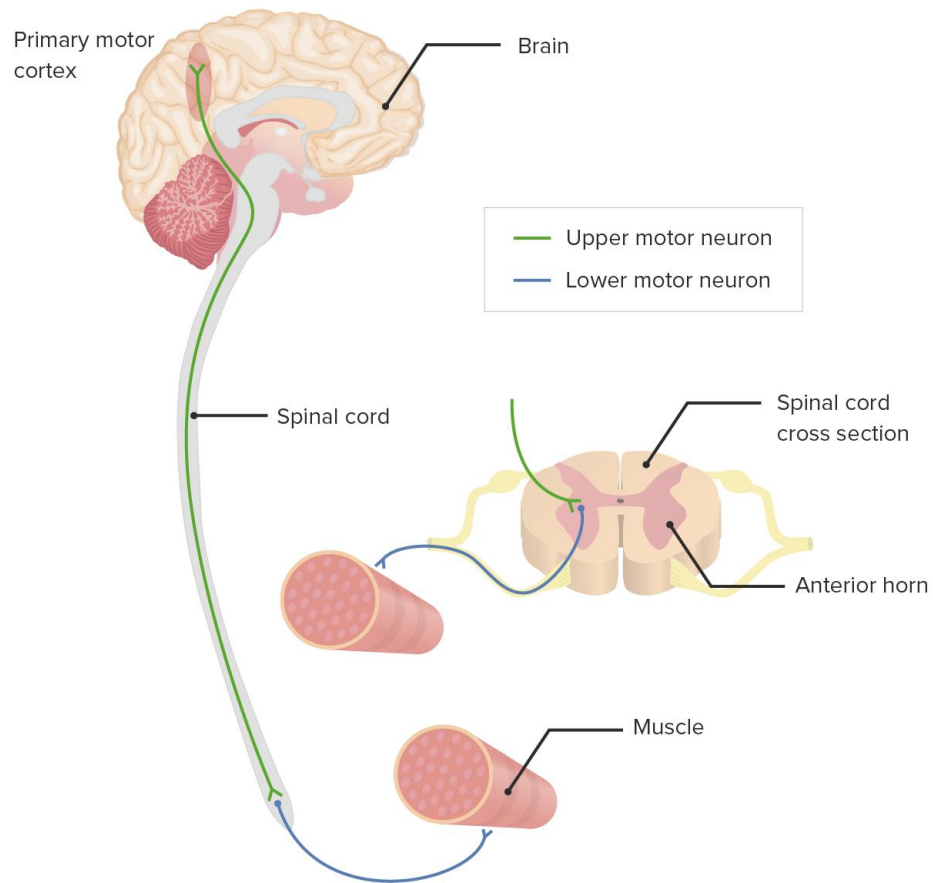
SINAIS E SINTOMAS

- Falta de força
 - Fadiga
 - Alterações da sensibilidade
-
- Início: variável
 - Progressão: lenta ou rápida
 - Incapacidade: ligeira a grave

TIPOS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

- ❖ Doença do neurónio motor
- ❖ Doença do neurónio sensitivo
- ❖ Doença do nervo periférico
- ❖ Doença da placa neuromuscular
- ❖ Miopatia

DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR



Doença do 1º neurónio

Esclerose Lateral Primária

Paraplegia Espástica Familiar de Strumpell

Doença do 2º neurónio

Atrofia muscular espino-bulbar ligada ao cromossoma X

Atrofia muscular espinhal

Doença do 1º e 2º neurónio

Esclerose Lateral Amiotrófica

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Prevalência: 2.7 – 7.4 por 100.000 pessoas/ano

Incidência aumenta a cada década, especialmente acima dos 40 anos

Pico de incidência: 60-75 anos

Diagnóstico:

Clinica + Eletromiografia

ALS Progression Timeline

The symptoms of ALS and the rate in which the disease progresses can vary from person to person. However, there are symptoms commonly associated with different stages of the disease. The information below offers some general guidelines about how ALS typically progresses from onset until death.

