

## DISTROFIA MIOTÔNICA E SUAS MANIFESTAÇÕES NEURO-OFTALMOLÓGICAS (\*)

HENDERSON C. ALMEIDA (\*\*)

GILBERTO B. CAMPOS (\*\*\*)

Distrofia miotônica (Doença de Steinert) é uma doença muscular heredo-degenerativa, de caráter progressivo, acometendo ambos os sexos, caracterizada por fraqueza, atrofia muscular, miotonia, calvície frontal, catarata bilateral e atrofia testículo-ovariana, além de outros distúrbios endócrinos. Outros sinais encontrados com menor frequência são: comprometimento dos músculos extra-oculares, distúrbios do fundo de olho e do campo visual e sub-luxação das articulações mandíbulo-temporais.

Miotonia congênita (Doença de Thomsen) parece ser uma forma de distrofia miotônica na qual a sintomatologia se manifesta na infância. Frequentemente os pacientes queixam grande dificuldade em relaxar os músculos após uma contração, como por exemplo, depois de segurar objetos.

O sinal mais característico e que realmente define a doença é o fenômeno miotônico especialmente a miotonia de percussão, que pode ser encontrada difusamente ou localizada em alguns músculos, por exemplo, músculos da eminência tenar e da língua.

O fenômeno miotônico consiste de uma contração seguida de relaxamento extremamente prolongado, à percussão muscular, estímulo elétrico ou pela própria movimentação ativa.

O fenômeno miotônico tende a diminuir após exercícios musculares.

A atrofia muscular se instala posteriormente e inicialmente está localizada nos músculos da face e do pescoço, dando uma aparência característica ao doente com distrofia miotônica. Comumente existe além da falta de expressão facial, uma ptose palpebral bilateral.

Nos estágios mais avançados da moléstia a fraqueza muscular é secundada pela atrofia muscular, que pode ocorrer em toda a musculatura.

O paciente apresenta então queda dos pés, o tórax fica estreitado em seu diâmetro ântero-posterior e o abdômen torna-se protuso.

---

(\*) Tema Livre apresentado ao XIV Congresso Brasileiro de Oftalmologia.  
(\*\*) Do Departamento de Oftalmologia.  
(\*\*\*) Do Departamento de Neurologia.  
Faculdade de Medicina da Universidade de Minas Gerais.

Em fase ainda mais avançada a atrofia torna-se bastante acentuada e os fenômenos miotônicos podem diminuir ou mesmo desaparecer.

Um aspecto interessante da multiplicidade dos sintomas é que muitas vezes estes pacientes apresentam um deficit mental.

A étio patogenia do fenômeno miotônico parece estar relacionada com a instabilidade exagerada da membrana da fibra muscular, alterando assim a passagem de eletrolitos do compartimento intra para o extra-celular e vice-versa.

## RELATO DE CASOS

Os autores descrevem 6 casos de distrofia miotônica e um caso de miotonia congênita.

**1.º caso:** M.M.A. de 9 anos, sexo feminino, com início dos sintomas aos 3 anos. Os sintomas são exacerbados por fatores emocionais.

A paciente apresenta miotonia de percussão na língua, nas eminências tenar e hipotenar e fraqueza muscular generalizada.

Apresenta hipertrofia muscular moderada principalmente nas raízes dos membros superior e inferior. O exame biomicroscópico não foi feito.

**2.º caso:** C.R.S. 21 anos, sexo feminino. Início dos sintomas data de mais de 10 anos. Miotonia de percussão presente com fenômenos miotônicos na língua, eminências tenar, hipotenar e fraqueza muscular generalizada moderada. Nota-se leve hipertrofia da musculatura dos membros inferiores e atrofia dos músculos faciais e do pescoço.

Apresenta ainda oftalmo-paresia extrínseca caracterizada por ptose palpebral e acentuada fraqueza do orbicular bilateralmente, deficit dos elevadores em 100%, dos adutores em 50% e dos abdutores e depressores em 25%.

A paciente apresenta movimentos extra-oculares irregulares feitos como se fôra de arranco.

