

---

## MIOPATIA NEMALÍNICA CONGÊNITA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

Isabela Geo Latorre \*

---

### Resumo

Este estudo aborda a patologia da Miopatia Nemalínica e tem como objetivo verificar a produção científica sobre a miopatia nemalínica, no período de 2014 a 2020, a partir de artigos indexados nas bases de dados, através de uma revisão sistemática. Foi realizado um estudo de revisão bibliográfica descritiva de abordagem qualitativa. Entre os resultados, foram encontrados apenas 06 artigos que atenderam aos critérios de inclusão, compondo a amostra desse estudo, no qual 03 foram encontrados no LILACS, 02 no Google Acadêmico e 01 artigo no SciELO. Esse estudo foi relevante para a comunidade científica, pois há uma exiguidade de publicações nos últimos cinco anos sobre a miopatia nemalínica, ocasionando uma limitação do conhecimento e dificultando a aprendizagem especializada na área das miopatias pediátricas.

**Palavras-chave:** Miopatias Congênicas Estruturais; Miopatias da Nemalina; Pediatria.

### Abstract

This study addresses the pathology of Nemaline Myopathy and aims to verify the scientific production on nemaline myopathy, from 2014 to 2020, from articles indexed in the databases, through a systematic review. A descriptive bibliographic review study with a qualitative approach was carried out. Among the results, only 06 articles were found that met the inclusion criteria, composing the sample of this study, in which 03 were found in LILACS, 02 in Google Scholar and 01 article in SciELO. This study was relevant to the scientific community, as there is a lack of publications in the last five years on

---

nemaline myopathy, causing a limitation of knowledge and hindering specialized learning in the area of pediatric myopathies.

**Keywords:** Structural Congenital Myopathies; Nemaline Myopathies; Pediatrics.

---

## 1 INTRODUÇÃO

O desenvolvimento infantil pode ser definido como um processo multidimensional e integral que se inicia com a concepção e inclui o desenvolvimento físico, a maturação neurológica, o desenvolvimento comportamental, motor, sensorial, cognitivo e de linguagem, assim como as relações socioafetivas. Tem como propósito tornar a criança capaz de responder às suas necessidades e as do meio, tendo em vista o seu contexto de vida (MEIRELES, et al, 2017).

O desenvolvimento intelectual e afetivo são primordiais para a construção das habilidades motoras, que por sua vez, não podem ser analisadas isoladamente das funções sensoriais. Porém, os fatores ambientais e biológicos, como a condição sócio econômica, podem influenciar o desenvolvimento de forma positiva ou negativa, e quando há uma alteração no sistema neurológico, ocorre uma interrupção no desenvolvimento do sistema neuromaturacional, resultando em ocorrências de padrões motores atípicos, competindo com os padrões típicos, decorrente de um sistema nervoso central (SNC) que tenta se adaptar a uma situação inesperada (MEIRELES, et al, 2017).

A miopia nemalínica é uma alteração no sistema neurológico, designada como uma doença neuromuscular, também conhecida como uma patologia rara em forma de miopatia congênita, de natureza progressiva, caracterizada por fraqueza muscular de início na infância e pela presença de estruturas em forma de bastão dentro das fibras musculares. A fraqueza muscular é

---

geralmente mais severa na face, nos músculos flexores do pescoço e dos membros (GAGLIARDI; TAKAYANAGUI, 2019).

Segundo Sasaki et al (2003), ao nascimento pode manifestar-se por poucos movimentos espontâneos, além de dificuldades alimentares, caracterizadas por deglutição e sucção fraca, complicadas por refluxo gastroesofágico; estas podem levar à desnutrição e concorrer para infecções respiratórias recidivantes e insuficiência respiratória.

Ainda de acordo com Gagliardi e Takayanagui (2019), a Miopatia Nematínica (MN) foi previamente descrita por Shy e Conem em 1963 e a incidência estimada da doença é de 0,02 por 1000 nascidos vivos, considerada uma das mais frequentes miopatias congênitas.

Entre os sinais e sintomas identificados na miopatia nemalínica, estão a fraqueza muscular e a hipotonia global, com comprometimento predominante da musculatura facial, que prevalece nesse tipo de miopatia, caracterizada por uma face alongada.

O diagnóstico da doença é realizado através de biópsia muscular, para identificar achados de corpos nemalínicos no interior das fibras musculares, que podem ter distribuição difusa nas fibras ou em agregados subsacolermais. Essas estruturas apresentam cor violácea à coloração tricômico de Gomori modificado, e apesar dessas características, que não são patognomônicas, podendo ser vistas em outras situações, tais como nas distrofias musculares e nas miopatias secundárias ao human immunodeficiency virus (HIV) (GAGLIARDI; TAKAYANAGUI, 2019).

Assim, a pergunta de pesquisa é: quais são as características clínicas da miopatia nemalínica de acordo com a produção científica dos últimos cinco anos?