Early Stages of ALS

- ▶ Muscle weakness
- ▶ Muscle twitching (fasciculation)
- ▶ Muscle cramping
- ▶ Fatigue
- ▶ Poor balance
- ▶ Slurred speech



Middle Stages of ALS

- ▶ More severe muscle weakness
- ▶ Paralysis in some muscles
- ▶ Difficulty in swallowing
- ▶ Difficulty in eating/chewing
- ▶ Breathing issues
- ▶ Bouts of uncontrollable laughter or crying (pseudobulbar affect)



Late Stages of ALS

- ▶ Paralysis in most muscles
- ▶ Extremely limited mobility
- ▶ Inability to speak
- ▶ Inability to breath without assistance
- ▶ Inability to eat without assistance
- ▶ Inability to drink without assistance



Ultimately, the cause of death for most individuals with ALS will be related to respiratory failure as the disease progresses to a point whereby they cannot breath anymore.

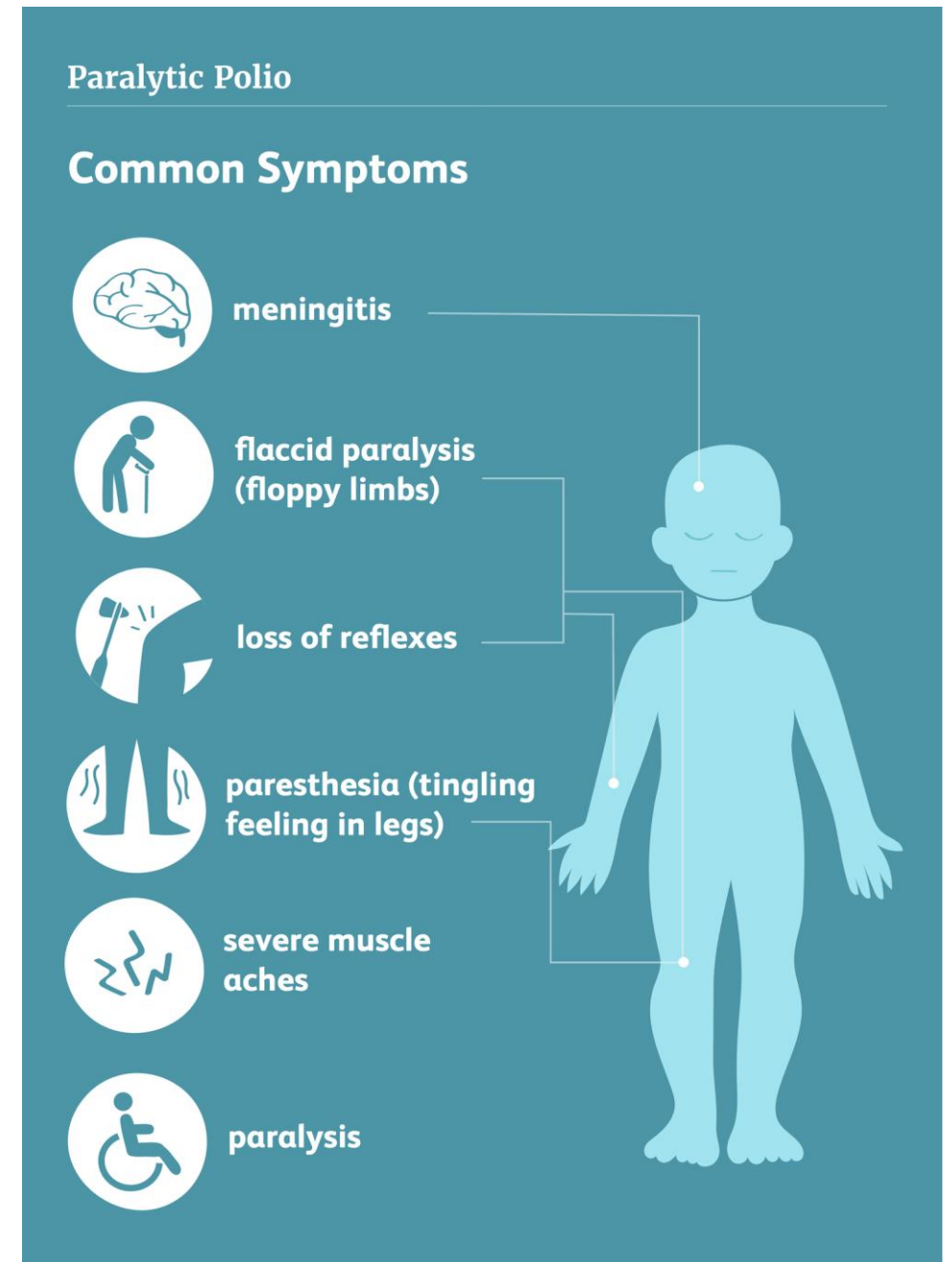
SÍNDROME PÓS-POLIOMIELITE

Nova sintomatologia surge ~35 anos após o episódio de Poliomielite (8-71 anos)

