

Dermatomiosite juvenil – papel do médico de família na abordagem de uma doença rara

Juvenile dermatomyositis – role of the family physician in the approach of a rare disease

Dermatomiositis juvenil - papel del médico de familia en el abordaje de una enfermedad rara

Marisa Loio, André Salgueiro, Helena Cruz

Resumo

A dermatomiosite juvenil (DMJ) é uma doença rara, autoimune, multissistêmica, caracterizada por uma vasculite da pele e do músculo estriado. Em idade pediátrica é a miopatia inflamatória idiopática mais frequente. Este caso consiste numa paciente do sexo feminino, de 11 anos de idade, que recorreu ao médico de família e comunidade (MFC) por erupção maculopapular da superfície dorsal das articulações metacarpo-falângicas e interfalângicas das mãos, eritema da região malar, lesões maculares da superfície extensora dos cotovelos e joelhos e diminuição da força muscular dos membros. O fato do MFC ter estado atento a estas manifestações clínicas e ter referenciado a paciente precocemente para Reumatologia por suspeita de dermatomiosite permitiu uma rápida instituição terapêutica e redução do impacto da doença. Após estabelecimento do diagnóstico, o MFC continua com um papel ativo na identificação de complicações da doença e na avaliação do seu impacto na dinâmica familiar.

Abstract

Juvenile dermatomyositis (JDM) is a rare, multisystem, autoimmune disease, characterized by skin and striated muscle vasculitis. In children is the most frequent idiopathic inflammatory myopathy. This case consists in an 11-year old female patient consulted her Family and Community Physician (FCP) with maculopapular rash of the dorsal surface of the metacarpophalangeal and interphalangeal joints of the hands, malar erythema, macular lesions on the extensor surface of the elbows and knees, and reduced muscle strength of the limbs. The fact that the FCP have been aware of these clinical manifestations and made an early referral to Rheumatology for suspected dermatomyositis, allowed a prompt treatment, and a decrease impact of the disease. After making a diagnosis, FCP continues with an active role in the identification of the disease complications and assessing their impact on family dynamics.

Resumen

La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una enfermedad rara, autoinmune, multisistémica, caracterizada por una vasculitis de la piel y del músculo estriado. En los niños es la miopatía inflamatoria idiopática más frecuente. En este caso se presenta una paciente de sexo femenino, de 11 años, que consultó a su médico de familia y de la comunidad (MFC), por tener erupción maculopapular de la superficie dorsal de las articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas de las manos, eritema de la región malar, lesiones maculares de la superficie extensora de los codos y rodillas, y disminución de la fuerza muscular de los miembros. El hecho de que el MFC estaba atento a estas manifestaciones clínicas y de tener prontamente referenciado la paciente a la Reumatología por sospecha de dermatomiositis permitió la rápida institución terapéutica y la reducción del impacto de la enfermedad. Tras establecer este diagnóstico, el MFC continúa con un papel activo en la identificación de las complicaciones de la enfermedad y en la evaluación de su impacto en la dinámica familiar.

Como citar: Loio M, Salgueiro A, Cruz H. Dermatomiosite juvenil – papel do médico de família na abordagem de uma doença rara. Rev Bras Med Fam Comunidade. 2017;12(39):1-8. [http://dx.doi.org/10.5712/rbmfc12\(39\)1418](http://dx.doi.org/10.5712/rbmfc12(39)1418)

Palavras-chave:

Dermatomiosite
Atenção Primária à Saúde
Doenças Raras

Keywords:

Dermatomyositis
Primary Health Care
Rare Diseases

Palabras clave:

Dermatomiositis
Atención Primaria de Salud
Enfermedades Raras

Fonte de financiamento:
declaram não haver.

Parecer CEP:
não se aplica.

Conflito de interesses:
declaram não haver.

Procedência e revisão por pares:
revisado por pares.

Recebido em: 10/11/2016.
Aprovado em: 14/11/2017.