Ao exame biomicroscópico constatam-se pequenas opacidades multicoloridas, predominantemente amarelas e acinzentadas, sub-capsulares, anteriores e posteriores, mais numerosas e maiores no olho esquerdo, localizadas especialmente nos equadores. O fundo de olho apresentou-se normal e exames do campo visual mostram constrição concêntrica em AO. A tonometria de aplanção revelou pressão de 10 mm Hg em AO.

A paciente apresenta história familiar, sendo que uma irmã de 43 anos exhibe fenômenos miotônicos. Os exames laboratoriais demonstram

uma creatinúria moderada, hemossedimentação elevada e uma biopsia muscular revelou alterações sugestivas de distrofia muscular miotônica. O eletromiograma mostra fase de relaxamento muscular extremamente prolongado.

**3.º caso:** M.C.S., 22 anos, sexo masculino, os sintomas datam de 3 anos, sendo exacerbados por fatores emocionais.

O exame demonstra miotonia de percussão na língua, nas eminências tenar e hipotenar, discreta fraqueza muscular universal e atrofia dos músculos da face e pescoço. Relaxamento prolongado da preensão.

Nota-se calvície bifrontal e a história familiar é positiva.

A biopsia muscular revelou alterações miopáticas.

**4.º caso:** E.O.R., 29 anos, sexo feminino. Início dos sintomas há 5 meses. Apresenta miotonia de percussão na língua, eminências tenar e hipotenar e fraqueza muscular generalizada. Nota-se atrofia dos músculos da face e pescoço. A história familiar é questionável, relatando a paciente que dois irmãos haviam sido operados de catarata precocemente e um irmão com retardo mental. O exame biomicroscópico revelou pequenas opacidades multicoloridas na região sub-capsular posterior em AO. Fundo de olho normal. Exames laboratoriais revelaram aumento da creatinúria, das transaminases e alterações miopáticas na biopsia muscular.

**5.º caso:** P.R.S. 43 anos, sexo feminino. A paciente nega qualquer história sugestiva de fraqueza muscular ou de fenômenos miotônicos até a data do exame. Há história familiar, sendo esta paciente irmã de C.R.S. (caso 2). O exame demonstrou miotonia de percussão na língua, eminências tenar e hipotenar e discreta fraqueza muscular generalizada com prolongada fase de relaxamento da preensão. Não há atrofia muscular. Parece haver deficiência questionável dos movimentos oculares conjugados horizontais. À biomicroscopia notam-se pequenas e raras opacidades iridescentes nos núcleos, sem atingir, porém, as áreas subcapsulares.

Ao exame oftalmoscópico nota-se discreto distúrbio de pigmento nas áreas maculares, especialmente à esquerda.

O exame da filha desta paciente, de 10 anos de idade, do sexo feminino, H.R.R. apresenta além de retardo mental moderado pequenas opacificações cinzentas e azuladas nos núcleos cristalinos em AO.

Esta paciente tem ainda outra filha excepcional.

**6.º caso:** A.A.A., 50 anos de idade, sexo masculino. Início dos sintomas data de nove anos. Constata-se miotonia de percussão generalizada com fraqueza muscular muito acentuada, especialmente distal, atrofia universal, calvície bifrontal e hipertrofia testicular. A biomicroscopia revela opacificações iridescentes subcapsulares em AO. História familiar é duvidosa.

Biopsia muscular revelou alterações compatíveis com o diagnóstico de miopatia.

**7.º caso:** M.C., 53 anos, sexo masculino. Início dos sintomas data de 12 anos. Apresenta miotonia de percussão na língua, eminências tenar e hipotenar e músculos do ante-braço, acentuada fraqueza e atrofia musculares generalizadas. Fase de relaxamento da preensão prolongada. Apresenta calvície bifrontal e hipotrofia testicular, opacidades iridescentes sub-capsulares. Biopsia muscular revelou alterações compatíveis com o diagnóstico de miopatia.

### **CONCLUSÕES**

De tôdas as manifestações apresentadas pelos casos relatados destacam-se por sua raridade a oftalmoparesia externa apresentada por dois pacientes, constrição de campo visual, distúrbio de pigmento na região macular e hipotensão intra-ocular em um paciente.