Etiologia: desconhecida (várias teorias)

Clínica: Fraqueza muscular progressiva, fadiga, dores musculares e articulares

Diagnóstico: clínico



DOENÇA DO NEURÓNIO SENSITIVO

Patologia relativamente rara, causada pela destruição das células ganglionares sensitivas. Associado a um processo inflamatório (ganglionite) ou quadro paraneoplásico, com presença de anticorpos anti-Hu.

Alteração da sensibilidade profunda

- Ataxia da marcha
- Disestesias
- Dor nevralgica

DOENÇA DO NERVO PERIFÉRICO

Pode afetar predominantemente a mielina ou o axónio.

- Mononeuropatia: 1 nervo periférico
- Mononeuropatia múltipla: vários nervos periféricos
- Polineuropatia: forma difusa e simétrica

Maioria tem um padrão misto, afeção sensitiva e motora

Principais neuropatias motoras e sensitivas

Neuropatias predominantemente motoras

Síndrome de Guillan-Barré

Porfíria

Difteria

Intoxicação por chumbo

Charcot-Marie-Tooth tipo I

Neuropatias predominantemente sensitivas

Diabetes

Défice de tiamina (Vit B1) ou vitamina B12

Hipotireoidismo

Insuficiência hepática crónica

Síndrome paraneoplásico

Lepra

Neuropatias sensitivas hereditárias

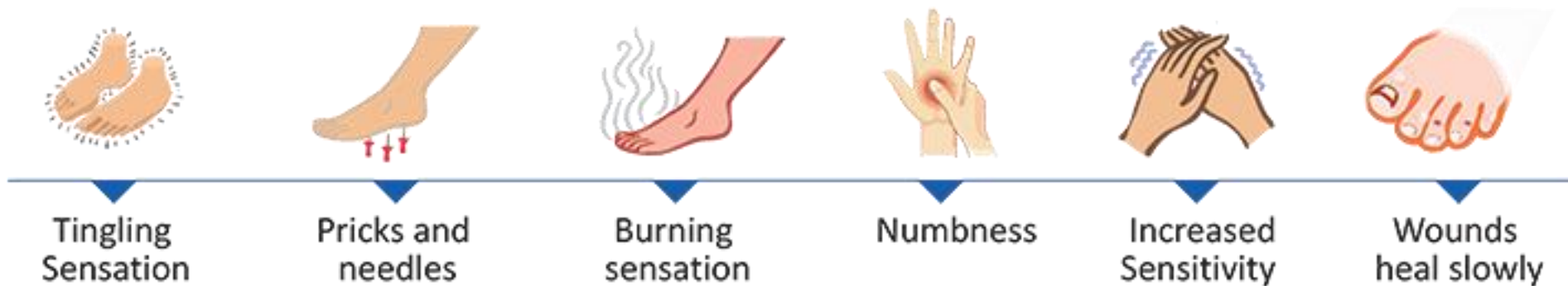
Amiloidose

NEUROPATIA DIABÉTICA

Neuropatia mais comum nos países desenvolvidos.

50% dos doentes diabéticos desenvolverão neuropatia.

