

Distrofia Miotônica de Steinert: aspecto pericial no âmbito previdenciário

Steinert's Myotonic Dystrophy: medical expertise in the Social Security context

**Douglas Sani Pimenta¹, Márcio Antônio da Silva², Marcela Valério Braga³,
Carmen Silvia Moilles Galego Miziara⁴**

DOI: <http://dx.doi.org/10.11606/issn.2317-2770.v21i2p67-71>

Pimenta DS, Silva MA, Braga MV, Miziara CSMG. Distrofia Miotônica de Steinert: aspecto pericial no âmbito previdenciário. *Saúde, Ética & Justiça*. 2016;21(2):67-71.

RESUMO: A distrofia miotônica de Steinert (DMS) é a doença genética degenerativa de acometimento muscular mais comum em adultos, com herança autossômica dominante por alteração do gene DMPK do cromossomo 19q13.3. Tal doença tem como características a penetrância variável e grande variação da severidade. Seus principais sintomas são fenômenos miotônicos, endocrinopatias, catarata, arritmias cardíacas, morte súbita, dificuldades de movimentação dos membros, dentre outros. Estudar os aspectos da DMS na esfera previdenciária é de suma importância no que tange à perícia médica. O objetivo deste trabalho foi estudar a DMS e sua implicação no âmbito previdenciário. Para tal, foi feito relato de caso de periciado de 50 anos de idade, sexo masculino, motorista de ônibus coletivo, diagnosticado com DMS há três anos que passou por perícia previdenciária pleiteando auxílio doença. Para o desenvolvimento da discussão do caso foi pesquisado o tema nas bases de dados SciELO e Pubmed, com os descritores: distrofias musculares, medicina legal, previdência social, (*muscular dystrophy, forensic medicine e social security*). No caso em tela, o periciado não apresentava doença hipertensiva, diabetes, cardiopatia, doenças respiratórias ou outras comorbidades e fazia uso de omeprazol, ciclobenzaprina, duloxetine e naproxeno, receitados por seu neurologista. Durante exame físico médico pericial, foi encontrado como única alteração o fenômeno miotônico em mãos. Tal fenômeno influencia na condução adequada do ônibus por impedir ou dificultar a realização de manobras no volante, assim como prejudica a mudança de marcha em tempo hábil. Visto que os veículos da categoria C não são adaptáveis, o periciado encontrou-se incapacitado parcial e permanentemente, sendo adequada a reabilitação deste para conduzir veículos categoria B adaptados, desempenhar cargos administrativos ou a função de cobrador de ônibus.

DESCRIPTORIOS: Distrofias Musculares; Medicina Legal/educação; Previdência Social.

¹. Residência em Medicina Legal e Perícias Médicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. e-mail: douglas.sani@hc.fm.usp.br

². Médico Neurologista. Médico Perito dos Tribunais Regionais Federais da 1a e da 3a Região e do Tribunal de Justiça do Estado de São Paulo. e-mail: marcio.ant.silva@hotmail.com

³. Médica legista do Instituto Médico Legal do Estado de São Paulo. Residência em Medicina Legal e Perícias Médicas do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. e-mail: marcela.braga@hc.fm.usp.br

⁴. Professora auxiliar na Faculdade de Medicina do ABC; Professora convidada do Curso de Especialização em Medicina Legal e Perícia Médica da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. e-mail: carmen.miziara@hc.fm.usp.br

Endereço para correspondência: Douglas Sani Pimenta. e-mail: sani@hc.fm.usp.br

Introdução

Perícia médica é o ato médico realizado sob a requisição formal de uma autoridade policial ou judiciária para adquirir uma informação útil para esta autoridade a fim de que esta tome uma decisão de uma situação que envolva a Medicina¹. Esta definição, embora correta, não abrange a totalidade de ações periciais.

A perícia médica administrativa (PMA) é o ato médico que tem por objetivo precípuo a obtenção de prova técnico-científica quanto às condições de saúde de servidores da administração pública, portanto, por ter finalidade administrativa, extrajudicial, não se insere dentre as judiciais ou policiais.