Dessa questão, definiu-se como objetivo deste estudo: verificar a produção científica sobre a miopatia nemalínica, no período de 2014 a 2019, a partir de artigos indexados nas bases de dados, através de uma revisão sistemática.

Nas últimas décadas, o acentuado avanço no conhecimento fisiopatológico e genético das doenças neuromusculares, tem culminado em várias perspectivas de tratamento, motivando a ampliação do conhecimento a respeito da miopatia nemalínica.

Apesar dessa importância, nota-se um escasso campo de produções científicas acerca dessa temática, limitando a busca por conhecimentos atuais, que possam contribuir para o desenvolvimento acadêmico e informativo na área da neurologia infantil.

Dessa forma, ressalta-se a importância desse estudo, uma vez que o conhecimento atualizado da miopatia nemalínica permitirá o avanço do tratamento e acompanhamento da doença, bem como o desenvolvimento de instrumentos de medidas para avaliar de forma mais objetiva a função motora, assim como para acompanhar individualmente cada caso.

## **2 REFERENCIAL TEÓRICO**

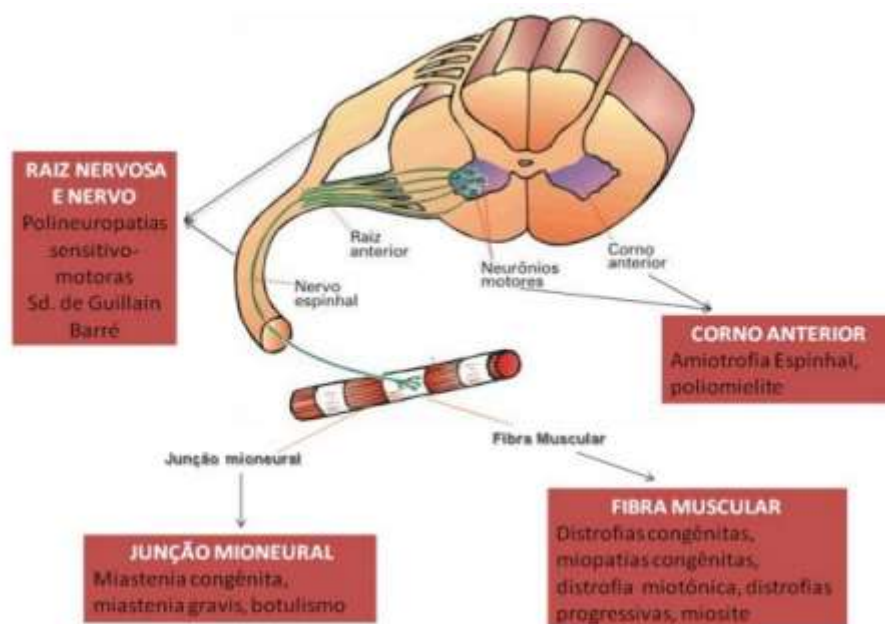
### **2.1 AS DOENÇAS NEUROMUSCULARES**

#### **2.1.1 Tipos e classificação**

As Doenças Neuromusculares (DNM) podem ser classificadas em doenças genéticas, cujo defeito primário consiste em mutações em diferentes genes, ou adquiridas. Nas crianças, a maior parte das afecções é de origem genética, enquanto que as adquiridas são bem mais raras do que nos adultos (DINIZ, 2010).

Segundo Comim et al (2009), as doenças neuromusculares levam ao comprometimento progressivo da função pulmonar e motora, levando a alterações significativas destas e acentuando o surgimento da fadiga muscular central. A qualidade de vida é considerada como um importante indicador de prognóstico e de evolução das doenças neuromusculares, a qual é utilizada como forma de avaliar o risco de adoecer, além de indicador válido e importante dos benefícios globais do tratamento do paciente.

Figura 1 – Divisão das doenças neuromusculares quanto ao local de lesão



Fonte: Diniz (2010).

As doenças neuromusculares podem atingir a raiz nervosa, o nervo periférico, os neurônios motores periféricos, a junção mioneural ou a fibra muscular.

Ainda de acordo com Diniz (2010), o acometimento da raiz nervosa e o do nervo de origem genética são as polineuropatias sensitivo-motoras, principalmente Charcot-MarieTooth tipo I e Dejerine Sottas (tipo III); e as de causa adquirida são várias, principalmente Guillain Barré. As doenças causadas pelo acometimento do neurônio motor periférico de origem genética são as amiotrofias espinhais; e as de causa adquirida as enterovirose, principalmente a poliomielite.

O acometimento da junção mioneural, de origem genética, causa a síndrome miastênica congênita e, de origem adquirida a miastenia gravis e o botulismo (DINIZ, 2010). O acometimento das fibras musculares causam as miopatias. As de origem genética são as distrofias musculares congênitas, que têm diversos subtipos, a distrofia muscular progressiva (principalmente distrofia muscular de Duchenne e Becker), a distrofia miotônica (doença de Steinert), as

---

miopatias congênitas, que possuem diversos subtipos, as miopatias metabólicas e as de causa adquirida, que são as miosites, principalmente a dermatopolimiosite (DINIZ, 2010).

