

Artigo

DISTROFIA MIOTÔNICA DE STEINERT

STEINERT'S MYOTONIC DYSTROPHY

Matheus Alexsando Bezerra de Jesus¹
Carlos Bezerra de Lima²
Luciana Ângelo Bezerra³
Ana Karla Bezerra da Silva Lima⁴

RESUMO – A Doença de Steinert é uma afecção genética que apresenta comprometimento de toda a musculatura do indivíduo por ela acometido. A realização do presente estudo possibilitou perceber que significa a vulnerabilidade da pessoa com a esta síndrome. Os respectivos sinais e sintomas aparecem precocemente e são progressivos, assim como sua hereditariedade é progressiva. O diagnóstico é realizado com base em achados clínicos, através de eletroneuromiografia que mostra de forma significativa as descargas miotônicas, e o estudo genético revela de forma concisa a repetição dos trinucleotídeos CTG no cromossomo 19. O tratamento é realizado por equipe interdisciplinar para controle da doença, tratando os sintomas cardiovasculares e respiratórios que representam as maiores causas de morte em quem apresenta essa síndrome.

Palavras chave: Afecção genética autossômica. Comprometimento muscular. Distrofia Miotônica. Diagnóstico. Tratamento.

¹ Graduando de Educação Física pela Universidade Federal da Paraíba (UFPB), João Pessoa/PB.

² Enfermeiro graduado pela UFPB. Mestre e Doutor pela Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro/RJ. Docente da UFPB.

³ Fisioterapeuta - FIR. Doutora em neuropsiquiatria e ciências do comportamento – Universidade Federal de Pernambuco. Docente da Faculdade Santíssima Trindade (FAST).

⁴ Docente da FAST. Mestre em Saúde Coletiva pela UNISANTOS, Santos/SP. Especialista em LIBRAS pela Faculdade Montenegro, Petrolina/PE. Enfermeira pela FACENE, João Pessoa/PB.



Artigo

ABSTRACT - Steinert's disease is a genetic condition that affects the entire musculature of the individual affected by it. Carrying out this study made it possible to understand what the vulnerability of people with this syndrome means. The respective signs and symptoms appear early and are progressive, just as their heredity is progressive. The diagnosis is made based on clinical findings, through electroneuromyography that significantly shows myotonic discharges, and the genetic study concisely reveals the repetition of CTG trinucleotides on chromosome 19. Treatment is carried out by an interdisciplinary team to control the disease, treating the cardiovascular and respiratory symptoms that represent the biggest causes of death in those with this syndrome.

Keywords: Autosomal genetic disorder. Muscle impairment. Myotonic Dystrophy. Diagnosis. Treatment.

INTRODUÇÃO

A Distrofia Miotônica ou Doença de Steinert é uma afecção genética autossômica dominante que consiste em uma expansão repetida do trinucleotídeo CTG (citosina-timina-guanina) no braço longo do cromossomo 19, na região 3 do gene *Dystrophy Myotonic Protein Kinase (DMPK)*; essa afecção foi descoberta no ano de 1992 por Hans Steinert.

A antecipação é um fenômeno comprovado na Distrofia Miotônica de Steinert, no qual os sinais e sintomas aparecem da forma mais precoce, como também a potenciação dos respectivos sinais e sintomas surgem mais graves nas gerações subsequentes, ou seja, sua hereditariedade é progressiva, assim como os seus sintomas (SACFF; TSANACLI; LEVY, 1974).

Também denominada Distrofia Miotônica 1 (DM1), essa afecção tem caráter multissistêmico, neuromuscular degenerativo de evolução progressiva, com prevalência aproximada de 1/8.000 indivíduos. Seus sintomas variam por indivíduo podendo apresentar miopatia distal, comprometimento de musculatura da face e pescoço, tendência à persistência da contração muscular com dificuldade para relaxamento (fenômeno miotônico), além de sinais de comprometimento sistêmico: calvice precoce, hiperostose interna da abobada craniana localizada ou difusa, atrofia do córtex cerebral e substância branca subcortical, catarata precoce, atrofia testicular, hipotireoidismo e afeta todo o tecido miocárdico, com alvo preferencial no sistema de



DISTROFIA MIOTÔNICA DE STEINET

DOI:

Páginas 1 a 6

Artigo

condução cardíaca, trazendo riscos de arritmias sintomáticas e morte súbita (CHIAPPETTA *et al.*, 2001).