Introdução

A dermatomiosite juvenil (DMJ) é uma doença rara, multissistêmica, com etiologia autoimune que se caracteriza pela presença de vasculite da pele e do músculo estriado. Na idade pediátrica é a miopatia inflamatória idiopática mais frequente.^{1,2}

A incidência anual é de 3,2 casos por milhão de crianças, com diferenças entre grupos étnicos, sendo três vezes mais comum no sexo feminino. A idade média de início é de 7 anos, contudo, normalmente a doença tem uma apresentação bimodal, com um pico aos 5-6 e outro aos 10 anos.²⁻⁴

As manifestações mais típicas são cutâneas, musculares e sintomas constitucionais. No entanto, pode haver envolvimento cardiopulmonar e gastrointestinal, sendo nestes casos potencialmente fatal.²⁻⁵ Ao contrário do que acontece no adulto, a DMJ não está associada a aumento de risco de neoplasias.

As manifestações cutâneas principais são o edema periorbitário, o eritema heliotropo (erupção violácea palpebral, da cor da planta heliotropo), o sinal de *Gottron* (erupção violácea nas mãos, cotovelos e joelhos), as pápulas de *Gottron* (lesões violáceas liquenificadas sobre as articulações metacarpo-falângicas e interfalângicas) e as telangiectasias periungueais e na orla gengival.^{2,5} A fraqueza muscular afeta todo o corpo, sendo mais evidente na região pélvica, escapular e nos músculos flexores anteriores do pescoço e do tronco. Os músculos afetados encontram-se dolorosos, edemaciados e endurecidos.¹

O tempo médio para o diagnóstico da doença é de 12 meses. Em 1975, Bohan e Peter estabeleceram os critérios de diagnóstico: 1) lesões cutâneas características, 2) fraqueza muscular proximal e simétrica, 3) elevação das enzimas musculares, 4) eletromiografia (EMG) sugestiva de miopatia e 5) biópsia muscular compatível com miosite inflamatória.^{6,7} O diagnóstico é definitivo perante lesões cutâneas típicas (heliotropo, pápulas de *Gottron*, telangiectasias periungueais), associadas a três dos restantes critérios; é provável se associadas a apenas dois critérios.^{8,9}

Detalhamento do caso

Jovem do sexo feminino, de 11 anos, caucasoide, estudante. Pertencia a uma família nuclear na fase V do ciclo de *Duvall* (casal com filhos adolescentes), classe III de *Graffar* (classe média), tendo um irmão mais velho. Relativamente aos antecedentes familiares, apresentava um irmão com diabetes *mellitus* tipo 1 diagnosticada em 2014, avô materno e duas tias-avós maternas com carcinoma gástrico. Sem história familiar de doença reumatológica.

Em 16 de dezembro de 2015 recorreu à consulta com a sua médica de família e comunidade (MFC) referindo lesões cutâneas das mãos, joelhos e cotovelos não pruriginosas, com cerca de 4 meses de evolução (Figura 1). Negava outros sintomas associados, nomeadamente mialgias ou fadiga muscular. Ao exame objetivo, apresentava erupção maculo-papular da superfície dorsal das articulações metacarpo-falângicas e interfalângicas das mãos, eritema da região malar, edema e eritema periorbitário e lesões maculares da superfície extensora dos cotovelos e joelhos. Foi solicitado hemograma, creatinina, ureia, glicose, creatina cinase (CK), transaminases, velocidade de hemossedimentação (VHS), proteína C reativa (PCR), anticorpos antinucleares (ANA), anticorpo antiDNAs e análise sumária de urina.



Figura 1. Erupção maculo-papular da superfície dorsal das articulações metacarpo-falângicas e interfalângicas (16 de dezembro de 2015).