### **2.1.2 Sinais e sintomas**

No estudo das doenças neuromusculares, é importante saber seus sinais e sintomas e sua classificação neurológica. De acordo com Diniz (2010), classicamente, diante de um paciente com fraqueza muscular, duas síndromes motoras devem ser diferenciadas com base nos sinais neurológicos encontrados: a síndrome do neurônio motor superior e a síndrome do neurônio motor inferior. A primeira revela-se com fraqueza muscular associada a hipertonia, hiperreflexia e sinal de Babinski, ao contrário da segunda, cuja fraqueza muscular é mais acentuada e associa-se a hipotonia, hiporreflexia ou arreflexia tendínea.

Figura 2- Diferenças neurológicas entre síndromes do neurônio inferior e superior

<b>Sintomas</b>	<b>Síndrome do neurônio motor superior</b>	<b>Síndrome do neurônio motor inferior</b>
Fraqueza	Presente	Presente e mais acentuada
Tônus	Aumentado (hipertonia elástica)	Diminuída ou normal
Reflexos osteotendíneos	Aumentados (hiperativos)	Diminuídos (hipoativos/abolidos)
Trofismo muscular	Pouca atrofia (tardia)	Atrofia leve à grave
Fasciculação	Ausente	Presente (lesões do corno anterior)
Distribuição da fraqueza	Em grupo/distal	Focal ou generalizada
Reflexo cutâneo abdominal	Ausente	Presente (ausente nas lesões dos nervos abdominais)
Reflexo cutâneo plantar	Em extensão (sinal de Babinski)	Em flexão ou abolido

Fonte: Diniz (2010).

Observa-se na figura 2, as diferenças neurológicas entre síndromes do neurônio inferior e superior em relação aos sintomas específicos de cada síndrome. Os sintomas em destaque envolvem a fraqueza muscular, o tônus, os reflexos osteotendíneos, o trofismo muscular, a fasciculação, a distribuição da fraqueza, o reflexo cutâneo abdominal e o reflexo cutâneo plantar. Esses sintomas variam estarem presentes, ausentes, mais acentuados, menos acentuados, de acordo com o neurônio: inferior ou superior.

Figura 3- Topografia da lesão no neurônio motor inferior e sinais clínicos

<b>Topografia</b>	<b>Corno Anterior</b>	<b>Nervo</b>	<b>Junção Mioneural</b>	<b>Músculo</b>
Fraqueza	Focal, pode ser assimétrica	Focal e distal	Difusa	Difusa e proximal em membros
Tônus	Flácido	Flácido	Normal	Flácido
Atrofia	Presente (acentuada e precoce)	Presente	Ausente	Presente e tardia
Fasciculação	Presente	Ausente	Ausente	Ausente
Reflexos osteotendíneos	Diminuído ou ausente	Diminuído ou ausente	Normal	Diminuído ou ausente
Distúrbio de sensibilidade	Ausente	Presente	Ausente	Ausente

Fonte: Diniz (2010).

As doenças neuromusculares, como descrito em sua própria definição, acometem a unidade motora. Portanto, manifestam-se clinicamente como a síndrome do neurônio motor inferior. De acordo com sinais neurológicos mais específicos, pode-se inferir a topografia da lesão na unidade motora.

Para Comim et al (2009), as doenças neuromusculares levam ao comprometimento progressivo da função pulmonar e motora, levando a alterações significativas e acentuando o surgimento da fadiga muscular de origem central. Além das alterações motoras e respiratórias, a funcionalidade também pode estar envolvida no surgimento da fadiga muscular central, pois um aumento no gasto energético para realizar uma determinada atividade pode resultar em fadiga muscular aguda e esta, em fadiga muscular central.

Desta forma, destaca-se que o predomínio proximal da fraqueza muscular é observado principalmente nas doenças musculares, enquanto que o déficit de força distal sugere envolvimento do nervo. A presença de fasciculações indica lesões no corno anterior, enquanto que a fatigabilidade pode estar associada a lesões na junção mioneural. Os reflexos



osteodentíneos são normais nas doenças que acometem a junção mioneural (exemplo: 10 miastenia gravis), mas frequentemente estão diminuídos ou ausentes nas demais localizações (DINIZ, 2010).

Darabas, Comim e Tuon (2009), complementam que existem inúmeras formas de doenças neuromusculares, que vão das mais comuns, como por exemplo, as distrofias musculares progressivas e a atrofia muscular espinhal, e as mais raras, como a miopatia nemalínica.

