

## Quando a preguiça é sinônimo de doença - um caso de doença de McArdle

When laziness unveils the disease - a case of McArdle disease

*Quando la pereza es sinónimo de enfermedad - un caso de enfermedad de McArdle*

Vera Fernanda Mesquita Amaral. Unidade de Saúde Familiar Santa Clara (USF) - Agrupamento de Centros de Saúde Grande Porto IV, Portugal. veraamaral\_@hotmail.com (*Autora correspondente*)

Aníbal Alberto Sá Martins. Unidade de Saúde Familiar Santa Clara (USF) - Agrupamento de Centros de Saúde Grande Porto IV, Portugal. anibalasmartins@gmail.com

### Resumo

A doença de McArdle é uma doença rara, autossômica recessiva, manifestando-se com intolerância ao exercício, mialgias e crises de mioglobinúria por rabdomiólise. Pode complicar-se com insuficiência renal e isquemia muscular associada a anestésicos inalados e relaxantes musculares. Relata-se um caso clínico de um homem de 38 anos que apresentava queixas repetidas de cansaço, palpitações e “sensação de que o músculo bloqueava e encolhia” (*sic*) durante o exercício, obrigando-o a parar para recuperar. Este quadro estava presente desde a adolescência e cessava com redução do exercício. Foi avaliado, apresentando uma CPK de 554mcg/L, sem outras alterações, pelo que foi referenciado pela médica de família para consulta em Neurologia. Nesta foi solicitada uma biópsia muscular, que revelou doença de McArdle. O médico de família deve ser capaz gerir os casos que se apresentam inespecificamente, valorizando queixas específicas e persistentes no tempo, estando alerta para as situações que possam sugerir uma doença incomum.

### Abstract

McArdle's disease is a rare, autosomal recessive disease, manifesting through exercise intolerance, myalgia and myoglobinuria crises by rhabdomyolysis. Renal failure and muscular ischemia associated with inhaled anesthetics and muscle relaxants may occur. This is a case of a 38-year-old man who presented repeated complaints of fatigue, palpitations and “feeling that the muscle blocked up and shrunk” (*sic*) during exercise, forcing him to stop. These complaints occurred since adolescence and ceased with exercise reduction. The patient was evaluated and had a CPK of 554mcg/L, without other alterations in the exams, thus being referred to a Neurology appointment by his family doctor. He then was submitted to a muscular biopsy which later revealed McArdle's disease. The family doctor should be able to manage cases that arise nonspecifically, valuing specific and persistent complaints over time and remain alert for situations that suggest an uncommon disease.

### Resumen

La enfermedad de McArdle es una enfermedad rara, autosómica recessiva, manifestándose como intolerancia al ejercicio, mialgias y crisis de mioglobinuria por rabdomiolisis. Puede complicarse con insuficiencia renal e isquemia muscular asociada con anestésicos inhalatorios y relajantes musculares. Presentamos un caso de un hombre de 38 años que había repetidas quejas de fatiga, palpitaciones y “sensación de músculo bloqueado y encogido” (*sic*) durante el ejercicio físico, lo que le obligó a parar para recuperarse. Este marco estaba presente desde la adolescencia y desaparecía con el cese de ejercicio. El paciente fue evaluado y mediante la presentación de una CPK de 554mcg/L, sin otras alteraciones, se hace referencia a la consulta de Neurología. En esta se ha hecho una biopsia de músculo que reveló la enfermedad de McArdle. El médico de familia debe ser capaz de manejar los casos que se presentan de manera inespecífica, dando importancia a las quejas específicas y persistentes en el tiempo y estar alerta para situaciones que podrían sugerir una enfermedad poco frecuente.

**Como citar:** 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. [http://dx.doi.org/10.5712/rbmfc11\(38\)1277](http://dx.doi.org/10.5712/rbmfc11(38)1277)

### Palavras-chave:

Doença do Depósito do Glicogênio Tipo V  
Médicos  
Atenção Primária à Saúde  
Doenças Raras

### Keywords:

Glycogen Storage Disease Type V  
Physicians  
Primary Health Care  
Rare Diseases

### Palabras clave:

Enfermedad del Almacenamiento de Glucógeno Tipo V  
Médicos  
Atención Primaria de Salud  
Enfermedades Raras

### Fonte de financiamento:

declaram não haver.

