

A IMPORTÂNCIA DO TESTE DE ESFORÇO À ELETRONEUROMIOGRAFIA NO DIAGNÓSTICO DE CANALOPATIA SUBCLÍNICA: RELATO DE CASO

Jonathan Marcelo Oliveira Caetano¹; Yasmin Luíse Lucena E Silva¹; Thallyson Yuri Lira Juvino¹; Rebeca Paulina Duarte Queiroz¹; Carolina Germana Braga Do Nascimento¹; Igor Vincenzi Ferreira¹; Gabriel Henrique Lopes Silva¹; Samila Marissa Pinheiro Gomes¹

¹Universidade Federal Rural do Semi-Árido (UFERSA), Mossoró - RN - Brasil

E-mail (autor principal): jonathan.caetano@alunos.ufersa.edu.br

Número de WhatsApp (autor principal): (84) 99827-8712

PALAVRAS-CHAVE: Eletroneuromiografia, Miotonia Congênita, Canalopatias, Doença de Thomsen, Teste de Esforço

INTRODUÇÃO

A Miotonia Congênita (MC) é uma doença genética rara, que causa atraso no relaxamento muscular após a contração. Ela surge de mutações no gene CLCN1, afetando o canal de cloro CIC-1, crucial para a estabilidade elétrica do músculo, levando à hiperexcitabilidade da membrana e miotonia. A eletroneuromiografia (ENMG) constitui peça fundamental para o diagnóstico e avaliação da penetração da síndrome em pacientes assintomáticos ou oligossintomáticos com teste molecular positivo. Contudo, para que esse exame tenha real valor, faz-se necessário solicitá-lo de forma correta.

OBJETIVO

Nosso objetivo é relatar a detecção de uma variante patogênica no gene CLCN1 em paciente assintomático durante investigação genética após morte de filha recém-nascida, demonstrando o valor da ENMG na detecção da forma subclínica e a importância do direcionamento do exame para a detecção de canalopatias.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 32 anos, assintomático, foi submetido a exame de triagem de portador de mutações de doenças recessivas e ligadas ao X após óbito de filha recém-nascida aos 8 dias de vida, em decorrência de condição genética. O exame em questão, baseado em análise molecular por sequenciamento de nova geração, identificou, no gene CLCN1, a seguinte variante potencialmente patogênica em heterozigose: chr7:143.330.847 C>T pThr310Met, associada ao diagnóstico de Miotonia Congênita Autossômica Dominante. A mãe da criança, assintomática, não apresentou alterações ao teste genético. Dada a relação entre a variante carregada pelo pai e formas hereditárias de canalopatia, aventou-se a hipótese de que o paciente poderia apresentar manifestações subclínicas da MC, ou seja, alterações detectáveis apenas em exames complementares. Por este motivo, o paciente foi submetido a estudo eletroneuromiográfico, o qual revelou, ao teste de esforço curto, padrão Fournier tipo II - diminuição imediata da amplitude do potencial muscular composto (CMAP) após o esforço, que se recupera rapidamente, e diminui novamente com a repetição - característica de MC, mas não apresentou miotonia clínica visível ou miotonia ao exame com agulha.

Teste de estimulação repetitiva no abdutor do dedo mínimo (3 Hz e 10 Hz)

Teste	Séries N	Tempo Estim., s	Freq., Hz	Nº Est.	Decremento	Base ampl., mV	Ampl. decr., % (1-4)	Ampl. decr., % (1-último)
esquerda, Abdutor do dedo mínimo, Ulnar, C8 T1								
25	1	00:03	3,0	6		8,1	5,6	7,0
	2	00:29	10,0	10		7,8	18,6	22,3

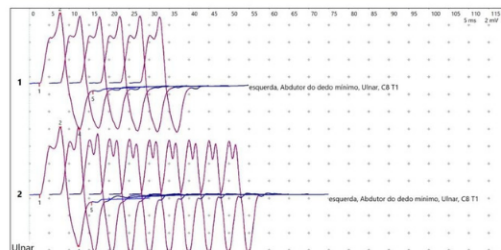


Figura 1 - Teste de estimulação repetitiva a 10 Hz no abdutor do dedo mínimo apontando decremento patológico.

Teste de esforço curto - ADM esquerdo

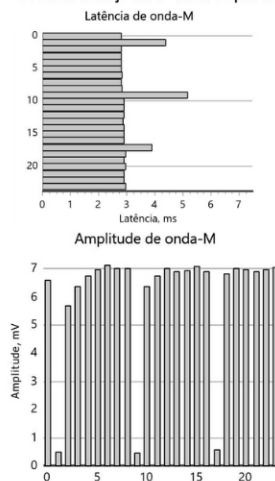


Figura 2 - Teste de esforço curto no músculo Abdutor do dedo mínimo: O teste mostra um padrão de Fournier tipo II, com queda importante da amplitude motora no pós esforço de 10 segundos (esforço curto) e recuperação logo após.

DISCUSSÃO

Este caso destaca a importância do olhar clínico apurado na investigação de doenças genéticas. Ao solicitar o painel genético molecular para os pais, esperava-se encontrar uma mutação autossômica recessiva, mas, surpreendentemente, descobriu-se uma mutação autossômica dominante em um paciente inicialmente assintomático. A solicitação de uma ENMG não especificou testes para canalopatias; contudo, a perspicácia da médica eletroneuromiografista em realizar entrevista clínica prévia ao exame levou à realização de um Teste de Esforço. Esse teste foi crucial para revelar uma MC subclínica, um fenótipo já descrito na literatura associado à mutação identificada. Assim, este caso reforça a necessidade de solicitar o Teste de Esforço em ENMGs quando há suspeita de canalopatia, mesmo em apresentações atípicas, garantindo um diagnóstico preciso.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Azevedo HCA, *et al.* Miotonia congênita: relato de sete pacientes. **Arq Neuro-Psiquiatr.** 1996;54(3):410-420.
- Bryan ES, Alsalem M. Myotonia Congenita. In: **StatPearls** [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.
- Pusch M. Myotonia caused by mutations in the muscle chloride channel gene CLCN1. **Hum Mutat.** 2002;19(4):423-34.
- Wu FF, *et al.* Characterization of dominant and recessive mutations in human muscle chloride channel CIC-1. **J Clin Invest.** 2002;110(10):1493-1501.
- Zhang J, *et al.* Functional consequences of chloride channel gene (CLCN1) mutations causing myotonia congenita. **Neurology.** 2000;54(4):937-942.