A perícia médica previdenciária, realizada pelo Instituto Nacional do Seguro Social (INSS), por meio de avaliação médica, busca determinar se a doença alegada cursa com manifestações clínicas incompatíveis com as atividades laborais do interessado e, assim, determina a concessão ou não de benefícios previdenciários ou assistenciais admitidos legalmente¹.

A avaliação propedêutica é a base de toda a avaliação médico pericial, a qual deve se associar às necessidades físicas e/ou mentais impostas pelas atividades profissionais exercidas pelo requerente. Nos casos de distrofias musculares, pelo largo espectro de manifestações clínicas da doença, nem sempre a pessoa acometida encontra-se incapaz, devendo a avaliação médico-pericial estar pautada em relacionar tais limites com as atividades laborativas.

Este estudo tem por objetivo discutir os principais aspectos da Distrofia Miotônica de Steinert (DMS) e suas implicações laborais no âmbito pericial previdenciário

Relato de Caso

Homem, 50 anos, casado, solicitou auxílio-doença a partir de 15 de outubro de 2015, alegando incapacidade para exercer a atividade de motorista de ônibus. Informa ser pessoa com DMS há três anos, mas há seis anos tem dores de cabeça e no corpo, fraqueza ocasional e dificuldade para dormir. O diagnóstico de DMS foi feito por biópsia muscular e análise genética. Negou ser pessoa com hipertensão arterial, diabetes, cardiopatia ou doenças respiratórias. Dentre os documentos médicos apresentados, constava relatório médico emitido pelo neurologista assistente descrevendo que o periciado estava “extremamente sintomático”.

Ao exame físico mostrou força muscular preservada (grau 5) globalmente em prova e em contraprova, com reflexos osteotendinosos presentes e simétricos, ausência de sinais de liberação piramidal

(sinais de Hoffman e de Tromner negativos, reflexo cutâneo-plantar em flexão bilateralmente, ausência de clônus), ausência de anormalidades de coordenação motora axial ou apendicular (índex-nariz sem alterações, sinal de Romberg negativo, marcha normal), ausência de alterações sensitivas (parestésias), exame de nervos cranianos dentro da normalidade (visão 20/30 em cada olho e 120° de visão isóptera horizontal em ambos os olhos, mobilidade ocular extrínseca preservada, ausência de nistagmos ou de ptose, reflexo de piscamento positivo bilateralmente, mímica facial preservada e fala) e presença de fenômeno miotônico positivo observado na tentativa de extensão dos dedos de ambas as mãos após flexão. Exame mental se apresentou dentro dos limites da normalidade. Escala de sonolência de Epworth: 03.

Discussão

Distrofia muscular é um conjunto de doenças de caráter progressivo e hereditário que têm como características sintomas de fraqueza muscular progressiva dos membros ou cranianos, causando debilidade muscular dificultando desde a marcha e dificuldade para movimentar os membros até arritmias e parada respiratória, levando, por fim, ao óbito²⁻⁵.

Dentre os diversos tipos de distrofia muscular, a distrofia miotônica tipo I, também conhecida como DMS, é a forma mais comum no adulto, com incidência estimada de 1/8.000⁶, com herança autossômica dominante com penetrância incompleta, ligada à mutação do gene DMPK (*Dystrophia Myotonica-Protein Kinase*) localizado no cromossomo 19q13.3, multissistêmica, com a peculiaridade de cursar com distonia (fenômeno de dificuldade de relaxamento da musculatura, mesmo quando cessado o sinal para contração muscular) que pode surgir em qualquer idade e com variáveis graus de intensidade e de velocidade de instalação^{5,7}.

