



## DISTROFIA MIOTÔNICA DE STEINERT

Mariana Ambrósio Sampaio Tavares <sup>1</sup>  
Bianca Medeiros Ferraz da Nóbrega <sup>2</sup>  
Lorena Agra da Cunha Lima <sup>3</sup>  
Daniela Heitsmann Amaral Valentin de Souza <sup>4</sup>

### INTRODUÇÃO

A Distrofia Miotônica de Steinert é uma afecção neuromuscular progressiva que representa a forma mais frequente de distrofia muscular no adulto, transmitida por herança autossômica dominante, com alteração no braço longo do cromossomo 19. Na evolução da doença, aparece a fraqueza muscular progressiva, ocasionando grande debilidade na realização das atividades diárias. (ECHEVERRY-MARIN, 2016)

Essa anormalidade muscular básica consiste na expansão instável do DNA. Quanto maior a repetição da tríade, mais exuberante a manifestação da doença (MIRANDA, 2020). Por exemplo, numa população normal há entre 5 e 37 cópias, enquanto os afetados podem ter entre 50 a mais de 2.000 cópias. (ARAUJO, 2006)

Observa-se que a Doença de Steinert foi descrita pela primeira vez em 1909, sendo a mais comum das síndromes miotônicas. Sua prevalência varia entre 2 e 14 casos por 100.000 habitantes, com incidência de um caso para cada 8.000 nascimentos (CHIAPPETTA, 2003). Em geral a manifestação dessa doença ocorre entre a segunda e quarta décadas de vida, tendo por característica principal a presença de miotonia, que é a persistência da contração ativa do músculo esquelético após ter cessado o esforço voluntário ou a estimulação elétrica, ocorrendo assim à fraqueza muscular progressiva e a atrofia muscular. (ARAUJO, 2006)

A DMS representa um desafio para os anesthesiologistas, pois os pacientes apresentam maior sensibilidade às drogas anestésicas podendo apresentar complicações, principalmente

---

<sup>1</sup> Graduando do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina Nova Esperança - PB, [autorprincipal@email.com](mailto:autorprincipal@email.com);

<sup>2</sup> Graduando pelo Curso de Medicina do Centro Universitário de João Pessoa (UNIFE) -PB, [biancamnobrega@hotmail.com](mailto:biancamnobrega@hotmail.com);

<sup>3</sup> Graduando do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina Nova Esperança -PB, [loloagra@hotmail.com](mailto:loloagra@hotmail.com);

<sup>4</sup> Professora orientadora: Doutora, Faculdade de Medicina Nova Esperança -PB, [danihapsi@yahoo.com.br](mailto:danihapsi@yahoo.com.br);



cardíacas e pulmonares. Além disso, há a possibilidade de indicarem hipertermia maligna e crise miotônica, que seria uma elevação da temperatura do corpo potencialmente fatal que normalmente resulta da resposta hipermetabólica ao uso concomitante de relaxante muscular despolarizante e anestésico geral inalante e volátil (MUNOZ ROJAS, 2005)

Dessa forma, esse estudo possui por objetivo compreender a Doença de Steinert, identificando as peculiaridades sobre essa patologia.

## **METODOLOGIA (OU MATERIAIS E MÉTODOS)**

Trata-se de uma pesquisa de revisão bibliográfica com base nos artigos científicos indexados no Scientific Electronic Library Online (SCIELO), Pubmed e BVS- Brasil. A seleção foi realizada por critérios de inclusão, sendo estes: artigos originais publicados, no período de 2015 a 2020, abordando o tema proposto. Os critérios de exclusão empregados foram: trabalhos de conclusão de curso, dissertações, teses e artigos mediante pagamento. Os descritores utilizados na identificação dos artigos foi: Doença de Steinert. Acerca da análise dos dados e pesquisas, foi realizada uma leitura criteriosa de todas as fontes utilizadas

## **REFERENCIAL TEÓRICO**

Estudar sobre a Doença de Distrofia Miotônica Tipo 1 pode ser um meio para se apontar questionamentos mais sérios a respeito das dificuldades e diversidades dos portadores, visto que consiste em um amplo grupo de desordens musculares hereditárias, clínica e geneticamente heterogêneas, que apresentam como sintomas comuns a presença de fraqueza e atrofia progressiva, associadas a alterações patológicas peculiares, denominadas de padrão distrófico (MUNOZ ROJAS, 2005).