**Parer CEP:**

não se aplica.

**Conflito de interesses:**

declaram não haver.

**Procedência e revisão por pares:**

revisado por pares.

Recebido em: 07/02/2016.

Aprovado em: 19/07/2016.

## INTRODUÇÃO

Relata-se um caso de doença de McArdle, afecção rara, de hereditariedade autossômica recessiva, resultante de uma mutação em dois alelos que codificam a enzima miofosforilase no músculo-esquelético.<sup>1</sup> Na sua ausência, há um comprometimento da degradação de glicogênio e da formação de ATP, o que causa diminuição da tolerância ao exercício.

A doença manifesta-se classicamente na adolescência ou início da idade adulta, com intolerância ao exercício, mialgias, câimbras e crises de mioglobínúria por rabdomiólise. Como precipitantes, incluem-se os esforços breves que requerem uma contração isométrica ou o exercício aeróbio sustentado.<sup>1-3</sup>

A doença apresenta geralmente um curso benigno, no entanto, poderão surgir complicações como rabdomiólise, insuficiência renal, hiperuricemia, gota, cálculos renais e risco de isquemia muscular associada a anestésicos inalatórios e relaxantes musculares.

A prevenção dos sintomas e complicações assenta em evitar exercício físico extenuante, sendo preferível manter uma atividade física regular submáxima e na ingestão de bebidas que contenham hidratos de carbono simples ou sacarose cerca de 5 minutos antes do exercício, como proteção contra a rabdomiólise induzida pelo esforço muscular.<sup>2,4</sup>

## Detalhamento do caso

O caso refere-se a um paciente do sexo masculino, 38 anos, caucasiano, arquiteto, casado e com um filho (família nuclear na fase III do ciclo de *Duvall*). Reside em Vila do Conde, Portugal.

Não apresenta antecedentes patológicos de relevo. Pratica exercício físico há mais de 10 anos, de intensidade moderada a alta (45 minutos de natação 4 vezes/semana, 60 minutos de futebol 2 vezes/semana e 60 minutos de tênis 2 vezes/semana), e refere hábitos de exercício desde a infância. Sem medicação habitual e sem história de doenças hereditárias ou consanguinidade na família (genograma nas Figuras 1 e 2).

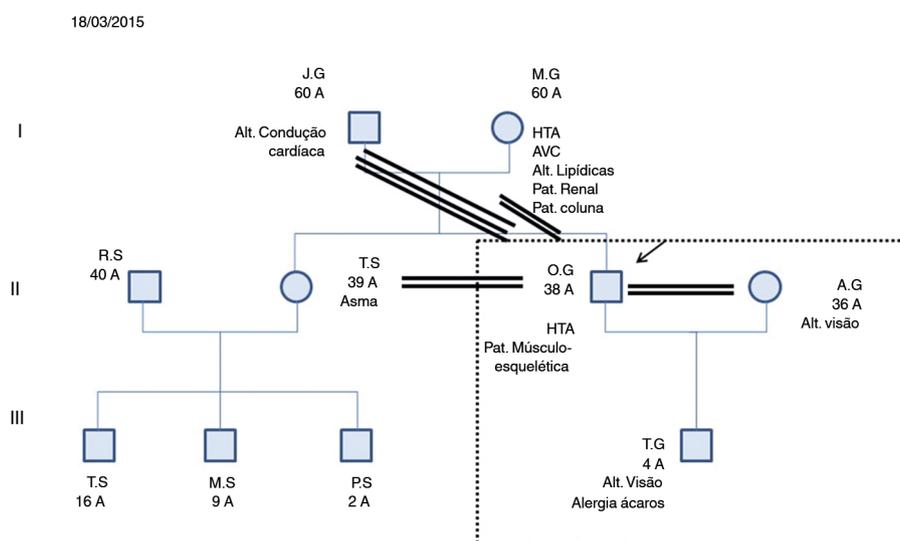


Figura 1. Genograma familiar.