Cerca de 75% dos pacientes desenvolvem os primeiros sintomas entre a segunda e a quarta décadas de vida e os achados clínicos mais frequentes são a ocorrência de miotomia de ação e percussão, fraqueza e perda de massa muscular com distribuições características, envolvendo principalmente a região craniana (ptose palpebral, fraqueza dos músculos temporais e do masseter), o tronco e músculos distais dos membros. Os músculos flexores do pescoço são os mais precocemente afetados, mas a fraqueza do diafragma pode antecipar a fraqueza nos músculos da cintura escapular⁸.

No caso em tela, o periciado apresentava comprometimento miotônico apenas em musculaturas distais de membros superiores, sem perda de força

ou atrofia. Também não tinha, à época da avaliação, outras doenças sistêmicas, tais como catarata, alopecia, disfagia, hipertermia maligna ou alterações hormonais, como podem ser observadas nesta forma de doença.

Para melhor compreensão, os fenômenos miotônicos são definidos como a manutenção temporária da contração muscular com relaxamento lento desencadeado pelo próprio músculo e não pelos seus agonistas, podendo ser verificado ao solicitar que o periciado cerre os punhos e depois abra as mãos rapidamente. No caso de miotomia, a abertura das mãos se dará muito lentamente. Outra forma de investigação propedêutica de miotomia é pela percussão muscular^{9,10}. No caso pericial, a complementação da semiologia por percussão poderia ser por percussão da eminência tenar, que desencadearia a abdução tônica do polegar com manutenção do movimento por alguns segundos, ou pela percussão dos tendões extensores comuns das mãos. O sinal de Schultze (depressão temporária da região percutida da língua) também faz parte do arsenal semiológico nestes casos¹¹.

As manifestações musculares da DMS possuem dois componentes principais, atrofia e os fenômenos miotônicos, sendo a primeira manifestação não presente no caso em discussão. Dentre os grupos musculares mais acometidos pela atrofia, são citados na literatura os músculos: da face (musculatura óculo-extrínseca); mastigadores; esternocleidomastóideos; músculos do antebraço (especial e precocemente atingido é o longo supinador); os pequenos músculos da mão¹¹.

Dentre as manifestações sistêmicas da doença, são frequentes as arritmias cardíacas, principalmente os bloqueios que são associados à mortalidade desses pacientes, com aumento do intervalo PR e QRS¹²⁻¹⁴, mas o periciado não manifestava tais anormalidades cardíacas, as quais estariam associadas a maior risco de mortalidade. Na literatura consta que a idade média de morte de pessoa com DMS é em torno dos 50 anos, sendo que 43% são causadas por problemas respiratórios, 20% por cardíacos, 11% por neoplasias e 11% por morte súbita^{5,15-17}.

Devido ao caráter progressivo e de expressão clínica variável, uma pessoa com distrofia miotônica tipo I pode encontrar-se em fase assintomática ou com sintomas leves, portanto, o simples diagnóstico da doença não caracteriza incapacidade para as atividades laborativas, nem parcial nem total⁵.

No caso em tela, a atividade laborativa exercida pelo periciado era de motorista de transporte coletivo, portanto, portanto, Carteira Nacional de Habilitação

(CNH) da categoria D, de acordo com as normas do Departamento de Trânsito (DETRAN). A Resolução nº 425, de 27 de novembro de 2012, embora não seja específica para síndromes miotônicas, traz nos seus critérios motores que poderão limitar a habilitação de condutores com DMS. Na prova de mobilidade ativa exigida, “o candidato deverá realizar movimentos do pescoço, braços, antebraços, pernas e coxa; fechar e abrir as mãos, fletir e estender os antebraços, agachar-se e levantar-se sem apoio”, e estes movimentos serão acompanhados por miotonia, tornando o condutor inapto para a categoria “D”, portanto, incapacitado para o exercício da atividade laboral de motorista de ônibus¹⁸.

Reforçando este entendimento, para o exercício regular da atividade de motorista de veículo coletivo, no caso, ônibus, é necessária a preservação de amplitude de movimentos de membros superiores e inferiores. No caso, o periciado tinha limitação de movimentos em mãos devido à lentificação de relaxamento de grupos musculares devido à miotonia.

