

óssea em 5 anos.<sup>7</sup>

Embora a preocupação com a potencial sobrecarga hepática do uso de um EAA oral como a oxandrolona sempre tenha existido,<sup>3</sup> no presente estudo, ambas as revisões sistemáticas e meta análises não observaram aumento da disfunção hepática em curto ou longo prazo,<sup>4,5</sup> corroborando também outros achados prévios de adequada segurança clínica sem alto risco de hepatotoxicidade.<sup>6,7</sup>

Outro fator importante, foi a significativa redução do tempo de cicatrização do local doador (-2,755 a -4,414 dias) e a redução do tempo de internação (-3,025 a -5,754 dias), favorecendo (embora não visto como desfecho nas análises apresentadas) a redução dos custos em saúde, geralmente altos em pacientes queimados<sup>2,3</sup> (custo médio diário de 1330,48 dólares em um hospital universitário brasileiro,<sup>9</sup> versus custo médio diário de 20,2 dólares para o uso de 20 mg oxandrolona ([www.drugs.com/price-guide/oxandrolona](http://www.drugs.com/price-guide/oxandrolona))).

## Referências

- Williams FN, Herndon DN. Metabolic and endocrine considerations after burn injury. *Clin Plast Surg*. 2017;44(3):541-53. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.cps.2017.02.013>
- Kopel J, Sorensen G, Griswold J. A reappraisal of oxandrolone in burn management. *J Pharm Technol*. 2022;38(4):232-8. Doi: <https://doi.org/10.1177/87551225221091115>
- Orr R, Fiatarone Singh M. The anabolic androgenic steroid oxandrolone in the treatment of wasting and catabolic disorders: review of efficacy and safety. *Drugs*. 2004;64(7):725-50. Doi: <https://doi.org/10.2165/00003495-200464070-00004>
- Ring J, Heinelt M, Sharma S, Letourneau S, Jeschke MG. Oxandrolone in the Treatment of Burn Injuries: A Systematic Review and Meta-analysis. *J Burn Care Res*. 2020;41(1):190-9. Doi: <https://doi.org/10.1093/jbcr/irz155>
- Li H, Guo Y, Yang Z, Roy M, Guo Q. The efficacy and safety of oxandrolone treatment for patients with severe burns: a systematic review and meta-analysis. *Burns*. 2016;42(4):717-27. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.burns.2015.08.023>
- Przkora R, Jeschke MG, Barrow RE, Suman OE, Meyer WJ, Finnerty CC, et al. Metabolic and hormonal changes of severely burned children receiving long-term oxandrolone treatment. *Ann Surg*. 2005;242(3):384-9. Doi: <https://doi.org/10.1097/01.sla.0000180398.70103.24>
- Porro LJ, Herndon DN, Rodriguez NA, Jennings K, Klein GL, Mlcak RP, et al. Five-year outcomes after oxandrolone administration in severely burned children: a randomized clinical trial of safety and efficacy. *J Am Coll Surg*. 2012;214(4):489-502. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.jamcollsurg.2011.12.038>
- Przkora R, Herndon DN, Suman OE. The effects of oxandrolone and exercise on muscle mass and function in children with severe burns. *Pediatrics*. 2007;119(1):e109-16. Doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2006-1548>
- Anami EHT, Zampar EF, Tanita MT, Cardoso LTQ, Matsuo T, Grion CMC. Treatment costs of burn victims in a university hospital. *Burns*. 2017;43(2):350-6. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.burns.2016.08.022>

## Distrofia muscular de cinturas - doença rara desafiadora para o médico e para o paciente

Doi: 10.11606/issn.2317-0190.v29iSupl.1a204930

João Sergio Ignacio Hora<sup>1</sup>, Ivan Orlando Castellanos Rangel<sup>2</sup>, Patrícia Alexandra Viteri Rodas<sup>2</sup>, Guilherme de Lima Pinheiro<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Associação Fluminense de Reabilitação

<sup>2</sup>Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro

**Palavras-chave:** Distrofia Muscular, Hereditariedade, Progressão da Doença, Destreza Motora

A distrofia muscular de cintura/Limb Girdle Muscular Dystrophy (DMC/LGMD) é causada por mutações do gene CAPN3 que codifica a proteína Calpaína, que desempenha um papel na manutenção da integridade e função muscular. A deficiência de calpaína 3 produz alterações sarcoméricas que eventualmente levam à morte das fibras musculares. As Calpainopatias não são sindrômicas, tem implicação do músculo esquelético. Geralmente com herança autossômica recessiva do gene CAPN3.