Em 8 de fevereiro de 2016 recorreu à consulta com a sua MFC, fazendo-se acompanhar dos resultados do estudo analítico, que evidenciava CK no limite superior do normal (168U/L), ANA e anticorpo antiDNAs negativos. Clinicamente, apresentava agravamento das lesões cutâneas (Figura 2). Referia ainda mialgias da face posterior da coxa e região gemelar bilateralmente e noção de perda de força dos membros superiores e inferiores (força muscular grau 4). Negava sinais ou sintomas de outros órgãos e sistemas. As alterações cutâneas e a sintomatologia motivaram referência urgente à consulta de Reumatologia por suspeita de dermatomiosite.



Figura 2. Agravamento das lesões cutâneas (8 de fevereiro de 2016).

A primeira consulta na Reumatologia ocorreu em 24 de fevereiro de 2016. De acordo com os registros do processo clínico realizados pela médica Reumatologista, a paciente apresentava pápulas de *Gotttron*, sinal de *Gotttron*, eritema heliotropo, edema periorbitário, bem como as queixas musculares. Foi solicitado estudo analítico, provas funcionais respiratórias (PFR), radiografia de tórax, EMG. Foi ainda pedida avaliação da paciente em consulta de Cardiologia Pediátrica.

Em 25 de fevereiro de 2016, foi realizado o estudo analítico solicitado, encontrando-se descritas as seguintes alterações analíticas: LDH=359U/L; CK=199U/L; aldolase=25,2U/L; com AST e ALT dentro dos parâmetros normais. Neste contexto, foi colocado o diagnóstico provável de DMJ. A paciente foi medicada com prednisolona 50mg, esomeprazol 20mg, cálcio e vitamina D, aconselhada a fazer proteção solar e vacinação antipneumocócica. Foi pedido novo estudo analítico para reavaliação e solicitada consulta de Medicina Física e de Reabilitação (MFR) para iniciar tratamento fisiátrico.

A EMG mostrou traçados com características miopáticas nos músculos proximais dos membros superiores (deltoides) e distais dos membros inferiores (tibiais anteriores), achados compatíveis com miosite em contexto de dermatomiosite. Os exames pulmonares (radiografia de tórax e PFR) e cardíacos (eletrocardiograma e ecocardiograma) não mostraram acometimento destes órgãos.

Na consulta de Reumatologia de 9 de março de 2016 referia melhoria das mialgias e da capacidade funcional. Ao exame objetivo, apresentava melhoria da força muscular e das lesões cutâneas. Analiticamente, apresentava normalização das enzimas musculares, com LDH=231U/L, CK=54U/L e aldolase=8U/L. Foi diminuída a dose de prednisolona para 40mg e iniciado tratamento com metotrexato 15mg e ácido fólico. Por manutenção de resposta clínica e analítica favorável, foi diminuída a dose de prednisolona progressivamente nas consultas subsequentes até 15mg e iniciada hidroxicloroquina 200mg. Houve surgimento de acne facial exuberante, pelo que foi solicitada colaboração de Dermatologia e iniciado tratamento tópico com clindamicina e peróxido de benzoíla.

Existe possibilidade de aceder ao processo clínico informatizado das instituições públicas onde o paciente é seguido. Tendo em conta o elevado índice de suspeição diagnóstico quando da referenciação da paciente, o MFC foi acompanhando a evolução da situação clínica na Unidade de Saúde, através da consulta destes registos clínicos informatizados. Em 19 de maio de 2016 a paciente foi convocada à consulta da sua MFC para avaliar a sua adaptação e da família à doença e a necessidade de mobilizar recursos de apoio. Veio à consulta acompanhada pela mãe e pelo irmão, que se encontravam bem informados, mas referiam que o pai da paciente apresentava dúvidas em relação ao impacto da doença.

Nesta altura, a paciente apresentava melhora clínica (Figura 3), sem limitação da capacidade funcional no desempenho das atividades de vida diárias. A sua maior preocupação residia nas alterações da imagem corporal (acne facial papulo-pustuloso e aumento ponderal de cerca de 5Kg desde o início do tratamento), que referia não ter repercussão na vida escolar e social. Foi prestado aconselhamento relativamente às alterações da imagem corporal, prescritos tratamentos de MFR, administrada vacina antipneumocócica e agendado o seguimento.