Na literatura médica, são descritas as principais limitações laborais devidas à DMS. Dentre elas, temos: déficit de marcha, redução de movimentação de membros superiores, limitação de amplitude de movimentos cervicais e déficit de forma secundária à atrofia muscular¹⁹ e sonolência, inclusive a pontuação na escala Epworth foi de três²⁰. Estas manifestações não compuseram o quadro clínico do periciado.

A conclusão médico-pericial diante dos achados clínicos (descrição) baseou-se, então, na incapacidade do periciado de realizar manobras no volante e de mudança de câmbio em tempo hábil, incapacitando-o parcial e permanentemente para a função de motorista de ônibus, estando ele, no entanto, apto a exercer a função de cobrador de ônibus, funções administrativas ou de motorista de veículos da categoria B devidamente adaptados.

Conclusão

A distrofia miotônica de Steinert influencia na condução adequada de ônibus por impedir ou dificultar a realização de manobras no volante, assim como prejudica a mudança de marcha em tempo hábil. Visto que os veículos da categoria C não são adaptáveis, o periciado do presente estudo encontrou-se incapacitado parcial e permanentemente, sendo adequada a reabilitação deste para conduzir veículos categoria B adaptados, desempenhar cargos administrativos ou a função de cobrador de ônibus.

Pimenta DS, Silva MA, Braga MV, Miziara CSMG. Steinert's Myotonic Dystrophy: medical expertise in the Social Security context. *Saúde, Ética & Justiça*. 2016;21(2):67-71.

ABSTRACT: Steinert's myotonic dystrophy (SMD) is the most common muscular dystrophy in adults with dominant autosomal inheritance caused by alteration in DMPK gene, in the 19q13.3 chromosome. This disease is characterized by variable penetrance and large variability in severity. Its main symptoms are myotonic phenomena, endocrinopathies, cardiac arrhythmia, cataract, sudden death, difficulty in moving limbs, among others. Studying SMD in the context of Social Security is essential for the medical examination team's work, for the high quality examination and conduction of each case. The objective of this work is to study SMD in the context of Social Security. In order to do so, a case of SMD was reported of a 50 year old male bus driver, diagnosed with SMD 3 years before this work, who was examined by the medical experts and was pleading government illness aid. For the discussion of the case, the subject was researched in the SciELO and Pubmed databases with the descriptors: *muscular dystrophy, forensic medicine, and social security*. In the medical exam the person with SMD did not present systemic arterial hypertension, diabetes, cardiopathy, respiratory diseases or other comorbidities and was using carbamazepine, cyclobenzaprine, duloxetine and naproxen, all prescribed by his neurologist. During the physical exam, the only symptom he showed was the myotonic phenomenon in both hands. The myotonic phenomenon makes it difficult to control the steering wheel and change gears, which must be done fast in order to conduct the bus accordingly. The bus driver is considered partially and permanently disabled for his work, but he can be readapted to work in an administrative position, as a bus ticket checker or as a driver of adapted vehicles.

KEY WORDS: Muscular Dystrophies; Forensic Medicine/education; Social Security.