### **2.1.3 Miopatias congênitas**

As miopatias congênitas foram classicamente definidas como afecções musculares, com início precoce na infância, geralmente hereditárias e com curso estável ou lentamente progressivo. A biopsia muscular frequentemente revela predomínio e/ou atrofia de fibras tipo I associada a outras anormalidades estruturais. O curso clínico da doença está mais relacionado à gravidade do fenótipo da apresentação do que ao subtipo histológico ou da alteração genética primária (DINIZ, 2010).

Para Sohsten, Penna e Bersot (2016), as miopatias devem ser diferenciadas das doenças do neurônio motor, das neuropatias periféricas e das doenças da junção neuromuscular. Apesar de terem baixa prevalência na população em geral, podem levar a graves complicações durante procedimentos anestésicos, como hipertermia maligna, rabdomiólise, crises miotônicas e piora da função respiratória.

As classificações mais antigas das miopatias congênitas baseavam-se no padrão de alterações observadas no tecido muscular. Eram descritos três grupos: miopatias estruturais, mistas e não-estruturais. As miopatias estruturais consistiam em afecções que se caracterizavam pela presença de estruturas anormais nas fibras musculares. Essas alterações estruturais podiam ser derivadas de constituintes normais do músculo ou não (DINIZ, 2010).

Eram subdivididas em três grupos: miopatias com anormalidades do sarcômero, com anormalidades da linha Z e com anormalidades nucleares. As

---

miopatias mistas eram assim chamadas por apresentarem mais de uma lesão estrutural, que podia representar mera coincidência ou não. As miopatias chamadas não-estruturais eram aquelas cujas anormalidades histopatológicas consistiam em alterações do diâmetro e/ou predomínio de tipo de fibras (DINIZ, 2010).

### **3 METODOLOGIA**

Trata-se de um estudo de revisão bibliográfica descritiva de abordagem qualitativa. Optou-se por uma revisão bibliográfica, pois permitiu reunir o conhecimento mais aprofundado sobre a temática referente às características clínicas da miopatia nemalínica.

A pesquisa bibliográfica consiste em levantar todas as referências encontradas sobre um determinado tema para contribuir na construção de outro trabalho a partir do objeto de estudo, sejam em qualquer formato como livros, sites, revistas, vídeo (LAKATOS; MARCONI, 2004).

A busca bibliográfica aconteceu por meio da internet, no portal eletrônico da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), nas bases de dados da Literatura Latino Americana em Ciências de Saúde (LILACS), Scientific Electronic Library Online (SciELO). Como forma complementar foi realizado busca de artigos científico no Google Acadêmico, documentos oficiais do Ministério da Saúde e Organização Mundial de Saúde (OMS).

Referentes à abordagem de análises e artigos, foi utilizado o termo: miopatia nemalínica ou de bastão, pois são termos que referenciam o objeto de estudo.

Foi realizada a leitura inicialmente do título do artigo e caso dúvidas sobre a inclusão do artigo foi realizada a leitura do resumo. Posteriormente a leitura do conteúdo na íntegra, se permanesse dúvidas sobre a inclusão do artigo. Todos os artigos elegíveis para o estudo foram lidos na íntegra.

Realizou-se a leitura compreensiva dos artigos, bem como dos materiais da busca complementar. A leitura compreensiva refere-se ao ganho de

---

informações satisfatórias para um estudo mais específico sobre a temática. Para consolidar os achados provenientes da presente investigação foram construídas planilhas para a organização das informações obtidas sobre as características clínicas da miopatia nemalínica. Foram adotados como critérios de inclusão:

- Documentos no idioma português, espanhol e inglês;
- Independente da profissão do autor e do local de publicação;
- Que tenham no título as palavras chaves: miopatia. Miopatia nemalínica. Doenças neuromusculares;
- Publicados no período de 2014 a 2020.

Foram selecionadas as publicações que compreenderam o período de 05 anos, isto é, o período de publicação de 2014 a 2020. Conforme os critérios de inclusão e objetivos da pesquisa.

Foram selecionadas 03 publicações que correspondem à amostra desse estudo.

Para a coleta de dados foi utilizado instrumento elaborado pelos pesquisadores, conforme Apêndice 01.

