

Doença de McArdle: um relato de caso

McArdle's Disease: a case report

Dyonathan Fernando Bonamigo¹, Gustavo Corrêa de Carvalho², Carlos Alberto Lehmkuhl Junior³
Laura Roese Dacroce⁴, Arthur Primon Britzke⁵

RESUMO

A Doença de McArdle (DM) ou glicogenose do tipo V, é uma afecção rara que manifesta-se com intolerância ao exercício, crises de mioglobulinúria por rhabdomiólise e mialgia. Além disso, pode haver deterioração do quadro com insuficiência renal e isquemia muscular associada ao uso de anestésicos inalados e relaxantes musculares. Relata-se um caso clínico de uma mulher de 39 anos que apresentava mialgias em sua adolescência, porém sem diagnóstico, associado a comorbidades que prejudicaram o diagnóstico precoce da Doença de McArdle. Diagnosticada após internação por pneumonia aspirativa, onde foram evidenciados altos níveis de creatinofosfoquinase e através da biópsia muscular com imuno-histoquímica.

PALAVRA-CHAVE: McArdle, miopatia, mialgia, glicogenose tipo V

ABSTRACT

McArdle Disease (MD) or glycogenosis type V is a rare condition that manifests with exercise intolerance, myoglobinuria crises caused by rhabdomyolysis, and myalgia. In addition, there may be a deterioration of the condition with renal failure and muscle ischemia associated with the use of inhaled anesthetics and muscle relaxants. We report a clinical case of a 39-year-old woman who had myalgia in her adolescence, but without a diagnosis, associated with comorbidities that hampered the early diagnosis of McArdle Disease. Diagnosed after hospitalization for aspiration pneumonia, where high levels of creatine phosphokinase were evidenced and through muscle biopsy with immunohistochemistry.

KEYWORDS: McArdle disease, myopathy, myalgia, glycogenosis type V

¹ Residência de Clínica Médica (Médico Plantonista do Hospital Nossa Senhora da Conceição – ACSC)

² Acadêmico de Medicina da Universidade do Sul de Santa Catarina (Unisul) (Acadêmico de Medicina da Unisul)

³ Acadêmico de Medicina da Unisul (Acadêmico de Medicina da Unisul)

⁴ Acadêmico de Medicina da Unisul (Acadêmico de Medicina da Unisul)

⁵ Acadêmico de Medicina da Unisul (Acadêmico de Medicina da Unisul)

INTRODUÇÃO

A doença de McArdle ou glicogenose do tipo V é uma afecção descrita por McArdle, em 1951 (1). É uma patologia rara, de hereditariedade autossômica recessiva, sendo resultante do acúmulo de glicogênio no músculo esquelético decorrente da ausência da enzima miofosforilase – catalisadora da degradação do glicogênio muscular. Com isso, há um comprometimento na formação de ATP, que acarreta na diminuição da tolerância ao exercício físico (2).

A forma clássica de manifestação da doença é na adolescência ou no início da idade adulta, com intolerância ao exercício físico, mialgias, câimbras e crises de mioglobínúria por rabdomiólise. Como fatores desencadeantes do quadro sintomático, têm-se os esforços breves de maior intensidade ou o exercício aeróbio prolongado (2-4).

O curso da doença geralmente é benigno; todavia, podem surgir complicações, como rabdomiólise, insuficiência renal, hiperuricemia, gota, cálculos renais e risco de isquemia muscular relacionado a relaxantes musculares e anestésicos inalatórios (3,5).

O quadro clínico relacionado à dosagem seriada do ácido láctico e as alterações do estudo eletrofisiológico, durante o exercício isquêmico, estabelecem suspeita diagnóstica. No entanto, o diagnóstico é confirmado através da biópsia muscular e do estudo genético (6).

Para a prevenção dos sintomas e das complicações, evitar exercício físico exaustivo é fundamental. Dar preferência a atividades físicas regulares de baixa intensidade e utilizar bebidas com hidratos de carbono simples ou sacarose em sua composição cerca de 5 minutos antes do exercício são formas de proteção contra a rabdomiólise desencadeada pelo esforço muscular (3,5).

O que motiva o relato deste caso é a raridade desta comorbidade e, nesta situação em especial, seu diagnóstico tardio.

RELATO DE CASO

Paciente de 39 anos, sexo feminino, branca, atendida em hospital geral no sul de Santa Catarina, apresentando hipertensão arterial sistêmica, obesidade, história de acidente vascular encefálico (AVE) hemorrágico; pais consanguíneos (primos de 1º grau), irmão falecido aos sete anos de idade por complicação de talassemia.

Manifestou o primeiro episódio de dor muscular ao esforço, em braço esquerdo após brincar em um parque, aos 14 anos de idade. Desde então, referia dificuldades para realizar afazeres domésticos e laborais. Recebeu nessas circunstâncias várias hipóteses diagnósticas.