Referências

1. Epiphanyo EB, Vilela JRPX. *Perícias médicas: teoria e prática*. 1ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2009.
2. Tsao CY, Mendell JR. Coexisting muscular dystrophies and epilepsy in children. *J Child Neurol*. 2006;21(2):148-50. DOI: <http://dx.doi.org/10.1177/08830738060210021601>
3. Cammarata-Scalisi F, Camacho N, Alvarado J, Lacruz-Rengel MA. Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. *Rev Chil Pediatr*. 2008;79(5):495-501. DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062008000500007>
4. Rowland LP, Pedley TA. *Tratado de neurologia*. 12ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2011.
5. Sosa PR, Jiménez VEV. Síndrome de distrofia miotônica tipo I. *Rev Ciencias Médicas [Internet]*. 2013 [Acesso em 2016 jun. 05];17(4):172-9. Disponível em: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000400018&lng=es
6. Garcia Planells J, Molano J, Borrego S, Grupo AEGH/CIBERER. Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of myotonic dystrophy. Grupo AEGH/CIBERER. *Med Clin (Barc)*. 2011;136(7):303-8. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.medcli.2010.04.020>
7. Universidade de São Paulo, Centro de Pesquisa Sobre o Genoma Humano e Células-Tronco. *Distrofia miotônica de Steinert [Internet]*. São Paulo; 2007 [Acesso em 2016 set. 9]. Disponível em: <http://www.genoma.ib.usp.br/pt-br/servicos/consultas-e-testes-geneticos/doencas-atendidas/distrofia-miotonica-de-steinert>
8. Thornton CA. Myotonic Dystrophy. *Neurol Clin*. 2014;32(3):705-19. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ncl.2014.04.011>
9. Azzi E. A distrofia miotônica ou miotonia atrofica. Estudo sintético-crítico. *Arq Neuro-Psiquiat*. 1953;11(1):17-40.
10. Fuller G. *Exame Neurológico Simplificado 5ª ed*. Rio de Janeiro: Elsevier, 2014.
11. Campbell WW, Dejong – o exame neurológico. 6ª ed. Rio de Janeiro: Ed. Guanabara Koogan; 2007.
12. Die-Smulders CE, Höweler CJ, Thijs C, Mirandolle JF, Anten HB, Smeets HJ, et al. Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. *Brain*. 1998;121(8): 1557-63. DOI: <http://dx.doi.org/10.1093/brain/121.8.1557>
13. Groh WJ, Groh MR, Saha C, Kincaid JC, Simmons Z, Cialfoni E, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type 1. *N Engl J Med*. 2008;358:2688-97. DOI: <http://dx.doi.org/10.1056/NEJMoa062800>
14. Bhakta D, Groh MR, Shen C, Pascuzzi RM, Groh WJ. Increased mortality with left ventricular systolic dysfunction and heart failure in adults with myotonic dystrophy type 1. *Am Heart J*. 2010;160(6):1137-41. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ahj.2010.07.032>
15. Mathieu J, Allard P, Potvin L, Prévost C, Bégin P. A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurology*. 1999;52(8):1658-62.
16. Kashiwai A, Suzuki T, Ogawa S. Sensitivity to rocuronium-induced neuromuscular block and reversibility with sugammadex in a patient with myotonic dystrophy. *Case Rep Anesthesiol*. 2012;ID107952. DOI: <http://dx.doi.org/10.1155/2012/107952>

17. Rodríguez NTG, Sorí ML, Torres ELA, Pardo IC, Fernández MCG, Hernández YLG. Catarata bilateral con syndrome de Steinert: presentación de un caso [Internet]. Rev Arch Med Camagüey. 2014 [Acesso em 2016 mai. 11];18(6):656-666. Disponível em: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552014000600008&lng=es
18. Brasil. Conselho Nacional de Trânsito. Resolução nº 425, de 27 de novembro de 2012. Dispõe sobre o exame de aptidão física e mental, a avaliação psicológica e o credenciamento das entidades públicas e privadas de que tratam o art. 147, I e §§ 1º a 4º e o art. 148 do Código de Trânsito Brasileiro. Diário Oficial da União. 2012 dez. 10; Seção 1. p53.
19. Alperovitch-Najenson D, Katz-Leurer M, Santo Y, Golman D, Kalichman L. Upper body quadrant pain in bus drivers. Arch Environ Occup Health. 2010;65(4):218-23. DOI: <http://dx.doi.org/10.1080/19338244.2010.486422>
20. Adura FE. Medicina de Tráfego: Manual do Exame de Aptidão Física e Mental para Condutores e Candidatos a Condutores de Veículos Automotores. 1ª ed. São Paulo: ABRAMET; 2013.

Recebido para publicação 20/05/2016

Aceito para publicação: 22/08/2016