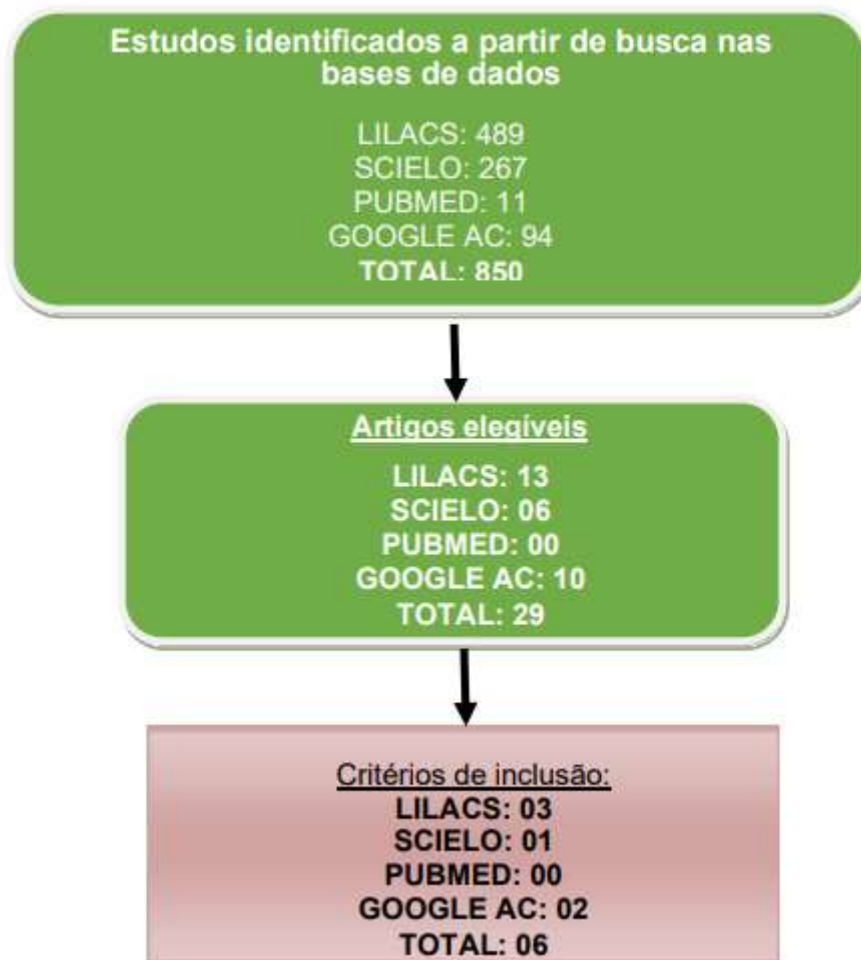
A partir de uma análise sistemática dos dados, os mesmos foram confrontados visando atender aos objetivos do estudo. A princípio, foram avaliados documentos acerca das doenças neuromusculares para assim, contextualizar as características clínicas da miopatia nemalínica.

Com a obtenção dos dados coletados, foi realizada a organização das informações obtidas e o preenchimento do instrumento de coleta de dados. Finalmente, para melhor compreensão, os dados estão apresentados em tópicos a partir do número absoluto e porcentagem e organizados em forma de tabela, utilizando o programa Microsoft Excel 2010.

## **4 RESULTADOS**

Foram encontrados 850 artigos a partir da busca nas bases de dados da Literatura Latino Americana em Ciências de Saúde (LILACS), Scientific Electronic Library Online (SciELO), Google acadêmico e National Institutes of Health's National Library of Medicine (PUBMED). Após leitura de títulos e resumos, excluiu-se 821 artigos, os quais foram elegíveis 29 artigos na busca complementar e lidos na íntegra. Após aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, foram eliminados 22. Ao final, 07 artigos foram incluídos no presente estudo.

Figura 04 – Estudos identificados a partir de busca nas bases de dados



Fonte: Autoria Própria (2021).

Assim, os artigos selecionados foram explanados no quadro 01, segundo o periódico, ano de publicação, abordagem metodológica, local do estudo, base de dados, objetivos.

Quadro 01 – Artigos selecionados para estudo

Nome do artigo	Revista	Ano de publicação	Abordagem metodológica	Local do estudo	Base de dados	Objetivos
1. Miopatia nemalínica tratada com L-tirosina para aliviar os sintomas em um recém-nascido	Arquivos Argentinos de Pediatria	2019	Estudo de caso	Buenos Aires, Argentina	SciELO	Relatar o caso de uma paciente e destacar a contribuição suplementar da L-tirosina para reduzir a sialorreia e restaurar a força muscular.
2. Miopatias com padrão distal: descrição clínica de pacientes do Estado da Bahia	Revista de Ciências Biomédicas de Santa Anna	2018	Estudo amostral com pacientes com miopatias de padrão distal, como a nemalínica	Salvador, Bahia	Lilacs	Realizar a descrição clínica de pacientes com miopatias distais oriundos de um serviço de referência da Bahia, baseando-se nos achados bioquímicos, histopatológicos, testes moleculares e demais exames complementares.
3. Intervenção da Fisioterapia na Miopatia Nemalínica	Revista Neurociências	2019	Estudo de caso	Londrina, Paraná	Google acadêmico	Relatar o caso de uma paciente portadora de Miopatia Nemalínica (MN), focando as

						principais complicações e a atuação da fisioterapia.
4. Estudo clínico, histológico e molecular na miopatia congênita nemalínica e na miopatia congênita com alterações mínimas	Revista da USP	2016	Avaliação clínica e histológica (revisão dos achados das biopsias musculares)	São Paulo, SP	Google acadêmico	Caracterização clínica, histológica e molecular de pacientes Brasileiros com miopatia nemalínica e com miopatia congênita com achados histológicos mínimos
5. Dificuldades de comunicação e linguagem em crianças com miopatia nemalínica	Revista de Neurologia	2017	Estudo descritivo	Espanha	Lilacs	Revisar os estudos realizados até o momento sobre as dificuldades de comunicação e disfagia de crianças com miopatia nemalina
6. Miopatia de deposição de nemalina e artrogripose congênita	Revista Elsevier	2017	Estudo de caso	Espanha	Lilacs	Relatar o caso de uma paciente portadora de Miopatia Nemalínica

Fonte: Autoria Própria (2021).