No comprometimento de musculatura da face e pescoço, o portador de DM1 pode apresentar fraqueza da musculatura orofaríngea e respiratória, podendo acumular secreção nos brônquios, distúrbios da deglutição (dificuldade em iniciar a deglutição causando engasgos), distúrbios da fala como a disartria e respiratórios (OTERO *et al.*, 2021).

A partir das informações supra citadas, o presente estudo foi desenvolvido com o propósito de evidenciar sinais e sintomas importantes da afecção genética autossômica dominante, como se realiza o diagnóstico e tratamento da referida síndrome, que embora rara, é a mais comum entre as distrofias miotônicas.

METODOLOGIA

Este estudo caracteriza-se como um trabalho de revisão temática, que teve como fontes de pesquisa trabalhos científicos publicados nas bibliotecas e bases de dados virtuais *Scientific Electronic Library Online* (SCIELO), Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Bireme, sendo também utilizados documentos nacionais e internacionais (*guidelines*) que regulamentam o manejo da doença no mundo. A busca foi realizada mediante os seguintes descritores: Distrofia Miotônica de Steinert; Aspectos clínicos; Aspectos laboratoriais; Comprometimento muscular. Como critérios de exclusão, foram descartados do estudo os trabalhos publicados em repetição, não importando sua data de publicação (MATTAR, 2017).

Os critérios utilizados para a coleta de dados possibilitaram a seleção de estudos que foram relacionados de acordo com a abordagem do assunto específico, constituindo um significativo corpo de conhecimentos acerca da temática abordada neste estudo, analisados a seguir.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Distrofia Miotônica de Steinert, Doença de Steinert ou Distrofia Miotônica do tipo 1, apresenta comprometimento de toda a musculatura do indivíduo por ela acometido. Com a análise realizada nos trabalhos selecionados foi possível perceber que é grande a



DISTROFIA MIOTÔNICA DE STEINET

DOI:

Páginas 1 a 6

Artigo

vulnerabilidade da pessoa com a referida síndrome. Ressalte-se que o tratamento é realizado por equipe interdisciplinar para controle da doença, tratando os sintomas cardiovasculares e respiratórios que representam as maiores causas de morte em quem apresenta essa síndrome.

O diagnóstico da Distrofia Miotônica do tipo 1 (DM1) é realizado com base nos achados clínicos, através de eletroneuromiografia que mostra de forma significativa as descargas miotônicas. No entanto, é o estudo genético que revela de forma concisa a repetição dos trinucleotídeos CTG no cromossomo 19 (ALIANÇA DISTROFIA BRASIL, 2020).

Existem efeitos positivos na prática do exercício aeróbico melhorando o sistema cardiovascular e respiratório, e a aptidão física em indivíduos com distrofias musculares associadas ao treino de força muscular, desde que sejam leves e não tragam fadiga em excesso aos mesmos (OLIVEIRA *et al.*, 2022).

Após ocorrer o fenômeno miotônico que é a contração muscular com dificuldade para relaxamento, pode ocorrer a presença de dores nesse conjunto de músculos envolvidos no movimento, o que pode ser observado com maior frequência nos músculos distais dos membros superiores ou inferiores (ALIANÇA DISTROFIA BRASIL, 2020).

A fraqueza dos músculos responsáveis pela respiração reduz a força da tosse prejudicando a eliminação de secreções, podendo causar sua ineficácia. Desta forma, existe um risco aumentado de infecções pulmonares pela maior facilidade da aspiração de material para os pulmões. O que também pode ser ocasionado pela fraqueza dos músculos responsáveis pela deglutição ocorrendo um risco aumentado de aspiração de alimentos e bebidas, saliva, secreções nasais e refluxos em geral (MYOTONIC DYSTROPHY FOUNDATION, 2017; RAMALHEIRA *et al.*, 2011).