Embora, existem formas autossômicas dominantes. A prevalência varia de 1 a 9 casos por 100.000 pessoas, e representa 30% de todos os casos de DMC em populações. Caracteriza-se por fraqueza simétrica de desenvolvimento progressivo em músculos axiais do tronco e proximais dos quatro membros, sem acometimento cardíaco, facial nem cognitivo. Com as mudanças na estrutura poderia se evidenciar músculos bem modelados do compartimento anterior das coxas, provavelmente de origem compensatória, hiperlordose e escápula alada simétrica. Retrações moderadas com maior frequência no tendão do calcâneo, a marcha é bamboeante.

Afeta primeiro o compartimento posterior da coxa e posteriormente o compartimento dos adutores, déficit na elevação dos braços, abdômen proeminente. A incapacidade resultante têm um impacto significativo na manutenção da posição em pé e nas transferências. Em razão da sobreposição de sintomas e sinais das distrofinopatias dificulta o diagnóstico clínico.

## Objetivo

Relatar o caso de paciente com LGDM e orientar sobre a importância da reabilitação como tratamento e prevenção de complicações

## Relato de Caso

Paciente feminina de 52 anos sem história patológica pregressa, antecedente familiar de distrofia de Duchenne. Início com sintomas de sensação de cansaço e fraqueza muscular em membros inferiores que progrediu na média de seis anos até membros superiores. Posterior alteração da marcha que evoluiu a tetraparesia aos 23 anos de idade. O

diagnóstico de Distrofia de Cinturas foi esclarecido no ano 2016 após nova biópsia do músculo bíceps braquial que mostrou padrão miopático.

## Resultados

Foi utilizada a Escala de Kendall para a avaliação do grau de força e o questionário de Medida de Independência Funcional. Realizando a comparação da primeira e última avaliação com finalidade de identificar a progressão da doença e o impacto que ela tem nas atividades da vida diária e na funcionalidade considerando 27 anos de evolução da doença. Na comparação das porcentagens de medida de independência funcional inicial evidenciou-se a diminuição de 11 % e na atual 52%. Na análise da força muscular tanto em membros superiores quanto inferiores evidenciou-se diminuição significativa simétrica com predomínio na musculatura das cinturas. Musculatura distal com diminuição mas que ainda conserva movimentos que proporcionam funcionalidade à paciente.

O desenvolvimento de ferramentas diagnósticas de histologia, histoquímica, ultraestrutura, eletrodiagnóstico e mostraram que a entidade, como originalmente descrita, é composta por uma variedade de distúrbios neuromusculares. Estudos moleculares e genéticos evidenciou a Calpaína CAPN3 como o gene responsável pelo LGMDR e foi denominada como Calpainopatia, proteína multifuncional. Assim, o conceito de LGMD como entidade nosológica foi desafiado, e agora é justo considerá-lo como um conjunto de sintomas complexo que consiste em pelo menos quatro distúrbios com padrões de herança e etiologias variadas.

## Conclusão

As doenças raras são um desafio tanto para o médico quanto para o paciente, deve-se considerar a anamnese com ênfase na história familiar, características da progressão da doença, um exame físico detalhado e investigação e com ajuda de métodos diagnósticos. Já que é uma doença que, atualmente, não tem tratamento farmacológico que modifique o curso da doença. Porém, um diagnóstico oportuno poderia ajudar o médico a prescrever um programa terapêutico multidisciplinar individualizado oferecendo uma melhor qualidade de vida para o paciente.