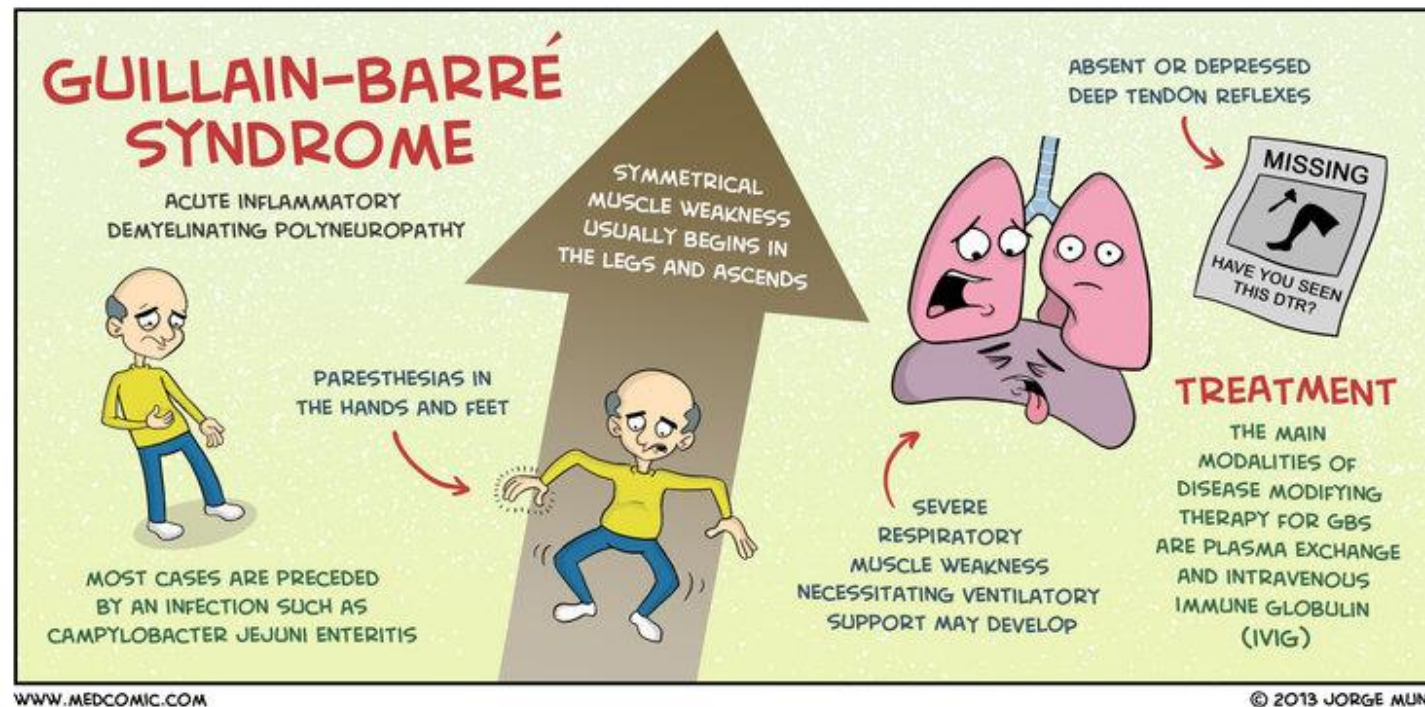
Polineuropatia distal simétrica, com ou sem neuropatia autonómica.