Figura 3. Melhoria das lesões cutâneas após tratamento (19 de maio de 2016).

Discussão

Este caso reúne pelo menos quatro dos cinco critérios de diagnóstico estabelecidos por Bohan e Peter (Quadro 1).^{6,7}

Quadro 1. Critérios de diagnóstico de Bohan e Peter.^{6,7}

1. Alterações cutâneas típicas:

- Eritema heliotropo com edema periorbitário
- Erupção violácea nas articulações das mãos, cotovelos e joelhos (Sinal de Gottron)
- Lesões violáceas sobre as articulações metacarpo-falângicas e interfalângicas (Pápulas de Gottron)
- Telangiectasias periungueais e na orla gengival

2. Fraqueza muscular proximal e simétrica dos músculos das cintura pélvica e escapular, e dos flexores anteriores do pescoço e tronco

3. Elevação das enzimas musculares, como a CK, AST, ALT, LDH e Aldolase

4. Eletromiografia típica de miopatia

5. Biópsia muscular compatível com miosite inflamatória

CK: Creatina cinase; AST: Aspartato aminotransferase; ALT: Alanina aminotransferase; LDH: Lactato desidrogenase.

A paciente apresentava alterações dermatológicas típicas (eritema heliotropo, pápulas de *Gottron*, sinal de *Gottron* e edema periorbitário), alterações musculares (fraqueza muscular proximal simétrica), aumento das enzimas musculares e eletromiografia típica compatível com miosite. Além disso, o quadro clínico inicial é consistente com a apresentação mais comum da doença, visto que o aparecimento de queixas musculoesqueléticas e de alterações cutâneas típicas são os achados iniciais mais frequentes. Neste caso não foi necessária a realização de biópsia muscular, uma vez que o diagnóstico estava já estabelecido com base na presença de alterações cutâneas típicas e 3 critérios adicionais.

Contudo, existem diagnósticos diferenciais a ter em conta, principalmente quando as alterações dermatológicas típicas não estão presentes (Quadro 2).⁵

Quadro 2. Principais diagnósticos diferenciais de Dermatomiosite Juvenil.

Diagnóstico Diferencial de Dermatomiosite Juvenil
Doenças Reumáticas Sistêmicas
Lupus Eritematoso Sistêmico
Esclerodermia
Artrite Juvenil Idiopática
Vasculite Sistêmica
Doenças com alterações dermatológicas semelhantes
Psoríase
Eczema
Alergia
Outras formas de miopatias inflamatórias idiopáticas
Polimiosite Juvenil
Miosite Granulomatosa
Miosite Eosinofílica
Miopatias Infeciosas
Vírica
Bacteriana e parasitária
Miopatias não inflamatórias
Distrofias musculares
Miopatias mitocondriais
Endocrinopatias
Trauma
Toxinas
Induzida por fármacos

Adaptado de Rider et al.⁵

Os ANA podem estar presentes em mais de 70% dos casos, ao passo que o fator reumatoide e restantes autoanticorpos raramente estão presentes.

Na DMJ, os corticoides constituem o tratamento de primeira linha. Nas apresentações mais graves ou caso haja má resposta à corticoterapia, está preconizado o recurso a agentes modificadores de doença (como o metotrexato, a ciclosporina ou a azatioprina), agentes biológicos ou imunoglobulinas.¹⁰ Para limitar a toxicidade da utilização do metotrexato, a criança deve receber suplementação de ácido fólico. A resposta ao tratamento é avaliada pela melhoria das enzimas musculares, da força muscular e das alterações dermatológicas.