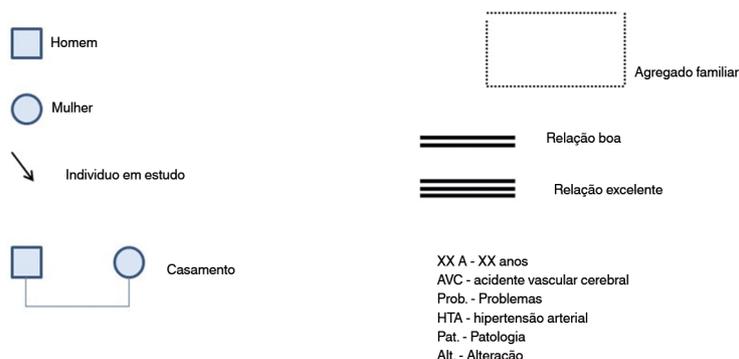


Figura 2. Legenda do Genograma Familiar.

Em janeiro de 2008, o doente recorreu a sua médica de família com queixas de “cansaço e palpitações” (*sic*), quando fazia corrida, negando dor pré-cordial. Apresentava pressão arterial de 130/96mmHg, sem outras alterações no exame objetivo. Perante o quadro, foram solicitados um ecocardiograma e ECG com prova de esforço.

Em fevereiro de 2008, voltou acrescentando uma sensação de que “o músculo não respondia ao esforço” (*sic*) quando fazia exercício continuado. O ecocardiograma realizado estava normal e a prova de esforço revelou “*prova interrompida aos quatro minutos por fadiga. Resposta cronotrópica e tensional ao esforço normal. Baixa capacidade funcional e prova de esforço máxima sem sinais de isquemia*”. Perante este resultado, foi solicitado um estudo analítico com hemograma, função renal, hepática e tireóidea, glicose, ácido úrico e análise sumária de urina tipo II. Foi prescrito um suplemento de magnésio durante um mês, para alívio das queixas musculares e agendada nova consulta.

Em abril de 2008 retornou já sem queixas, tendo, no entanto, reduzido drasticamente o exercício físico. Nesta consulta, acrescentou que desde a adolescência tinha queixas musculares, sempre associadas ao exercício contínuo ou extenuante, chegando mesmo a ter alguns conflitos nas aulas de educação física porque era apelidado de “preguiçoso” (*sic*). No entanto, enfatizava que sempre gostou de fazer exercício. Ao exame objetivo, encontrava-se normotenso, com pulsos pediosos normais e auscultação cardíaca e pulmonar sem alterações. O estudo analítico pedido era normal. Foi recomendada a realização de exercício físico de baixa intensidade com aumento progressivo consoante tolerância e reagendada consulta em seis meses.

No entanto, o paciente voltaria à consulta em maio de 2012, justificando a sua ausência por compromissos profissionais exigentes, por estar trabalhando a 85Km da sua residência. Nesta consulta referiu o ressurgimento de palpitações e sensação de que o músculo “bloqueia no aquecimento do exercício e encolhe de tamanho e fica rígido” (*sic*), o que o obrigava a parar por falta de força, recuperando totalmente passados poucos minutos. Tomou a iniciativa de marcar consulta no cardiologista particular para esclarecimento das queixas, tendo este pedido “análises e ECG” (*sic*). Apresentava ainda valores ambulatoriais de pressão arterial superiores a 140/90mmHg, o que foi confirmado no exame objetivo. Foi estabelecido o diagnóstico de hipertensão arterial, tendo sido medicado com lercanidipina 10mg.

Em junho de 2012, o paciente contactou por telefone a sua médica de família. Mantinha as queixas musculares e acrescentava fasciculações e “falta de sensibilidade transitória nas mãos” (*sic*) durante o

exercício. Na consulta de Cardiologia privada foi excluída afecção cardíaca, no entanto, apresentava valores de CPK de 554mcg/L. Perante esta informação, foi pedida consulta de Neurologia no Hospital Pedro Hispano e agendada nova consulta.

Na consulta de Neurologia, em agosto de 2012, mantinha as mesmas queixas, e quando questionado referiu episódios de “urina cor de vinho do porto” (*sic*) em duas situações de exercício físico muito intenso, durante a adolescência. A avaliação neurológica encontrava-se normal e notou-se uma assimetria do volume muscular, menor nos membros inferiores em relação aos membros superiores.