## Referências

Lasa-Elgarresta J, Mosqueira-Martín L, Naldaiz-Gastesi N, Sáenz A, López de Munain A, Vallejo-Illarramendi A. Calcium mechanisms in limb-girdle muscular dystrophy with CAPN3 mutations. *Int J Mol Sci.* 2019;20(18):4548. Doi: <https://doi.org/10.3390/ijms20184548>

González-Mera L, Ravenscroft G, Cabrera-Serrano M, Ermolova N, Domínguez-González C, Arteché-López A, et al. Heterozygous CAPN3 missense variants causing autosomal-dominant calpainopathy in seven unrelated families. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2021;47(2):283-96. Doi: <https://doi.org/10.1111/nan.12663>

Richard I, Broux O, Allamand V, Fougerousse F, Chiannikulchai N, Bourg N, et al. Mutations in the proteolytic enzyme calpain 3 cause limb-girdle muscular dystrophy type 2A. *Cell.* 1995;81(1):27-40. Doi: [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(95\)90368-2](https://doi.org/10.1016/0092-8674(95)90368-2)

Lostal W, Urtizberea JA, Richard I; calpain 3 study group. 233rd ENMC International Workshop: Clinical Trial Readiness for Calpainopathies, Naarden, The Netherlands, 15-17 September 2017. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(6):540-9. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.03.010>

Bartoli M, Roudaut C, Martin S, Fougerousse F, Suel L, Poupiot J, et al. Safety and efficacy of AAV-mediated calpain 3 gene transfer in a mouse model of limb-girdle muscular dystrophy type 2A. *Mol Ther.* 2006;13(2):250-9. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2005.09.017>

Roudaut C, Le Roy F, Suel L, Poupiot J, Charton K, Bartoli M, et al. Restriction of calpain3 expression to the skeletal muscle prevents cardiac toxicity and corrects pathology in a murine model of limb-girdle muscular dystrophy. *Circulation.* 2013;128(10):1094-104. Doi: <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.113.001340>

Vissing J, Dahlqvist JR, Roudaut C, Poupiot J, Richard I, Duno M, Krag T. A single c.1715G>C calpain 3 gene variant causes dominant calpainopathy with loss of calpain 3 expression and activity. *Hum Mutat.* 2020;41(9):1507-13. Doi: <https://doi.org/10.1002/humu.24066>

Cerino M, Campana-Salort E, Salvi A, Cintas P, Renard D, Juntas Morales R, et al. Novel CAPN3 variant associated with an autosomal dominant calpainopathy. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2020;46(6):564-78. Doi: <https://doi.org/10.1111/nan.12624>

Chu ML, Moran E. The Limb-Girdle Muscular Dystrophies: Is Treatment on the Horizon? *Neurotherapeutics.* 2018;15(4):849-62. Doi: <https://doi.org/10.1007/s13311-018-0648-x>

Siciliano G, Simoncini C, Giannotti S, Zampa V, Angelini C, Ricci G. Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: pitfall and advantages. *Acta Myol.* 2015;34(1):3-8.

## Neuropatia motora multifocal um desafio diagnóstico

Doi: 10.11606/issn.2317-0190.v29iSupl.1a204933

João Sergio Ignacio Hora<sup>1</sup>, Ivan Orlando Castellanos Rangel<sup>2</sup>, Maria Patrícia Guerra Vega<sup>2</sup>, Patrícia Alexandra Viteri Rodas<sup>2</sup>, Guilherme de Lima Pinheiro<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Associação Fluminense de Reabilitação

<sup>2</sup>Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro

**Palavras-chave:** Doença dos Neurônios Motores, Polineuropatias, Reabilitação

Neuropatia motora multifocal (NMM), doença crônica inflamatória, desmielinizante, incapacitante, de baixa prevalência. Caracteriza-se por fraqueza muscular progressiva, assimétrica e distal, fasciculações, arreflexia, mioquímias e câibras. Pode mimetizar a esclerose lateral amiotrófica, outras variantes da doença do neurônio motor e polineuropatias inflamatórias desmielinizantes crônicas. O principal achado eletrofisiológico é o bloqueio de neurocondução na ausência de anormalidades sensitivas. Anticorpos anti-gangliosídeo IgM