SÍNDROME DE GUILLAN-BARRÉ

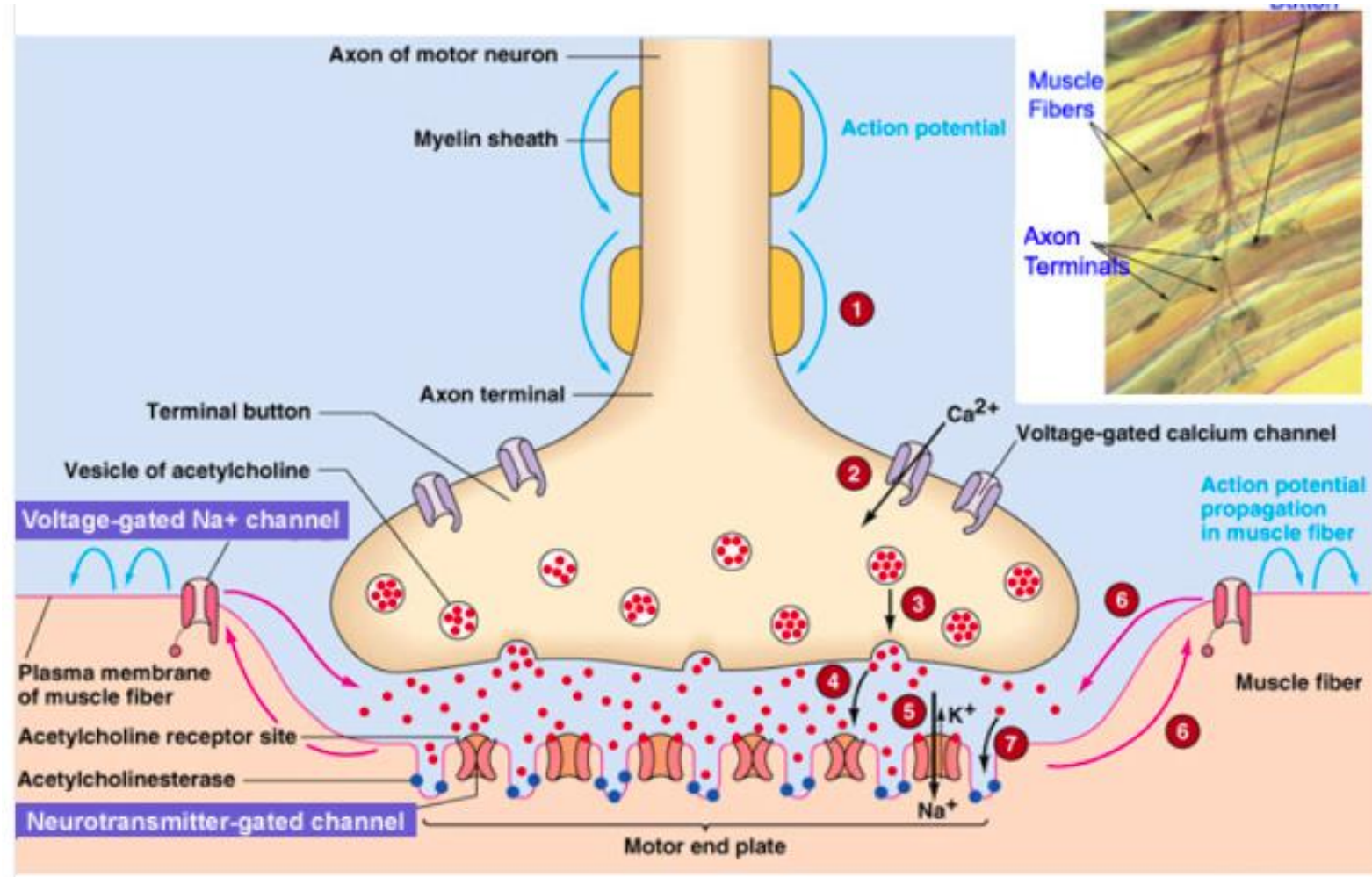
Polineuropatia aguda imunomediada de predomínio motor.

Incidência: 1 a 2 casos por 100.000 pessoas/ano



DOENÇA DA PLACA NEUROMUSCULAR

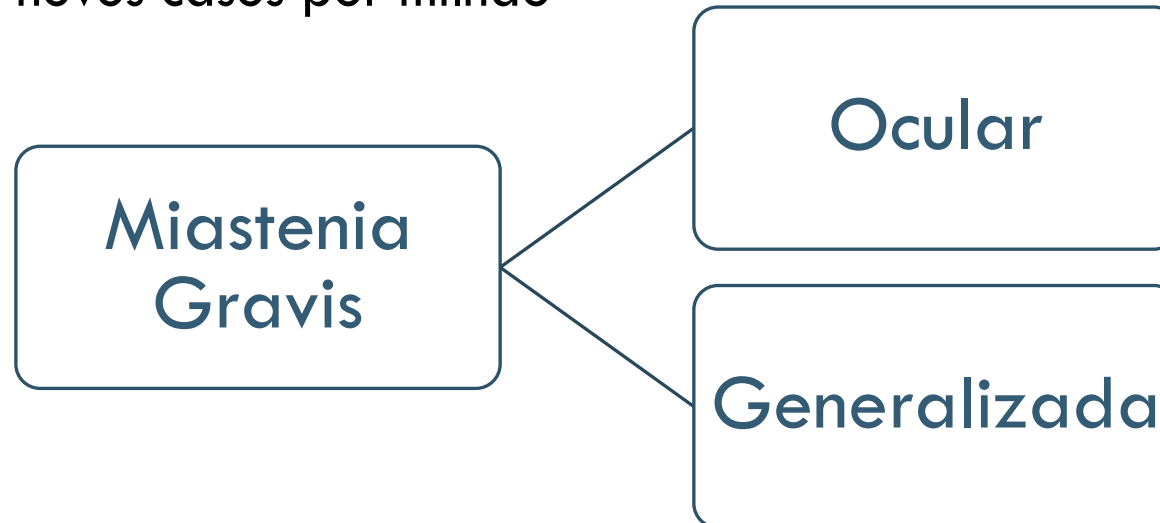
Destruição, ausência ou disfunção de uma ou mais proteínas envolvidas na transmissão neuromuscular.



