

diagnóstico de Distrofia de Cinturas foi esclarecido no ano 2016 após nova biópsia do músculo bíceps braquial que mostrou padrão miopático.

Resultados

Foi utilizada a Escala de Kendall para a avaliação do grau de força e o questionário de Medida de Independência Funcional. Realizando a comparação da primeira e última avaliação com finalidade de identificar a progressão da doença e o impacto que ela tem nas atividades da vida diária e na funcionalidade considerando 27 anos de evolução da doença. Na comparação das porcentagens de medida de independência funcional inicial evidenciou-se a diminuição de 11 % e na atual 52%. Na análise da força muscular tanto em membros superiores quanto inferiores evidenciou-se diminuição significativa simétrica com predomínio na musculatura das cinturas. Musculatura distal com diminuição mas que ainda conserva movimentos que proporcionam funcionalidade à paciente.

O desenvolvimento de ferramentas diagnósticas de histologia, histoquímica, ultraestrutura, eletrodiagnóstico e mostraram que a entidade, como originalmente descrita, é composta por uma variedade de distúrbios neuromusculares. Estudos moleculares e genéticos evidenciou a Calpaína CAPN3 como o gene responsável pelo LGMDR e foi denominada como Calpainopatia, proteína multifuncional. Assim, o conceito de LGMD como entidade nosológica foi desafiado, e agora é justo considerá-lo como um conjunto de sintomas complexo que consiste em pelo menos quatro distúrbios com padrões de herança e etiologias variadas.

Conclusão

As doenças raras são um desafio tanto para o médico quanto para o paciente, deve-se considerar a anamnese com ênfase na história familiar, características da progressão da doença, um exame físico detalhado e investigação e com ajuda de métodos diagnósticos. Já que é uma doença que, atualmente, não tem tratamento farmacológico que modifique o curso da doença. Porém, um diagnóstico oportuno poderia ajudar o médico a prescrever um programa terapêutico multidisciplinar individualizado oferecendo uma melhor qualidade de vida para o paciente.

Referências

Lasa-Elgarresta J, Mosqueira-Martín L, Naldaiz-Gastesi N, Sáenz A, López de Munain A, Vallejo-Illarramendi A. Calcium mechanisms in limb-girdle muscular dystrophy with CAPN3 mutations. *Int J Mol Sci.* 2019;20(18):4548. Doi: <https://doi.org/10.3390/ijms20184548>

González-Mera L, Ravenscroft G, Cabrera-Serrano M, Ermolova N, Domínguez-González C, Arteché-López A, et al. Heterozygous CAPN3 missense variants causing autosomal-dominant calpainopathy in seven unrelated families. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2021;47(2):283-96. Doi: <https://doi.org/10.1111/nan.12663>

Richard I, Broux O, Allamand V, Fougerousse F, Chiannikulchai N, Bourg N, et al. Mutations in the proteolytic enzyme calpain 3 cause limb-girdle muscular dystrophy type 2A. *Cell.* 1995;81(1):27-40. Doi: [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(95\)90368-2](https://doi.org/10.1016/0092-8674(95)90368-2)

Lostal W, Urtizberea JA, Richard I; calpain 3 study group. 233rd ENMC International Workshop: Clinical Trial Readiness for Calpainopathies, Naarden, The Netherlands, 15-17 September 2017. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(6):540-9. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.03.010>

Bartoli M, Roudaut C, Martin S, Fougerousse F, Suel L, Poupiot J, et al. Safety and efficacy of AAV-mediated calpain 3 gene transfer in a mouse model of limb-girdle muscular dystrophy type 2A. *Mol Ther.* 2006;13(2):250-9. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2005.09.017>

Roudaut C, Le Roy F, Suel L, Poupiot J, Charton K, Bartoli M, et al. Restriction of calpain3 expression to the skeletal muscle prevents cardiac toxicity and corrects pathology in a murine model of limb-girdle muscular dystrophy. *Circulation.* 2013;128(10):1094-104. Doi: <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.113.001340>