Verificou-se que as publicações utilizadas na amostra foram encontradas em Periódicos diversos, como os Arquivos Argentinos de Pediatria, Revista de Ciências Biomédicas de Sant'Anna, Revista Neurociências, Revista da Universidade de São Paulo (USP), Revista de Neurologia e Revista Elsevier.

Em relação aos anos de publicação, observou-se que os anos que mais tiveram publicações foram o ano de 2019, seguido pelo de 2017. Os anos de 2018 e 2016 tiveram apenas uma publicação cada.

Quanto ao tipo de abordagem metodológica, a maioria dos artigos encontrados foram estudos de caso clínico, representando 66,6% da amostra total. Referente ao local de publicação, 03 artigos foram nacionais, publicados nos Estados da Bahia, Paraná e São Paulo, e os outros 03 foram internacionais, publicados na Espanha e Argentina.

Entre os 06 artigos utilizados como amostra desse estudo, 03 foram encontrados no LILACS, 02 no Google Acadêmico e 01 artigo no SciELO.

Em relação aos objetivos encontrados, a maioria refere-se “Relatar o caso de uma paciente portadora de Miopatia e suas implicações clínicas” (03), e os demais objetivos encontrados nos artigos pesquisados totalizaram 01 cada, os quais são: revisar os estudos sobre as dificuldades de comunicação e disfagia de crianças com miopatia nemalínica, caracterização clínica, histológica e molecular de pacientes Brasileiros com miopatia nemalínica e realizar a descrição clínica de pacientes com miopatia nemalínica.

## 5 DISCUSSÃO

Utilizando os artigos da amostra do estudo, foi possível apontar as características clínicas da miopatia nemalínica, de acordo com o objetivo de cada artigo, dentro do período de estudo. Adverte-se para a escassez de produções científicas sobre a miopatia nemalínica no período de 2014 a 2020, pelo fato de ter sido encontrado apenas 06 artigos incluídos nesse período.

O autor Moreno (2016), em seu artigo sobre o estudo clínico, histológico e molecular na miopatia congênita nemalínica e na miopatia congênita com alterações mínimas, traz a origem do nome da doença, no qual o nome nemalínico é proveniente do prefixo grego nema que significa “fio”. Esta nomenclatura foi utilizada pela primeira vez na descrição de miopatia em 1963 por Shy, que relatou uma criança hipotônica do sexo feminino com a presença de estruturas em forma de bastões de tamanhos variáveis na biópsia muscular.

Em seu estudo é possível perceber a caracterização clínica da doença:

A MN caracteriza-se histologicamente pela presença de estruturas eosinofílicas na coloração Tricrômico de Gomori (GO) em formato de bastões na fibra muscular. Os bastões são polímeros compostos de materiais de linha Z como teletonina, miotilina, filamina, miozenina, miopaladina e principalmente alfa-actina. A sua localização e quantidade no interior da fibra muscular são variáveis e não se correlacionam com a clínica que o paciente apresenta. Quanto a sua distribuição, podem estar aglomerados em regiões subsarcolemas, inclusive com a formação de massas citoplasmáticas, estar distribuídos difusamente pelo citoplasma da fibra ou até mesmo dentro do núcleo. Com relação a quantidade, podem estar presentes em 100% das fibras ou apenas em uma pequena população de fibras ou ainda se restringir a um tipo de fibra (MORENO, 2016, p. 08).

López et al (2017), apresenta uma complementação sobre as características clínicas da miopatia nemalínica, afirmando que seus sintomas envolvem fraqueza do músculo, hipotonia e ausência ou diminuição de reflexos tendinosos, sendo sua prevalência de 1 / 50.000 recém-nascidos vivos (RNV) e seu diagnóstico é realizado por biópsia muscular. Possui um padrão de herança autossômica dominante ou recessivo.

Para Furlaneto et al (2019), que realizou um relato de caso sobre a intervenção da Fisioterapia na Miopatia Nemalínica, a hipotonia muscular pode ser percebida logo ao nascimento. Nesta fase, o retardo ou a não aquisição das etapas do desenvolvimento motor, a falta de resistência à movimentação passiva e as manifestações precoces de problemas respiratórios caracterizam o comprometimento muscular. Na criança, ao desenvolverem a marcha, podem apresentar quedas frequentes, dificuldade para correr e subir escadas.