MIASTENIA GRAVIS

Doença anticorpo mediada, ataque imunológico às proteínas da membrana pós-sináptica (Recetores de acetilcolina ou Proteínas associadas aos recetores)

Incidência: 7 a 23 novos casos por milhão



MIASTENIA GRAVIS

Sensação de fadiga e diminuição da força muscular objetivável

- **Ocular:** Ptose e/ou Diplopia
- **Bulbar:** Disartria, Disfagia, Alteração da expressão facial
- **Pescoço e membros**
- **Função Respiratória**

Diagnóstico: Eletromiografia



MIOPATIA

Hereditária ou Adquirida

Quadro 7.6. Sintomas e sinais mais frequentes de patologia muscular

Sintomas

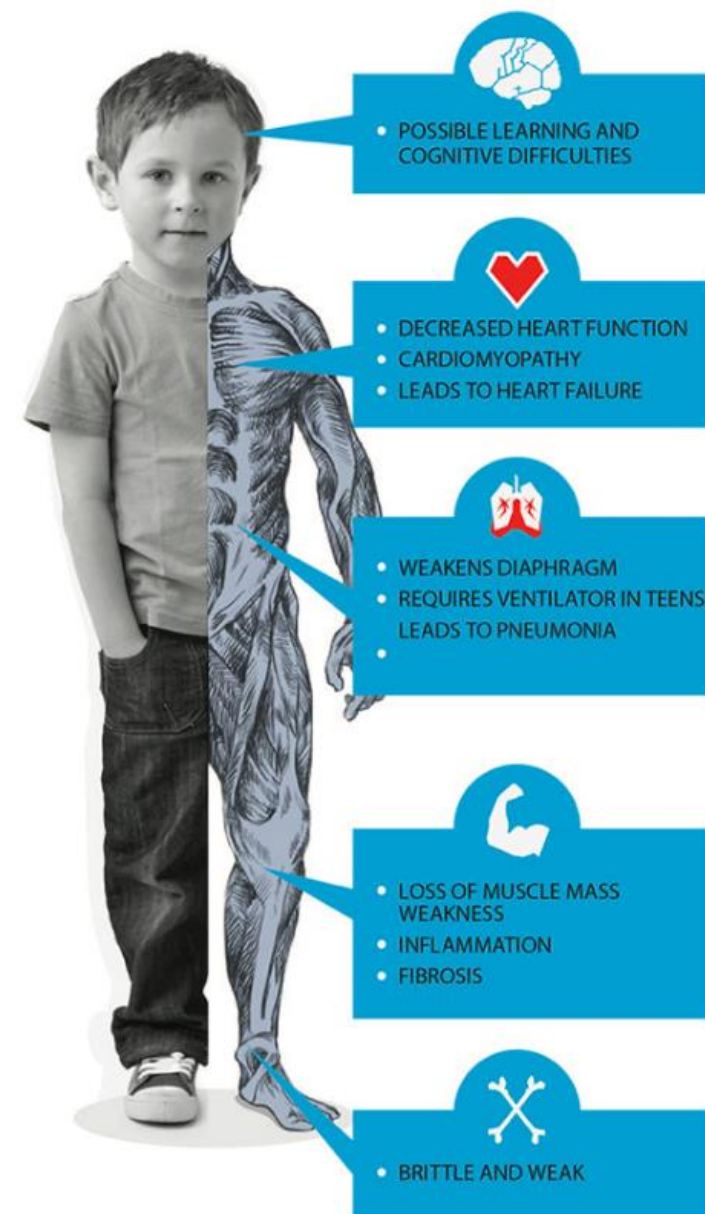
Falta de força muscular
Diminuição da tolerância ao esforço
Dores musculares e câibras no exercício

Sinais

Miotonia*
Atrofia muscular
Hipertrofia e pseudo-hipertrofia **
Marcha miopática (Marcha de pato)
Manobra de Gowers positiva ***
Mioglobulinúria

DM DE DUCHENNE

Distrofinopatia mais comum e mais severa.