Vissing J, Dahlqvist JR, Roudaut C, Poupiot J, Richard I, Duno M, Krag T. A single c.1715G>C calpain 3 gene variant causes dominant calpainopathy with loss of calpain 3 expression and activity. *Hum Mutat.* 2020;41(9):1507-13. Doi: <https://doi.org/10.1002/humu.24066>

Cerino M, Campana-Salort E, Salvi A, Cintas P, Renard D, Juntas Morales R, et al. Novel CAPN3 variant associated with an autosomal dominant calpainopathy. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2020;46(6):564-78. Doi: <https://doi.org/10.1111/nan.12624>

Chu ML, Moran E. The Limb-Girdle Muscular Dystrophies: Is Treatment on the Horizon? *Neurotherapeutics.* 2018;15(4):849-62. Doi: <https://doi.org/10.1007/s13311-018-0648-x>

Siciliano G, Simoncini C, Giannotti S, Zampa V, Angelini C, Ricci G. Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: pitfall and advantages. *Acta Myol.* 2015;34(1):3-8.

Neuropatia motora multifocal um desafio diagnóstico

Doi: 10.11606/issn.2317-0190.v29iSupl.1a204933

João Sergio Ignacio Hora¹, Ivan Orlando Castellanos Rangel², Maria Patrícia Guerra Vega², Patrícia Alexandra Viteri Rodas², Guilherme de Lima Pinheiro¹

¹Associação Fluminense de Reabilitação

²Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro

Palavras-chave: Doença dos Neurônios Motores, Polineuropatias, Reabilitação

Neuropatia motora multifocal (NMM), doença crônica inflamatória, desmielinizante, incapacitante, de baixa prevalência. Caracteriza-se por fraqueza muscular progressiva, assimétrica e distal, fasciculações, arreflexia, mioquímias e câibras. Pode mimetizar a esclerose lateral amiotrófica, outras variantes da doença do neurônio motor e polineuropatias inflamatórias desmielinizantes crônicas. O principal achado eletrofisiológico é o bloqueio de neurocondução na ausência de anormalidades sensitivas. Anticorpos anti-gangliosídeo IgM

séricos estão presentes na maioria dos pacientes. Tem resposta favorável à imunoglobulina humana intra-venosa.

A paciente em questão evoluiu para um quadro de déficit motor crônico, progressivo, assimétrico, afetou as extremidades superiores. Não ocorreram alterações de sensibilidade e recebeu inicialmente o diagnóstico de esclerose lateral amiotrófica (ELA).

Objetivo

Descrever o caso de paciente com NMM e a importância do diagnóstico precoce, tratamento medicamentoso e de reabilitação.

Método

Paciente de 45 anos com fraqueza muscular e hipotrofia em membros superiores, progredindo para membros inferiores de musculatura distal com incapacidade funcional que iniciou em 2014.

Avaliação genética com painel para neuropatias motoras hereditárias negativa. Sem alteração esfinteriana. Eletroneuromiografia (ENMG) demonstrou processo neurogênico crônico puramente motor/pré-ganglionar acometendo os quatro membros. Sem acometimento torácico ou bulbar/redução dos potenciais bilateralmente com predomínio à esquerda em nervos ulnares. Diagnosticado NMM e iniciada imunoglobulina humana intravenosa. Melhora da progressão da doença e funcionalidade para as atividades de vida diária.

Resultado

No caso apresentado a ENMG evidenciou-se compatível com compressão dos nervos medianos nos punhos de caráter desmielinizante, associado a sinais difusamente distribuídos nos quatro membros de acometimento neurogênico axonal crônico com polifásicos de pequena e grande amplitudes, e sinais de desnervação ativos compatível com acometimento do II neurônio motor.

Essa doença faz parte das neuropatias imunomediadas crônicas caracterizada pelo comprometimento assimétrico da força muscular de predomínio distal. Na suspeita diagnóstica de NMM foi iniciada imunoglobulina humana intravenosa.