Nesta consulta é colocada a hipótese de miopatia metabólica, sendo pedidas análises com CPK, mioglobina, aldolase, pesquisa de mioglobina na urina e eletromiografia. As enzimas revelaram-se aumentadas (CPK 697U/L; mioglobina 87µg/L; aldolase 15,8U/L) e a pesquisa de mioglobina em duas amostras de urina foi negativa.

Em reavaliação de Neurologia em outubro de 2012, foram obtidos valores de CPK de 2794mcg/L. Após a obtenção destes resultados, o paciente foi aconselhado a diminuir a intensidade do exercício físico e foi agendada nova consulta após a realização de eletromiografia.

Em maio de 2013, retornou à consulta de Neurologia com menos queixas por ter diminuído a intensidade e frequência do exercício. Analiticamente, apresentava um estudo negativo para VIH, vasculites e patologia tireóidea. Mantinha CPK elevada (de 800mcg/L). Em função do resultado eletromiográfico normal, decidiu-se prosseguir para biópsia muscular (que seria realizada em março de 2014, no Centro Hospitalar do Porto).

Durante este período, o paciente recorreu semestralmente à consulta programada com a médica de família para estudo e seguimento da hipertensão arterial e reavaliação das queixas musculares. Detetou-se neste período uma hiperuricemia assintomática (9,3mg/dl).

Em maio de 2014, o paciente telefona à sua médica de família, referindo ter sido informado de que a biópsia tinha revelado uma doença de McArdle, e que seria observado em consulta de Genética Médica.

Em consulta de Genética Médica no Centro Hospitalar do Porto (novembro de 2014), foi informado sobre a doença de McArdle, do seu curso benigno, da possibilidade de surgimento de complicações e da importância de evitar as crises. Foi ainda informado da condição do seu filho em relação à doença (portador saudável), da não indicação para diagnóstico pré-natal (na eventualidade de nova gravidez) e da não existência de antecedentes familiares suspeitos da doença. Os pais do paciente teriam, no entanto, indicação para estudo genético e deveriam ser referenciados à consulta de Genética por meio dos cuidados de saúde primários. Um relatório detalhado da situação clínica do paciente foi enviado à médica de família.

O paciente tem mantido o acompanhamento em cuidados de saúde primários para seguimento da hipertensão arterial e reavaliação dos sintomas musculares. Em relação à doença, referiu que o diagnóstico teve um impacto positivo na sua vida, uma vez que lhe permitiu validar as suas queixas e perceber a origem dos seus sintomas. Percebeu ainda que poderá manter a atividade física com alguns cuidados.

Atualmente, pratica futebol (60 minutos, 1 vez/semana), ténis (60 minutos, 1 vez/semana) e bicicleta (entre 2 a 3 vezes/semana). Mantém cuidados em relação à alimentação (bebendo bebidas açucaradas antes do exercício) e realiza pequenas pausas quando pratica exercício continuado (principalmente futebol). A percepção da condição de portador assintomático do seu filho foi tranquilizadora para o paciente e sua esposa. Atualmente, este considera que a sua condição não representa um problema para a família.

## Discussão

Neste caso clínico, estavam presentes três pontos-chave para o diagnóstico de doença de McArdle: intolerância ao exercício físico presente desde a adolescência; níveis basais de CPK sérico elevados; e a presença do fenômeno de “segundo fôlego”, patognomônico desta doença. Este fenômeno é descrito como uma melhoria da tolerância ao esforço após um curto período de repouso, devendo-se ao aumento da vasodilatação minutos após o início do exercício, que aumenta a disponibilidade de glicose no sangue para ser utilizada no músculo, criando assim um mecanismo de bypass ao bloqueio da glicogenólise.<sup>3,5</sup>

Na maioria dos pacientes com doença de McArdle, o diagnóstico é feito apenas na segunda ou terceira década de vida.<sup>2</sup> Neste caso clínico o diagnóstico foi mais tardio, contribuindo para isto o fato de se tratar de uma doença rara, que cursa com sintomas que podem ser inespecíficos e relativamente frequentes, muitas vezes interpretados como má condição física ou como polimiosite, já que o espectro de apresentação pode ser semelhante.<sup>4</sup>

Neste caso em particular, além da raridade da doença e da apresentação inespecífica, o fato de o paciente se encontrar a trabalhar a cerca de 85Km da sua unidade de saúde familiar, contribuiu para uma descontinuidade de cuidados e dificuldade em manter uma investigação progressiva do quadro clínico, o que terá contribuído para o atraso do diagnóstico.