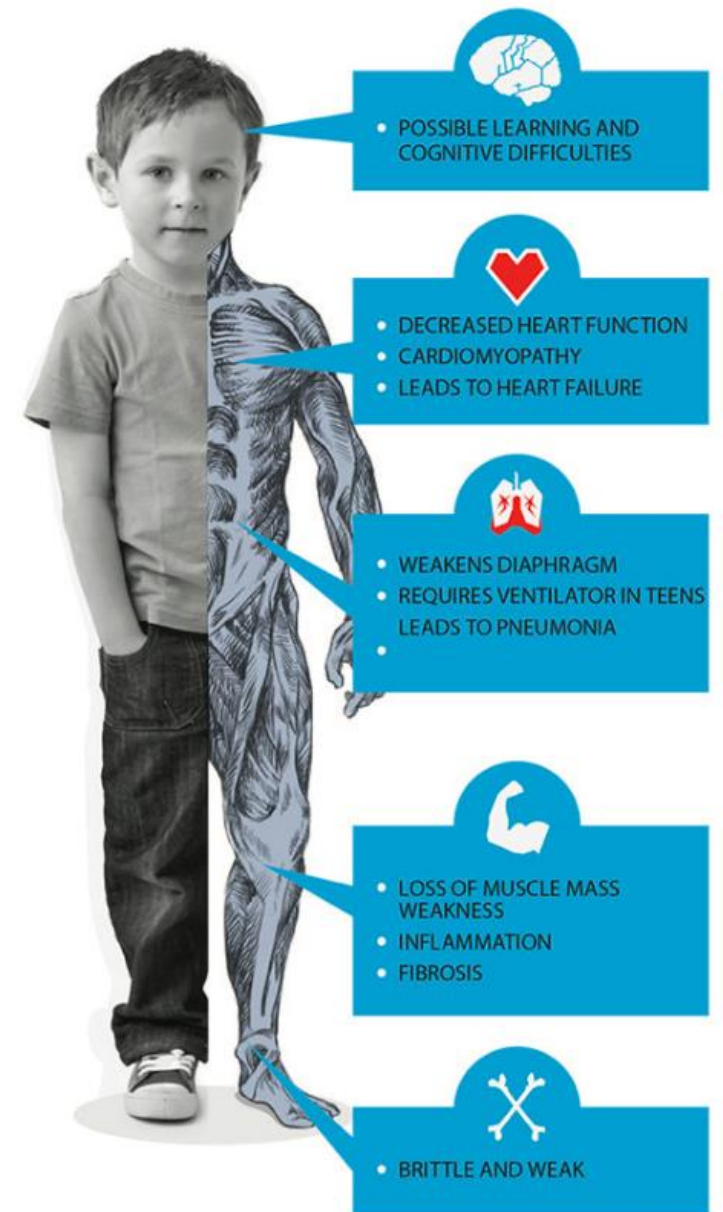


DM DE DUCHENNE

Quando suspeitar?

- Qualquer evidência de atraso do desenvolvimento motor em criança com história familiar positiva
- Na ausência de história familiar, criança que não ande até aos 16-18 meses, ou presença do sinal de Gower, andar em pontas de pés ou hipertrofia dos gêmeos
- Elevações não explicadas das transaminases

Diagnóstico: CK elevada ($>10\times$ normal), teste genético



DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

Doença autossômica dominante.