Melhorando a progressão da doença e funcionalidade para as atividades de vida diária. Nos primeiros anos de doença, a atrofia muscular é geralmente discreta quando comparada à fraqueza muscular. Os reflexos tendinosos são habitualmente hipoativos ou ausentes nos músculos enfraquecidos.

A ausência de comprometimento de nervos cranianos é considerada critério de suporte para o diagnóstico da doença. Déficit motor acentuado com discreta ou nenhuma amiotrofia pode ser considerado uma característica da doença e expressão clínica do bloqueio de condução. Presença de autoanticorpos anti gangliosídeos (IgM GM1) séricos. O bloqueio de condução motor, fora de sítios de compressão, é o achado característico, embora não inteiramente específico. Ocorre conservação da neurocondução sensitiva

Durante a evolução da NMM não são esperados sinais de acometimento do neurônio motor superior, bulbar, déficit sensitivo marcante, e fraqueza muscular simétrica nas primeiras semanas de evolução.

Conclusão

Enfatizamos a dificuldade em relação à exclusão de outras doenças que comprometem os neurônios motores; a importância do diagnóstico e tratamento precoces da NMM, com possibilidade de êxito, e a participação de equipe multidisciplinar integrada de reabilitação, bem como boa resposta à imunoglobulina humana intravenosa.

Referências

Hameed S, Cascella M. Multifocal Motor Neuropathy. Treasure Island (FL): StatPearls; 2022.

Kieseier BC, Mathey EK, Sommer C, Hartung HP. Immune-mediated neuropathies. *Nat Rev Dis Primers*. 2018;4(1):31. Doi: <https://doi.org/10.1038/s41572-018-0027-2>

Taylor BV, Wright RA, Harper CM, Dyck PJ. Natural history of 46 patients with multifocal motor neuropathy with conduction block. *Muscle Nerve*. 2000;23(6):900-8. Doi: [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1097-4598\(200006\)23:6<900::aid-mus9>3.0.co;2-y](https://doi.org/10.1002/(sici)1097-4598(200006)23:6<900::aid-mus9>3.0.co;2-y)

Jovanovich E, Karam C. Human immune globulin infusion in the management of multifocal motor neuropathy. *Degener Neurol Neuromuscul Dis*. 2015;6:1-12. Doi: <https://doi.org/10.2147/DNND.S96258>

Löscher WN, Oberreiter EM, Erdler M, Quasthoff S, Culea V, Berek K, et al. Multifocal motor neuropathy in Austria: a nationwide survey of clinical features and response to treatment. *J Neurol*. 2018;265(12):2834-40. Doi: <https://doi.org/10.1007/s00415-018-9071-9>

Miyashiro A, Matsui N, Shimatani Y, Nodera H, Izumi Y, Kuwabara S, et al. Are multifocal motor neuropathy patients underdiagnosed? An epidemiological survey in Japan. *Muscle Nerve*. 2014;49(3):357-61. Doi: <https://doi.org/10.1002/mus.23930>

Lawson VH, Arnold WD. Multifocal motor neuropathy: a review of pathogenesis, diagnosis, and treatment. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 2014;10:567-76. Doi: <https://doi.org/10.2147/NDT.S39592>

Vlam L, van der Pol WL, Cats EA, Straver DC, Piepers S, Franssen H, van den Berg LH. Multifocal motor neuropathy: diagnosis, pathogenesis and treatment strategies. *Nat Rev Neurol*. 2011;8(1):48-58. Doi: <https://doi.org/10.1038/nrneurol.2011.175>

Guimarães-Costa R, Bombelli F, Léger JM. Multifocal motor neuropathy. *Presse Med*. 2013;42(6 Pt 2):e217-24. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.lpm.2013.01.057>

Amputação em membros inferiores de urgência em Goiás: estudo epidemiológico de 2013 a 2021

Doi: 10.11606/issn.2317-0190.v29iSupl.1a204938

Aline Lopes de Oliveira¹, Thiago Machado Carrijo¹, João Paulo Ferreira Castro², Rodrigo Parente Medeiros¹