Por outro lado, a abordagem e o processo de decisão a nível dos cuidados de saúde primários têm estreita relação com a prevalência e incidência das doenças na comunidade, sendo que o médico de família lida habitualmente com problemas frequentes. Adicionalmente, o conhecimento extenso de afecções pouco frequentes ou raras é incomportável a este nível. No entanto, cabe ao médico de família fazer a gestão dos casos que se apresentam de forma inespecífica ou indiferenciada e estar alerta para as situações em o quadro clínico possa sugerir uma doença menos comum.<sup>6</sup>

Neste relato de caso, a presença de queixas musculares especificamente associadas ao esforço e a existência de CPK elevada (indicativa de destruição muscular) foram elementos chave que fizeram pensar em patologia orgânica e originaram um pedido de referenciação para Neurologia.

Embora se trate de uma doença de evolução benigna, o diagnóstico foi da maior importância. No que diz respeito à equipa de saúde, o conhecimento do diagnóstico de doença de McArdle implica uma atenção redobrada às queixas do paciente, sendo que crises de dor muscular deverão ser interpretadas como sinal de alarme pela possibilidade de rabdomiólise e progressão para insuficiência renal, implicando a necessidade de referenciação para cuidados urgentes.

A existência da doença implica ainda uma planificação de cuidados mais minuciosa, principalmente no que diz respeito à função renal (também pela coexistência de hipertensão arterial). Na eventualidade futura de uma intervenção cirúrgica, a condição do paciente deverá ser explicitada, de forma a serem tomadas as devidas precauções para evitar complicações como a hipertermia maligna ou rabdomiólise associada a isquemia. A introdução de fármacos deve ser feita com especial atenção, principalmente se interferirem com a atividade muscular, como no caso das estatinas.

O diagnóstico foi acima de tudo fundamental para o paciente. A sintomatologia da doença é muitas vezes incompreendida, quer pelo próprio, quer pelos restantes pares. Neste caso, o paciente relembra situações de conflito nas aulas de educação física, onde era apelidado de “preguiçoso” (*sic*), sendo esta

uma situação comum entre os indivíduos afetados pela doença e que pode comprometer a *performance* social e autoestima.

No entanto, apesar de confrontado com uma doença rara, o conhecimento da existência de uma condição subjacente permitiu ao paciente validar as suas queixas, que desde a adolescência foram desvalorizadas por professores, amigos e inclusive profissionais de saúde. Além disso, a possibilidade de continuar a praticar exercício, um dos hábitos que mais lhe dava prazer, permitiu-lhe encarar esta fase da sua vida de forma positiva.

O médico de família tem nestes casos um papel fundamental, reconhecendo manifestações clínicas menos comuns, orientando o paciente para uma investigação dirigida a nível dos cuidados hospitalares e ajudando a lidar com a incerteza, prestando apoio ao paciente mesmo antes da realização de um diagnóstico.

O relato deste caso pretende dar a conhecer uma doença rara e alertar para a importância da valorização de certas queixas, que inicialmente podem parecer inespecíficas mas que, quando são continuadas e causam impacto significativo na vida do doente, devem ser melhor exploradas.

## Referências

1. Leite A, Oliveira N, Rocha M. McArdle disease: a case report and review. *Int Med Case Rep J*. 2012;5:1-4. DOI: <http://dx.doi.org/10.2147/IMCRJ.S28664>
2. 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. DOI: <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp.2009.195040>
3. 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. DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s40279-014-0223-5>
4. Papazian O, Rivas-Chacón R. Miopatías metabólicas. *Rev Neurol*. 2013;57(Supl 1):S65-73.
5. Braakhekke JP, de Bruin MI, Stegeman DF, Wevers RA, Binkhorst RA, Joosten EM. The second wind phenomenon in McArdle's disease. *Brain*. 1986;109(Pt 6):1087-101. DOI: <http://dx.doi.org/10.1093/brain/109.6.1087>
6. Allen J, Gay B, Crebolder H, Heyrman J, Svab I, Ram P, et al.; WONCA Europe. The European Definition of General Practice/ Family Medicine. Ljubljana: WONCA Europe; 2011.