Os achados encontrados no estudo de Costa (2018) apontam como é realizado o diagnóstico da Miopatia Nemalínica (MN):

- Os pacientes são distribuídos em grupos de acordo com a idade de início dos sintomas, padrão de herança e compartimento comprometido nos membros inferiores;
- Realiza-se uma investigação primária (através da história da doença e exame físico);



- Solicitam-se exames complementares como, eletroneuromiografia (ENMG) e ressonância nuclear magnética (RNM) e de confirmação diagnóstica (biópsia, análise molecular);
- Exames laboratoriais, como a creatinofosfoquinase (CPK), são importantes no direcionamento da investigação, uma vez que a variação do seu valor pode sugerir ou afastar algumas patologias – se níveis normais ou elevados.

Moreno (2016) complementa que, os exames complementares permitem uma avaliação mais genuína, junto à histoquímica, demonstrando que há uma atividade maior da enzima fosfatase ácida e características positivas e negativas da distrofina, miosina e nebulina tanto nos bastonetes quanto nas fibras musculares, e referencia atributos a hegemonia de fibras do tipo I.

A análise molecular permite uma avaliação genética da miopatia nemalínica e sua diferenciação no diagnóstico, pois foram identificados defeitos em seis genes, com mutações na  $\alpha$ -tropomiosina (TPM3), beta-tropomiosina (TPM2), nebulina (NEB),  $\alpha$ -actina (ACTA1), cofilin2 (CFL2) e troponina T (TNNT1). Ou seja, a análise de sequenciamento completo da região codificante de alguns desses genes, como do gene NEB, identifica em 50% a presença da doença, e em 25% do gene ACTA1 (MORENO, 2016).

Após o diagnóstico e confirmação da doença, o tratamento será de caráter sintomático, para manter a qualidade de vida, uma vez que a doença não tem cura. O estudo comandado por Cervera, Villa e Ygual (2017), aponta desfechos sobre as consequências da evolução da doença, como a fraqueza dos músculos envolvidos na ventilação e da face, com uma capacidade limitada de fechar a boca, leva à hipofonia, nasalidade e acentuada ininteligibilidade.

Cervera, Villa e Ygual (2017), afirmam que as crianças com miopatia nemalínica apresentaram disfagia, com graves problemas de alimentação durante os primeiros três anos de vida que, no entanto, são atenuados com o passar do tempo. Em 50% dos casos, será utilizada uma gastrostomia, embora em alguns deles seja mantida alguma ingestão oral.

A miopatia nemalínica dá origem a um padrão claramente disartrico. Estudos realizados em tratamentos baseados na terapia fonoaudiológica sugerem que, nos casos mais incapacitantes da disartria, sistemas alternativos de comunicação devem ser utilizados nos primeiros anos de vida, a fim de eliminar a frustração causada pela falta de expressão significativa. Posteriormente, comunicadores baseados na linguagem escrita podem ser usados. Nos demais casos, o objetivo deve ser melhorar a inteligibilidade da fala.

Sahin et al (2019), corroboram no atendimento ao paciente, o qual é baseado no tratamento dos sintomas clínicos, e em seu estudo de caso, afirma que o uso da L-tirosina promoveu uma melhora na condição do paciente, impedindo a aspiração e reduzindo as secreções faríngeas.

A tirosina é um aminoácido aromático que, em mamíferos, provém da hidrólise de proteínas de alimentos ou tecidos, ou de hidroxilação de fenilalanina alimentar ou dos tecidos. A tirosina também é a ponto de partida das vias sintéticas que produzem catecolaminas, hormônio tireoidiano e pigmentos de melanina. No entanto, ainda não está claro qual é o mecanismo de ação para alcançar melhorias. Após a introdução da L-tirosina, observou-se uma diminuição parcial das secreções e aumento dos movimentos orofaríngeos e nas extremidades (SAHIN, et al, 2019).

Entre os demais artigos que compõe a amostra desse estudo, apenas o artigo do autor Moreno (2016), trouxe em seus achados, o uso da L-tirosina, assim como no estudo de Sahin et al (2019).

Moreno (2016), complementa a L-tirosina faz parte de uma série de medicamentos que já foram testados para que seu uso fosse implementado com o objetivo de atuar na miopatia nemalínica, melhorando a fadiga e colaborando para a qualidade de vida. O autor também comenta que outras medicações vem sendo testadas para o mesmo fim, como é o caso do Omecamtiv Mecarbil e do CK-20017357, porém estes últimos não demonstraram ser satisfatórios para o combate aos sintomas da doença.

---

## CONCLUSÃO

As características clínicas da miopatia nemalínica estão relacionadas aos seus sintomas, os quais envolvem fraqueza muscular, problemas respiratórios, hipotonia e ausência ou diminuição de reflexos tendinosos.