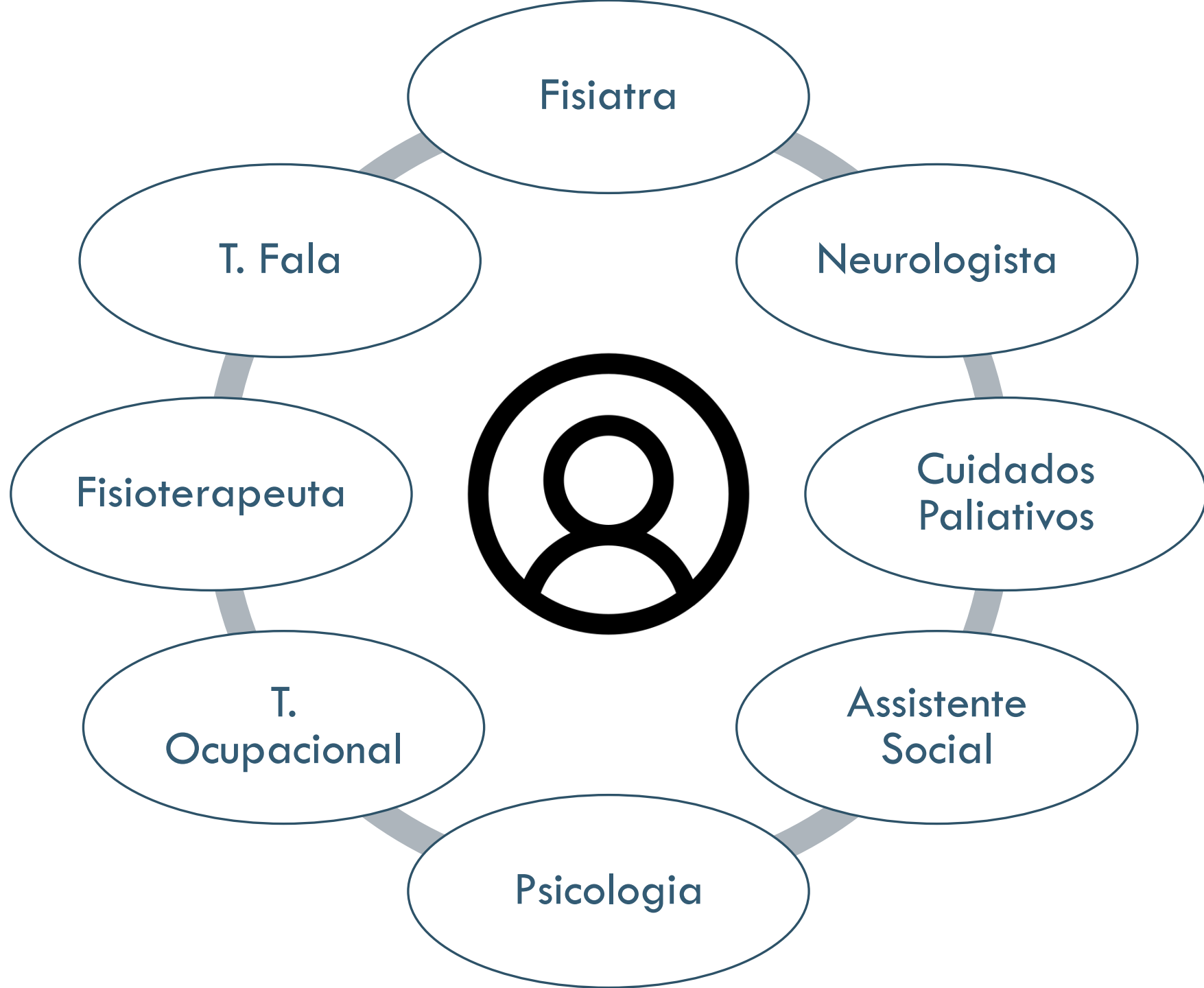
É mais do que uma simples distrofia muscular.

Prevalência: 1 em 7.400 – 1 em 10.700 na

Europa

Diagnóstico: Estudo genético





TAKE HOME MESSAGES

- As doenças neuromusculares são um conjunto variável de patologias
- Clinicamente caracterizam-se por: Falta de força, Fadiga, Alterações da sensibilidade
- O diagnóstico é variável consoante o doente, sendo o mais importante a suspeita clínica.
- O tratamento dos doentes tem vindo a evoluir, aumentando o número de anos vividos, assim, estes devem ser tratados de forma multidisciplinar, para que haja qualidade nesses anos vividos.

	Atrofia	Fasciculações	Tónus	ROT	Fraqueza muscular
1° neurónio motor	-	-	Hipertonia	↑↑	Focal/ segmentar
2° neurónio motor	+ / ++	+ / ++	Hipotonia	↓↓ / -	Focal/ proximal
Nervo Periférico	+ / ++	+ / ++	Hipotonia	↓↓ / -	Focal/ segmentar
Junção Neuromuscular	-	-	Normal	Normal	Flutuante
Músculo	± / +	-	Hipotonia	↓	Difusa/ proximal

OBRIGADA

FABIANA RODRIGUES

FABIANA.RODRIGUES@SESARAM.PT