Aos 35 anos, em decorrência de um acidente vascular encefálico hemorrágico, a paciente tornou-se acamada. Isso restringiu suas atividades físicas e, subsequentemente, reduziu os sintomas musculoesqueléticos. Além da restrição física, o quadro neurológico predisps episódios frequentes de pneumonia aspirativa.

Em 2018, internada para tratamento de nova pneumonia, a paciente manifestava dor em cintura escapular e em membro superior esquerdo, após sessões de fisioterapia motora. Em investigação, foram evidenciados altos níveis de creatinofosfoquinase (CPK) em série, 2580-710U/L, sem demais alterações. Solicitada, então, avaliação reumatológica, a qual, através da biópsia muscular com imuno-histoquímica, diagnosticou a paciente como portadora da Doença de McArdle.

DISCUSSÃO

No caso anteriormente reportado, estavam presentes duas características clínico-laboratoriais que possibilitam pensar em miopatias: a intolerância ao esforço físico, manifestado na adolescência, e a presença dos níveis de CPK séricos elevados. Dessas comorbidades musculares, o predomínio de indivíduos do sexo feminino e diagnóstico entre terceira e quarta década de vida também foram evidenciados na literatura, tornando possível como diagnóstico diferencial a Doença de McArdle (4,7).

Embora se trate de uma doença de evolução benigna, diagnosticar essa enfermidade reduz a taxa de insuficiência renal ocasionada por rabdomiólise. Além de proporcionar ao paciente a compreensão da fisiopatologia, para que o mesmo se adapte às limitações musculares e identifique possíveis crises que possam gerar injúria renal (8).

Essa comorbidade, por ser rara, pouco é investigada na população e há poucos recursos terapêuticos (4). Destaca-se dieta baseada em carboidratos – principalmente sacarose – e exercícios de leve a moderada intensidade diários, como fatores que reduzem sintomas. Entretanto, não há evidência científica de melhora no prognóstico dos portadores dessa doença (5).

A associação de AVE-hemorrágico à Doença de McArdle foi fator crucial no atraso do diagnóstico, pois a ausência dos fatores clínicos, como mioglobínúria, câimbras, fadiga e fraqueza fixa, foi mascarada com a restrição da paciente ao leito.

CONCLUSÃO

O presente estudo enfatiza a Doença de McArdle no meio clínico, que, devido ao seu quadro heterogêneo e diversificado, dificulta o diagnóstico. E traz à tona uma morbidade que não possui tratamentos efetivos, com melhora da sobrevida dos seus portadores.

REFERÊNCIAS

1. McARDLE, B. Myopathy due to a defect in muscle glycogen breakdown. *Clinical Science*, New York, 10:13, 1951.
2. Leite A, Oliveira N, Rocha M. McArdle disease: a case report and review. *Int Med Case Rep J*. 2012;5:1-4.
3. Quinlivan R, Buckley J, James M, Twist A, Ball S, Duno M, et al. McArdle disease: a clinical review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010;81(11):1182-8.

4. Santalla A, Nogales-Gadea G, Ørtenblad N, Brull A, de Luna N, Pinós T, et al. McArdle disease: a unique study model in sports medicine. *Sports Med.* 2014;44(11):1531-44.
5. Merritt JL, Hahn S, TePas E. Myophosphorylase deficiency (glycogen storage disease V, McArdle disease) UpToDate 2018. Disponível em: <https://www.uptodate.com/contents/myophosphorylase-deficiency-glycogen-storage-disease-v-mcardle-disease?csi=2207dba7-660a-40f3-9597-f5a27239a142&source=contentShare>. Acesso em 30 de junho de 2019.
6. Amato AA, Dumitru D. Hereditary myopathies. In Dumitru D, Amato AA, Zwarts MJ. *Electrodiagnostic medicine, second edition.* Philadelphia: Hanley & Belfus. 2002:1333-1335.
7. Gurgel-Giannetti J, Nogales-Gadea G, van der Linden Jr H, Giannetti AV, de Castro Concentino EL, et al. Clinical and molecular characterization of McArdles disease in Brazilian patients. *Neuromol Med.* 2013;15:470-5.
8. Amaral VFM, Martins AAS. Quando a preguiça é sinônimo de doença - um caso de doença de McArdle. *Rev Bras Med Fam Comunidade.* 2016;11(38):1-6.
9. Martín MA, Rubio JC, Buchbinder J, Fernández-Hojas R, del Hoyo P, Teijeira S, et al. Molecular heterogeneity of myophosphorylase deficiency (McArdles disease): a genotype-phenotype correlation study. *Ann Neurol.* 2001;50:574-81.

✉ Endereço para correspondência

Dyonathan Fernande Bonamigo

Rua Sete de Abril, 3341/01
89.663-000 – Ouro/SC – Brasil

☎ (49) 9919-5605

✉ dyow533@hotmail.com

Recebido: 30/4/2020 – Aprovado: 26/7/2020