



CAMPINAS - SP
08 A 11
DE OUTUBRO
2021



16º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
CLÍNICA MÉDICA 2021
6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E VIRTUAL



MIOPATIA MITOCONDRIAL E O IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE - RELATO DE CASO

Luísa Palomanes Manoel; Lília Ávila dos Santos Sá; Eduardo Camara Cuccio
Hospital Pio XII - São José dos Campos/SP

Introdução

As miopatias mitocondriais são desordens genéticas, transmitidas por herança materna ou mendeliana e acometem, principalmente, a musculatura esquelética, musculatura cardíaca e sistema nervoso, já que são tecidos com elevada demanda metabólica. De caráter progressivo, os sintomas impactam diretamente na qualidade de vida dos pacientes, como hipotonia, ptose palpebral, oftalmoplegia externa progressiva, taquicardia, fraqueza muscular, dispneia, que evolui para insuficiência respiratória. Por ter prognóstico reservado, fazem-se necessárias pesquisas de terapias alternativas para melhora da força muscular, promovendo bem-estar e melhora da qualidade de vida para o paciente.

Objetivos

Discutir tópicos da avaliação sistêmica da miopatia mitocondrial e as melhores orientações para o incremento do aporte físico e motor do paciente, com intuito de proporcionar uma melhora da qualidade de vida.

Descrição do Caso

J.S.D.B., sexo masculino, 66 anos, casado, antecedentes patológicos de osteoporose e colelitíase. É portador de miopatia mitocondrial, com diagnóstico realizado em 2019, após realização de biópsia muscular e exame histoquímico que evidenciou redução da citocromo-c-oxidase. O paciente apresentou, aos 40 anos de idade, a primeira manifestação de fraqueza muscular, ocorrida em membros superiores, que progrediu aos longos dos anos, para os membros inferiores. Evoluiu, ainda, com perda auditiva neurossensorial de grau moderado à direita, secundária à miopatia mitocondrial, sendo necessário o uso de aparelho de amplificação sonora retroauricular. A última internação hospitalar se deu devida piora da fraqueza muscular, associada a astenia generalizada, com prejuízo da deambulação, inapetência e piora da dispnéia. Paciente fazia uso de BIPAP em domicílio e oxigenoterapia de uso contínuo. Negava alergias, tabagismo ou etilismo. Sem antecedentes familiares relevantes ao caso. Ao exame físico, paciente em regular estado geral, emagrecido, descorado 1+/4+, desidratado 2+/4+, acianótico, eupneico em uso de cateter nasal de O₂ a 2l/minuto, saturando 97%, lúcido e orientado no tempo e espaço, com ptose palpebral à esquerda e hipotrofia global, pior em membros inferiores. Exame do aparelho cardiovascular e respiratório se alterações. Abdome emagrecido, indolor à palpação, sem visceromegalia palpável e ruídos hidroaéreos presentes. Apresentava força grau 4 em membros superiores e inferiores, sem edema, perfusão preservada. Durante a internação hospitalar, paciente fez uso de antibioticoterapia para tratamento de pneumonia. Realizada avaliação da hematologia, devido plaquetopenia, porém de caráter reacional à infecção.

Paciente foi submetido diariamente à fisioterapia motora e respiratória, com uso de BIPAP, bem como, à reposição oral de aminoácidos. Após 12 dias de internação, paciente apresentou melhora de saturação em ar ambiente e passou a deambular pequenas distâncias, com otimização de fisioterapia respiratória, motora, ajuste de BIPAP e melhora do aporte nutricional, com dieta hipercalórica e hiperproteica, permitindo a alta hospitalar.



Figura 1. Paciente com ptose palpebral e uso de aparelho auditivo devido perda auditiva secundária à miopatia mitocondrial

Conclusões

Não há cura para as miopatias mitocondriais, mas medidas podem ser implementadas para a melhora da qualidade de vida. A fisioterapia, com uso de exercícios físicos regulares e suaves e o uso de BIPAP/CPAP são indicadas para um melhor gerenciamento da fraqueza muscular e da habilidade do paciente na execução de atividades cotidianas. Somam-se a estas medidas, uma dieta adequada para melhora, principalmente, do aporte proteico e o uso de vitaminas específicas, que em alguns casos, podem gerar melhora do quadro e, conseqüentemente, da qualidade de vida do paciente.

Referências Bibliográficas

- SCIACCO, M. *et al.* Retrospective study of a large population of patients affected with mitochondrial disorders: clinical, morphological and molecular genetic evaluation. **Journal of neurology**, v. 248, p. 778-88, 2001. Disponível em <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11596783/>. Acesso em 27 ago.2021
- SILVA, R. *et al.* Miopatia mitocondrial e deficiência auditiva neurossensorial: estudo de caso. **CoDAS**, vol. 33, n. 4, 2021. Disponível em <https://www.scielo.br/j/codas/a/P89QPgxBjP3mpDTvcKvT4QM/?lang=pt&format=pdf>. Acesso em 29 ago. 2021
- ORSINI, M., *et al.* Miopatia Mitocondrial de Forma Atípica e Início Tardio (aspectos clínicos e reabilitativos): Relato de Caso. **Revista Neurociências**, vol. 18(2), p. 161-165, 2010. Disponível em: <https://doi.org/10.34024/rnc.2010.v18.8495>. Acesso em: 29 ago. 2021