Evidenciou-se que se trata de uma doença neuromuscular congênita, que é percebível nos três primeiros meses de vida. O diagnóstico é feito através de uma investigação baseada em uma adequada semiologia clínica, aliada ao apoio de exames complementares como a eletroneuromiografia (ENMG) e a ressonância nuclear magnética (RNM) e os de caráter confirmatório (biópsia, análise molecular).

O atendimento ao paciente é individualizado, baseado nos sintomas presentes, a fim de diminuir a morbi-mortalidade e promover uma qualidade de vida através de medicamentos e da fisioterapia motora e neurológica. Alguns estudos comprovaram que o uso o aminoácido L-tirosina pode melhorar as condições do paciente, ocasionando melhora da fadiga muscular e redução das secreções orofaríngeas.

Esse estudo foi relevante para a comunidade científica, pois há uma exiguidade de publicações nos últimos cinco anos sobre a miopatia nemalínica, ocasionando uma limitação no conhecimento e dificultando a aprendizagem especializada sobre as miopatias na área pediátrica.

Portanto, sugere-se que mais publicações sobre esse tema sejam efetuadas, com o intuito de promover a ampliação do conhecimento sobre a doença e permitir o reconhecimento das características clínicas, como sinais e sintomas precoces, bem como terapias, a fim de proporcionar o melhor acompanhamento dos pacientes, permitindo um trabalho de reabilitação mais precoce, preservando a funcionalidade, independência e melhorando sua a qualidade de vida.

## Referências

CERVERA, J; VILLA, I; YGUAL, A. Dificultades de comunicacion y lenguaje en niños con miopatia nemalínica. **Rev Neurol** ; v.64, n. 01, p.89-94, 2017.

COMIM, C. et al. Análise da fadiga central e seu impacto na qualidade de vida dos pacientes portadores de doenças neuromusculares. **Fisioterapia Brasil**, v. 10, n. 5, 2009.

COSTA, Felipe Oliveira. **Miopatias com padrão distal: descrição clínica de pacientes do Estado da Bahia**. 59 f. il. Dissertação (Mestrado em Biotecnologia em Saúde e medicina Investigativa) – Fundação Oswaldo Cruz, Instituto Gonçalo Moniz, Salvador, 2018.

DARABAS, K; COMIM, C; TUON, L. Análise da funcionalidade e qualidade de vida em pacientes portadores de doenças neuromusculares. **Fisioterapia Brasil**, V. 10, N. 4, 2009.

DINIZ, Gabriella. **Avaliação motora de pacientes portadores de doenças neuromusculares: um estudo longitudinal**. Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG, 2010. Disponível em: <[https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/ECJS85JJKJ/1/gabriela\\_palhares\\_campolina\\_diniz.pdf](https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/ECJS85JJKJ/1/gabriela_palhares_campolina_diniz.pdf)>. Acesso em 02 de fevereiro de 2020.

FURLANETO, B. Intervenção da Fisioterapia na Miopatia Nemalínica. **Revista Neurociências**, v.22, n.1, 59-65, 2019.

GAGLIARDI, Rubens; TAKAYANAGUI, Osvaldo. **Tratado de Neurologia da Academia Brasileira de Neurologia**. 2 edição- Rio de Janeiro, Elsevier, 2019.

LÓPEZ, E. et al. Miopatia de depósito de nemalina y artrogriposis congénita. **Clin Invest Gin Obst – Elsevier**, v.44, n.04, p. 181-184, 2017.

MEIRELLES, N. et al. Perfil sociodemográfico familiar e clínico de crianças com disfunções neurológicas atendidas no programa de intervenção precoce. **Arch Health Invest**, v.6, n.10, p.495- 499, 2017.

MORENO, C.A.M. **Estudo clínico, histológico e molecular na miopatia congênita nemalínica e na miopatia congênita com alterações mínimas** Tese (Doutorado em Medicina). São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2016.

SASAKI, Alessandra Mari. Miopatia nemalínica: relato de caso clínico. JBC: **Jornal Brasileiro de Clínica Odontológica Integrada**, 2003, n. 37, p. 78-82, 2003.

SAHIN, Suzan et al . Miopatía nemalínica tratada con L-tirosina para aliviar los síntomas en un recién nacido. **Arch. argent. pediatr.**, , v. 117, n. 4, p. e382-e386, ago. 2019.

SOHSTEN, A; PENNA, H; BERSOT, C. **Miopatias e Anestésias: miopatia nemalínica.** 2016. Disponível em: < 22 [https://www.researchgate.net/publication/310064726\\_Miopatias\\_e\\_Anestesia](https://www.researchgate.net/publication/310064726_Miopatias_e_Anestesia)>. Acesso em 02 de fevereiro de 2020.

Recebido em:

Aceito em:

Endereço para correspondência:

Nome:

Email:



Esta obra está licenciada sob uma [Licença Creative Commons Attribution 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/)