A alta morbidade desta patologia pode estar associada à morte precoce (na quinta década de vida), principalmente devido à insuficiência cardiorrespiratória (70%). O procedimento passado aos pacientes é de que se realize seguimento adequado de tratamento terapêutico visando reduzir significativamente a morbimortalidade (MIRANDA, 2020).



A distrofia miotônica tem como característica principal presença de miotonia, que é a persistência da contração ativa do músculo esquelético, após ter cessado o esforço voluntário ou a estimulação elétrica, em associação ocorre fraqueza muscular progressiva e atrofia muscular 3,4. Ela é considerada desordem multissistêmica, com manifestações clínicas variadas como catarata, miocardiopatia, distúrbios de condução atrioventricular, disritmias cardíacas malignas (taquicardia e fibrilação ventriculares), doença pulmonar restritiva, apnéia do sono, disfagia, esvaziamento gástrico retardado, colelitíase, constipação, pseudo-obstrução intestinal, disfunção cognitiva, retardo mental, calvície frontal, hipotireoidismo, hipogonadismo primário, infertilidade e diabete melito (ARAUJO, 2006).

Entre as dificuldades sofridas por pessoas portadoras de DM, uma das que mais preocupam os especialistas, inclui a realização de uma anestesia geral em tais pacientes. Visto tais necessidades, a conduta médica durante o procedimento é fundamental, garantindo que haja um cuidado especial durante a realização de cirurgias (ARAUJO, 2006).

## **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

A Distrofia Miotônica Tipo 1, tal como descrito nas bibliografias citadas, consiste numa doença pouco conhecida, porém bastante comum, que causa, progressivamente, a atrofia de músculos em diversas regiões do corpo. Assim, vários órgãos e sistemas acabam sendo alvo dessa alteração, de modo que com a idade, vão se tornando cada vez mais debilitados.

Os dados citados nesse estudo, com base em artigos e livros mostram que, a Distrofia Miotônica de Steinert não possui cura, apenas tratamento dos sintomas apresentados, principalmente sessões de fisioterapia que diminuem a distrofia (CASTRO, 2016).

Essa patologia hereditária atinge majoritariamente os adultos e consiste numa expansão instável do DNA, caracterizando-se pela presença de miotonia associada à paresia de predomínio distal e da musculatura facial e cervical, além das manifestações gerais nos sistemas respiratório, digestório, endócrino, nervoso e excretor. A representação clínica pode variar desde a forma assintomática até a forma congênita grave e quanto mais tarde surgem os sintomas, menos grave costumam ser a evolução da doença (MIRANDA, 2020).



A DM 1 possui alto nível de mortalidade e é considerada um grande desafio para as equipes médicas, visto que a doença se agrava ao decorrer do tempo e que os pacientes muitas vezes acabam sendo submetidos a cirurgias por conta dos danos causados pela anormalidade muscular, que vem a ser um grande risco, por conta da condição instável da maioria dos portadores (SANTANA,2020).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante das observações e estudos citados, é possível perceber a importância do diagnóstico precoce da doença, visto que o portador pode buscar formas de viver com a síndrome aumentando a qualidade de vida.

Sendo as intervenções cirúrgicas procedimentos comuns para os portadores de DM, uma das maiores preocupações inclui a cautela na aplicação de anestesia geral, devido a maior sensibilidade às drogas anestésicas e complicações, principalmente cardíacas e pulmonares. É, por tanto, preciso cautela na indicação e realização de atos cirúrgicos em tais pacientes.