Como terapêuticas adjuvantes está preconizada a utilização regular de protetor solar (lesões cutâneas são fotossensíveis), corticoides tópicos (na doença cutânea localizada) e suplementação com cálcio e vitamina D (1000mg/dia e 600U/dia, respectivamente, para prevenir a osteoporose induzida pelos corticoides).¹¹ É também importante a referenciação para a consulta de MFR, com o intuito de iniciar fisioterapia e treino físico, que deverão ser mantidos ao longo do tratamento e reforçados após a completa recuperação.

O curso natural da doença segue geralmente três padrões típicos: monocíclico (episódio da doença responde ao tratamento *standard* sem recidiva), policíclico (múltiplas remissões e recidivas) ou crônico contínuo (com complicações permanentes), que ocorrem em 37%, 3% e 60% dos casos, respectivamente.¹² Por esta razão, o prognóstico funcional da dermatomiosite é variável. Contudo, a instituição da terapêutica numa fase precoce pode limitar a dermatomiosite ao seu padrão monocíclico, ou seja, com melhor prognóstico.

O tempo médio até ao diagnóstico de DMJ é de cerca de 12 meses, sendo este atraso na maior parte dos casos devido ao predomínio de sintomas constitucionais inespecíficos que precedem às alterações dermatológicas ou musculares típicas. Assim, o MFC não tem um papel facilitado no diagnóstico desta entidade clínica rara e complexa, já que na grande maioria das vezes é o primeiro a quem o paciente ou família recorrem quando surgem os sinais e sintomas iniciais. No entanto, se o MFC conhecer as características das lesões cutâneas desta afecção poderá realizar um diagnóstico mais célere. Neste caso clínico, a pronta suspeita do diagnóstico e a rápida referência e resposta dos Cuidados Secundários, permitiu que a paciente obtivesse a terapêutica adequada numa fase precoce da doença, conseguindo uma melhoria significativa da sintomatologia, o que faz antever um bom prognóstico.

O papel do MFC estende-se a todas as fases e aspectos de vida dos seus pacientes. Em todas as consultas, a paciente e a família devem ser alertados para os efeitos secundários da terapêutica mais frequentes e para o aparecimento de novos sinais e sintomas que devem levar a consultar um médico.

Para além disto, deve ser reforçada a importância do cumprimento do tratamento instituído e avaliada a presença de eventuais complicações da doença. De referir a relevância da avaliação sequencial do crescimento e desenvolvimento de crianças e adolescentes afetados, devendo ser sempre avaliados o peso e altura na consulta, a presença e regularidade dos ciclos menstruais e o estágio puberal de Tanner, se aplicáveis.¹² Por último, o MFC deve realizar avaliação psicológica regular do paciente, tendo em conta o elevado impacto desta patologia.

Os membros de famílias com crianças com DMJ têm um risco aumentado de doenças autoimunes, particularmente de lúpus eritematoso sistêmico e diabetes *mellitus* tipo 1, o que sugere a partilha de fatores predisponentes, nomeadamente genéticos.¹³ No presente caso clínico o irmão da paciente tem o diagnóstico recente de diabetes *mellitus* tipo 1. Assim, visto o agregado familiar comportar dois adolescentes com doença crônica autoimune, o MFC deve estar atento a sinais precoces de disfunção familiar e atuar em conformidade quando necessário. É fundamental avaliar se houve alteração de papéis no seio familiar, nomeadamente no que se refere ao irmão da paciente. Relativamente aos pais, o MFC tem um papel importante na identificação de crenças, expectativas e esclarecimento de dúvidas em relação à doença. Os pais estão sujeitos a elevada pressão psicológica, pelo que o MFC deve manter-se atento a sinais de psicopatologia.

Conclusão

O MFC aborda habitualmente problemas com elevada prevalência e incidência na comunidade. No entanto, algumas doenças raras possuem aspectos clínicos muito característicos, que se forem conhecidos pelo MFC poderão ser prontamente identificados, aumentando o nível de suspeição para o diagnóstico destas afecções.

