

LIANA MACHADO CORREIA

LUXAÇÕES RECORRENTES DE MANDÍBULA COMO MANIFESTAÇÃO  
INICIAL DA DISTROFIA MIOTÔNICA

Relato de caso apresentado a UFPB  
como pré-requisito para conclusão do  
curso de medicina.

Orientadora

Isabella Araújo Mota

João Pessoa, 2013.

## Luxações recorrentes de mandíbula como manifestação inicial da Distrofia Miotônica

### Introdução

A distrofia miotônica (DM) é a distrofia muscular mais comum no adulto e seus sintomas cardinais são miotonia e fraqueza muscular, inicialmente em face, pescoço e membros distais. Apresenta acometimento multissistêmico e outros sintomas que podem estar presentes são catarata, diabetes, hipotireoidismo, hipogonadismo, infertilidade, alterações do ritmo cardíaco e déficit cognitivo.<sup>1</sup> Esta desordem é composta por duas entidades clinicamente semelhantes e geneticamente distintas. A DM tipo 1 é uma doença autossômica dominante, na qual ocorre uma repetição da seqüência de bases Citosina-Tiamina-Guanina no cromossomo 19. Por contraste a expansão na doença de tipo 2 é parte de uma repetição complexa com intervalos múltiplos e polimorfos localizados no cromossomo 3.<sup>1,2</sup>

Descreveremos o caso de um paciente com diagnóstico de DM que apresentou como manifestação inicial luxações recorrentes da articulação temporomandibular (ATM).

### Relato

Homem, 33 anos, pardo, agricultor, divorciado. Há quinze anos iniciou quadro de mialgia em músculos mastigatórios, seguido de luxação mandibular recorrente desencadeada por esforço muscular. Realizou tratamento conservador por três anos, sendo então submetido a fixação mandibular cirúrgica com anestesia geral.

Os antecedentes revelam diminuição da acuidade visual e fadiga de musculatura mastigatória ao ingerir sólidos e pastosos. Há cinco anos evoluiu com paresia nos quatro membros, predominantemente distal, inicialmente nos membros superiores e em seguida, nos inferiores, com piora progressiva do quadro. Atualmente apresenta dificuldade em exercer suas atividades diárias e está impossibilitado de exercer sua atividade laboral. História familiar de doença neuromuscular semelhante em três primos paternos.

Ao exame apresentava fácies miopática, baixa estatura e disartrofonía. Ausência de linfonomegalia. Sem sinais de calvície. Aparelho digestório, cardiovascular e respiratório sem alterações. Ao exame neurológico apresentou fenômeno miotônico passivo e da ação. Os exames laboratoriais de rotina, enzimas cardíacas, função hepática e renal encontram-se dentro da normalidade. Há história familiar de doença neuromuscular semelhante em três primos paternos.

Estudo ecocardiográfico normal e eletroneuromiográfico compatível com miopatia com características miotônicas predominantemente distal.

## DISCUSSÃO

A prevalência de luxação recidivante de ATM não tem sido bem documentada na literatura, porém é considerada atípica como manifestação inicial em pacientes com DM. O subdiagnóstico nesta desordem é uma constante e seu correto diagnóstico só ocorre geralmente após cinco anos do início dos sintomas. Decorre da falta de conhecimento dos profissionais da saúde e devido a seu amplo espectro clínico. A gravidade do fenótipo e a idade de surgimento da desordem estão relacionados ao fenômeno da antecipação onde as mutações dinâmicas aumentam entre gerações. A elucidação diagnóstica precoce é imprescindível para o aconselhamento genético e adequado manejo do paciente.

## REFERÊNCIAS

1. Harper PS, Van Engelen B, Eymard B, et al. Myotonic dystrophy: present management, future therapy. Oxford: Oxford University Press, 2004, pp 264.
2. LL Bachinski, T Czernuszewicz, LS Ramagli *et al.* Premutation allele pool in myotonic dystrophy type 2. *Neurology*, 72 (2009), pages 490–497.
3. Udd B, Meola G, Krahe R, et al. Myotonic dystrophy type 2 (DM2) and related disorders report of the 180th ENMC workshop including guidelines on diagnostics and management 3–5 December 2010, Naarden, The Netherlands.
4. Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. *Lancet Neurol* 2012; 11:891. Pages 891–905.