Outros fatores importantes relacionados aos músculos respiratórios são as perturbações do sono e fadiga diurna excessiva, pois, o fluxo de ar insuficiente durante o sono pode contribuir para tais sintomas. Destacamos também, que fatores ligados ao sistema nervoso central podem vir a contribuir com dificuldades respiratórias do portador de DM1 (RAMALHEIRA *et al.*, 2011).



Artigo

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Gostaríamos de evidenciar a relevância da realização do presente estudo, que possibilitou a constatação de que existe um delineamento epidemiológico e fenotípico da DM1, que traça características bem peculiares, típicas da doença, citadas e repetidas em diversos estudos que foram realizados em muitos e diferentes países do mundo.

Desta forma, por meio de pesquisas ativas realizadas entre os indivíduos de famílias acometidas pela Doença de Steinert percebemos que, através de um monitoramento e individualização de comportamentos observados entre indivíduos componentes dessas famílias é que se obteve como resultados, uma maior satisfação e qualidade de vida.

Considerando que essa afecção causa comprometimento de toda a musculatura do indivíduo por ela acometido, é muito importante a prática dos cuidados preventivos de suas complicações, principalmente aqueles relacionados com o trato cardiorrespiratório. Como foram observados, estudos comprovam resultados positivos, obtidos com a prática do exercício aeróbico, que vai conferir melhora no sistema cardiovascular e respiratório, e assim, melhorar qualidade de vida desses indivíduos.

A aptidão física ou a habilidade física em indivíduos com distrofias musculares favorece o funcionamento dos músculos cardíacos e respiratórios. Contudo, estudiosos no assunto chamam à atenção para a intensidade desses exercícios, que devem ser leves, de forma a não causarem fadiga em excesso nos indivíduos com a referida síndrome. Ao apresentar mais força no ato de tossir, o indivíduo consegue potencializar a capacidade de expectoração, resultando em mais eficiência na eliminação de secreções.

Desta forma, vai diminuir o risco de infecções pulmonares, pela não aspiração de material para os pulmões: alimentos e bebidas, saliva, secreções nasais e refluxos em geral, decorrentes da fraqueza dos músculos responsáveis pela deglutição.



Artigo

REFERÊNCIAS

ALIANÇA DISTROFIA BRASIL (ADB). **Distrofia miotônica**. São Paulo, 2020.

CHIAPPETTA, A. L. M. L. et al. Disfagia orofaríngea na distrofia miotônica: avaliação fonolodológica e análise nasofibrolaringoscópica. **Arq. Neuropsiquiátrico**, 2001. v. 59, n. 2-B, p. 394-400. Sao Paulo, 2001.

MATTAR, J. **Metodologia científica na era digital**. 4. ed. São Paulo: Saraiva, 2017.

MYOTONIC DYSTROPHY FOUNDATION. **Consensus-based Care Recommendations for Adults with Myotonic Dystrophy Type 1**. Oklahoma//EUA, 2017.

OLIVEIRA et al. Gameterapia na marcha e equilíbrio na distrofia miotônica tipo 1: relato de caso. **Acta Fisiátrica**, 2022. v. 29 (Suplemento 1). São Paulo, 2022.

OTERO, D. L. et al. Delineación epidemiológica y fenotípica de la distrofia miotônica de Steinert. **Revista de Ciências Médicas**, 2021. v. 25, n. 4, p. 1-14. Pinar del Río/Cuba, 2021.

RAMALHEIRA, J. et al. Distrofia miotônica de Steinert e hipersonia primária: relato de caso. **Revista Brasileira de Neurologia**, 2011. v. 7, n. 3, p. 44-48. 2011.

SCAFF, M.; TSANACLIS, A. M. C.; LEVY, J. A. Distrofia miotônica: aspectos clínico-laboratoriais em 19 casos. **Arq. Neuro-Psiquiátrico**, 1974. v. 32, n. 3. São Paulo, setembro-1974.



DISTROFIA MIOTÔNICA DE STEINET

DOI:

Páginas 1 a 6