

CC-04

CONTRIBUTO DA NEUROLOGIA PARA O DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Manuel Melo Pires, MD, PhD

Unidade de Neuropatologia, Departamento de Neurociências

Centro Hospitalar do Porto, EPE

Porto, Portugal

melopires@hotmail.com

Desde que iniciamos há cerca de 30 anos o estudo patológico das Doenças Neuromusculares, enormes avanços no campo da genética foram acontecendo e infelizmente ainda não existe tratamento específico para grande parte dessas doenças. Cerca de 10000 biópsias de nervo, músculo e pele foram estudadas na Unidade de Neuropatologia do Hospital de Santo António e demos formação a todos os principais intervenientes nesta área: neuropatologistas, neurologistas, neuropediatras, geneticistas, bioquímicos e outros.

Nesta apresentação fazemos uma revisão das principais características patológicas do músculo e nervo e como podemos orientar o estudo genético de alguns desses doentes. Queremos salientar também a necessidade do estudo multidisciplinar das doenças neuromusculares criando centros de referência em hospitais em que as diferentes especialidades envolvidas estejam bem articuladas.

CC-05

DOENÇAS NEUROMUSCULARES NO ADULTO: ABORDAGEM CLÍNICA

Teresa Coelho, MD, PhD

Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências

Centro Hospitalar do Porto, EPE

Porto, Portugal

responsavel.paramiloidose@hgsa.min-saude.pt

As doenças neuromusculares são um conjunto muito vasto de patologias do sistema nervoso periférico, que abrangem o segundo neurónio motor, as raízes nervosas, os plexos e os nervos periféricos, a junção neuromuscular e o músculo propriamente dito. Ao contrário do que se passa nas crianças, no adulto a maioria destas patologias são de natureza adquirida. As doenças de causa genética são raras mas não deixam de ter um enorme impacto pessoal e social, não só pela incapacidade que geram como também pelo seu carácter familiar.

Os sintomas que podem fazer suspeitar de doenças neuromusculares são a fraqueza muscular, apresentada por vezes como intolerância ao esforço ou cansaço, a perda de sensibilidade, as dores musculares, sobretudo durante ou após o esforço, as caimbras, a rigidez muscular e as deformações ósseas. Mas esta lista relativamente pequena de problemas pode corresponder a situações muito diversas com origem em qualquer nível do sistema nervoso periférico.

Na verdade o diagnóstico destas doenças tem vindo a tornar-se cada vez mais complexo. Nos últimos trinta anos assistimos ao crescimento explosivo do conhecimento sobre a fisiopatologia destas patologias, incluindo um conhecimento cada vez mais completo da complexa fisiologia da célula muscular. A heterogeneidade genética (ou seja a multiplicidade de proteínas envolvidas e de erros genéticos identificados no mesmo gene) e a variabilidade fenotípica dentro de cada doença não param de crescer. Um mesmo gene pode originar expressões fenotípicas diferentes e inclusivamente doença em compartimentos diferentes. E um mesmo fenótipo pode ser causado pelos mais variados genes.

Dispomos hoje de instrumentos valiosos para chegar ao diagnóstico de um determinado tipo de doença neuromuscular. A observação clínica com anamnese, colheita de história familiar, exame físico e recurso a alguns exames laboratoriais como doseamento de CK sérico, estudos electromiográficos e biópsias de nervo e/ou músculo permitem quase sempre chegar a um diagnóstico sindromático. Já o diagnóstico genético preciso, para além de nem sempre ser possível com o actual conhecimento, obriga em muitas situações a uma abordagem multidisciplinar de equipas dedicadas que incluam clínicos, neurofisiologistas, neuropatologistas e geneticistas clínicos e laboratoriais.

Se os diagnósticos genéticos são muitas vezes a última linha da investigação etiológica não deixa de ser importante ressaltar que certas patologias clinicamente muito características permitem o seu reconhecimento imediato por clínicos experientes nesta área. A distrofia miotónica tipo 1 e distrofia facioescapu-