A DMJ é uma doença rara e cujo diagnóstico é predominantemente clínico. O seu reconhecimento numa fase inicial e a instituição precoce do tratamento adequado são de valiosa importância na redução da morbidade da doença. Após o estabelecimento do seu diagnóstico, o papel do MFC não se torna mais fácil, nem menos essencial, pois tem que zelar não só pela saúde e bem-estar do paciente como de toda a sua família, assegurando que o equilíbrio se mantém, apesar do impacto que uma doença como a DMJ pode ter na dinâmica familiar quer a nível económico, psicológico e funcional.

Referências

1. Compeyrot-Lacassagne S, Feldman BM. Inflammatory myopathies in children. *Pediatr Clin North Am.* 2005;52(2):493-520. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pcl.2005.01.004>
2. Escorial Briso-Montiano M, Solís Sánchez P, Baeza Velasco M, Alonso Rubio A, de Gregorio Alvarez Z. Dermatomiositis amiopática juvenil y calcinosis. *An Pediatr (Barc).* 2005;62(3):286-8. DOI: <http://dx.doi.org/10.1157/13071846>
3. Pachman ML. Juvenile Dermatomyositis. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. *Nelson Textbook of Pediatrics.* 17th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2005. p. 813-6.
4. Pilkington C. Juvenile Dermatomyositis. In: Cimaz R, Lehman T, eds. *Handbook of Systemic Autoimmune Diseases.* Oxford: Elsevier; 2008. p. 89-98.
5. Rider LG, Lindsley CB, Miller FW. Juvenile dermatomyositis. In: Petty RE, Laxer RM, Lindsley CB, Wedderburn LR. *Textbook of Pediatric Rheumatology.* 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2016. p. 351-83.
6. Bohan A, Peter JB. Polymyositis and dermatomyositis (first of two parts). *N Engl J Med.* 1975;292(7):344-7. DOI: <http://dx.doi.org/10.1056/NEJM197502132920706>
7. Bohan A, Peter JB. Polymyositis and dermatomyositis (second of two parts). *N Engl J Med.* 1975;292(8):403-7. DOI: <http://dx.doi.org/10.1056/NEJM197502202920807>
8. Wedderburn LR, Li CK. Paediatric idiopathic inflammatory muscle disease. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2004;18(3):345-58. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.berh.2004.01.003>
9. Feldman BM, Rider LG, Reed AM, Pachman LM. Juvenile dermatomyositis and other idiopathic inflammatory myopathies of childhood. *Lancet.* 2008;371(9631):2201-12. DOI: [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60955-1](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60955-1)
10. Iorizzo LJ 3rd, Jorizzo JL. The treatment and prognosis of dermatomyositis: an updated review. *J Am Acad Dermatol.* 2008;59(1):99-112. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2008.02.043>
11. Buckley L, Guyatt G, Fink HA, Cannon M, Grossman J, Hansen KE, et al. 2017 American College of Rheumatology Guideline for the Prevention and Treatment of Glucocorticoid-Induced Osteoporosis. *Arthritis Rheumatol.* 2017;69(8):1521-37. DOI: <http://dx.doi.org/10.1002/art.40137>
12. Ruperto N, Ravelli A, Murray KJ, Lovell DJ, Andersson-Gare B, Feldman BM, et al.; Paediatric Rheumatology International Trials Organization (PRINTO); Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). Preliminary core sets of measures for disease activity and damage assessment in juvenile systemic lupus erythematosus and juvenile dermatomyositis. *Rheumatology (Oxford).* 2003;42(12):1452-9. DOI: <http://dx.doi.org/10.1093/rheumatology/keg403>
13. Niewold TB, Wu SC, Smith M, Morgan GA, Pachman LM. Familial aggregation of autoimmune disease in juvenile dermatomyositis. *Pediatrics.* 2011;127(5):e1239-46. DOI: <http://dx.doi.org/10.1542/peds.2010-3022>

Interna de Formação Específica na USF Santa Clara. Portugal. mloio.rodriques@gmail.com
(*Autora correspondente*); andre.usfstaclara@gmail.com; belinhacru@gmail.com