**Palavras-chave:** Distrofia Miotônica; Doença Genética; Músculos; Atrofia Muscular.

## REFERÊNCIAS

ARAUJO, Fabiano Souza et al . Anestesia em paciente com doença de Steinert: relato de caso. Rev. Bras. Anesthesiol., Campinas , v. 56, n. 6, p. 649-653, Dec. 2006 . Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-70942006000600009&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-70942006000600009&lng=en&nrm=iso)>. access on 13 May 2020. <http://dx.doi.org/10.1590/S0034-70942006000600009>.

BISINOTTO, Flora Margarida Barra et al . Anestesia para colecistectomia videolaparoscópica em paciente portador de Doença de Steinert: relato de caso e revisão de literatura. Rev. Bras. Anesthesiol., Campinas , v. 60, n. 2, p. 181-186, Apr. 2010 . Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-70942010000200011&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-70942010000200011&lng=en&nrm=iso)>. access on 13 May 2020. <https://doi.org/10.1590/S0034-70942010000200011>

CASTRO-R, Diana et al. DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1: RELATÓRIO DE UM CASO DE UM PACIENTE COLOMBIANO. Biosalud , Manizales, v. 15, n. 2, p. 119-125, dez. De 2016. Disponível em <<http://www.scielo.org.co/scielo.php?>



[script=sci\\_arttext&pid=S1657-95502016000200010&lng=en&nrm=iso](#)>. acesso em 28 de maio de 2020. <http://dx.doi.org/10.17151/biosa.2016.15.2.11>.

ECHEVERRY-MARIN, Piedad Cecilia; BUSTAMANTE-VEGA, Ángela María. Implicações anestésicas das distrofias musculares. Rev. colomb. anesthesiol. , Bogotá, v. 46, n. 3, p. 228-239, setembro de 2018. Disponível em <[http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso)>. acesso em 12 de maio de 2020. <http://dx.doi.org/10.1097/cj9.0000000000000059>.

MIRANDA, Patrícia Sofia Ferreira et al . PREPUBERTAL GYNECOMASTIA: A RARE MANIFESTATION OF MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1. Rev. paul. pediatri., São Paulo , v. 38, e2018294, 2020 . Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0103-05822020000100607&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822020000100607&lng=en&nrm=iso)>. access on 13 May 2020. Epub Feb 14, 2020. <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2020/38/2018294>.

MIRANDA, Patrícia Sofia Ferreira et al. GINECOMASTIA PRÉ-PÚBERE: UMA MANIFESTAÇÃO RARA DA DISTROFIA MIOTÔNICA TIPO 1. Rev. paul. pediatri. [online]. 2020, vol.38 [cited 2020-05-13], e2018294. Available from: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0103-05822020000100607&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822020000100607&lng=en&nrm=iso)>. Epub Feb 14, 2020. ISSN 0103-0582. <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2020/38/2018294>

MUNOZ ROJAS, María Verónica; CHIMELLI, Leila Maria Cardão; SIMOES, Aguinaldo Luiz. Distrofia miotônica tipo 1 em pacientes com catarata: diagnóstico molecular para triagem e aconselhamento genético. Arq. Bras. Oftalmol., São Paulo , v. 68, n. 1, p. 15-20, Feb. 2005 . Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-27492005000100004&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27492005000100004&lng=en&nrm=iso)>. access on 13 May 2020. <https://doi.org/10.1590/S0004-27492005000100004>.

PETER S. Harper, DISTROFIA MIOTONICA, segunda ed. Universidade de Cardiff, editora: Os Factos, 2012

SANTANA, Larissa Marques; VALADARES, Eduardo de Jesus Agapito; ROSA-JUNIOR, Marcos. Diagnóstico diferencial de lesões do lobo temporal com sinal hiperintenso nas seqüências ponderadas em T2 e FLAIR: ensaio pictórico. Radiol Bras , São Paulo, v. 53, n. 2, p. 129-136, abril de 2020. Disponível em <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0100-39842020000200129&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842020000200129&lng=en&nrm=iso)>. acesso em 28 de maio de 2020. Epub 17 de abril de 2020. <https://doi.org/10.1590/0100-3984.2018.0117> .