

**UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR**

Faculdade de Ciências da Saúde



---

# A RELEVÂNCIA DA BIOPSIA NO DIAGNÓSTICO DA PATOLOGIA DO SISTEMA NERVOSO PERIFÉRICO

---

Estudo de 18 Casos Clínicos

*Dissertação de Mestrado Integrado em Medicina de*

Mara Cristina Rodrigues Xavier

Covilhã  
Maio de 2010



**UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR**

Faculdade de Ciências da Saúde



---

# A RELEVÂNCIA DA BIOPSIA NO DIAGNÓSTICO DA PATOLOGIA DO SISTEMA NERVOSO PERIFÉRICO

---

Estudo de 18 Casos Clínicos

*Dissertação de Mestrado Integrado em Medicina de*

Mara Cristina Rodrigues Xavier

Covilhã  
Maio de 2010

Este documento foi produzido e organizado para ser apresentado como

Dissertação de Mestrado Integrado em Medicina,

cuja orientação científica foi da responsabilidade da

Doutora Maria Assunção Vaz Patto,

Professora Auxiliar da Faculdade de Ciências da Saúde da

Universidade da Beira Interior.

Parte deste trabalho foi apresentada como poster no  
IV Congresso da Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares,  
que decorreu no Algarve, em Abril de 2010.

## **Sê**

*Se não puderes ser um pinheiro, no topo de uma colina,  
Sê um arbusto no vale mas sê  
O melhor arbusto à margem do regato.  
Sê um ramo, se não puderes ser uma árvore.  
Se não puderes ser um ramo, sê um pouco de relva  
E dá alegria a algum caminho.*

*Se não puderes ser uma estrada,  
Sê apenas uma senda,  
Se não puderes ser o sol, sê uma estrela.  
Não é pelo tamanho que terás êxito ou fracasso...  
Mas sê o melhor no que quer que sejas.*

Pablo Neruda

## AGRADECIMENTOS

À Doutora Assunção Vaz Patto,

Pela prontidão em mostrar o caminho, pela disponibilidade em dissipar dúvidas e incertezas, pela gentileza e sinceridade com que sempre se pautou, pela segurança que transmitiu e, em última análise, pelo imenso e exemplar profissionalismo que demonstrou possuir.

À Dr.<sup>a</sup> Catarina Cruto,

Pelo companheirismo e entreatura, pela partilha de opiniões e ideias, pela preciosa colaboração, pela amizade.

Ao Técnico Nuno Pinto,

Pelo esclarecimento de dúvidas, pela útil cooperação, pela simpatia.

À Professora Célia Nunes,

Pela paciência e atenção dispendida, pela ajuda na descoberta do rumo a seguir, pela amabilidade.

Ao Professor Doutor Francisco Alte da Veiga,

Pelos conselhos que permitiram tornar simples e claro o que parecia complexo.

Aos meus Pais,

Por sempre me darem mais do que podiam.

Ao meu Avô,

Porque na sua simplicidade reside a minha esperança.

À Joana,

Pelas horas infindáveis que se manteve firme a meu lado.

Ao Fábio,

Por ser o meu porto seguro. Por tudo.

E a todos os que, de forma indirecta, contribuíram para a realização deste trabalho.

# ÍNDICE

	<i>Página</i>
<i>Lista de Siglas e Abreviaturas</i> .....	x
<i>Índice de Ilustrações</i> .....	xi
<i>Índice de Tabelas</i> .....	xii
<i>Índice Remissivo</i> .....	xiii
<b>A. Resumo</b> .....	xiv
<b>B. Abstract</b> .....	xvi
<b>1. Introdução</b> .....	18
Breve Enquadramento.....	18
Hipóteses a Testar .....	20
<b>2. Materiais e Métodos</b> .....	21
Tipo de Estudo e Amostra .....	21
Critérios de Inclusão das Patologias .....	22
Análise dos Resultados da Biopsia de Nervo ou Músculo e da EMG .....	22
Análise Estatística – Métodos.....	23
<b>3. Resultados</b> .....	25
Caracterização da amostra.....	25
Sintomas e Sinais, Hipóteses de Diagnóstico e Sistemas Afectados .....	25
Resultados da Biopsia e da EMG.....	26
Cruzamento de Variáveis: “Resultado da Biopsia” ⇔ “Hipótese de Diagnóstico” .....	27

Cruzamento de Variáveis: “Resultado da Biopsia” ⇔ “Resultado da EMG” .....	29
Hipótese de Diagnóstico – Neuropatia: Análise Descritiva dos 4 Casos .....	31
<b>4. Discussão</b> .....	<b>32</b>
<b>C. Bibliografia</b> .....	<b>37</b>
<i>Anexos</i> .....	<b>39</b>

## LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

BiPAP ..... Bi-level Positive Airway Pressure

CHCB ..... Centro Hospitalar Cova da Beira

EMG ..... Electroneuromiografia

SAM..... Sistema de Apoio ao Médico

SNP ..... Sistema Nervoso Periférico

SPSS..... Statistical Package for the Social Sciences

## ÍNDICE DE ILUSTRAÇÕES

### Gráficos

		<i>Página</i>
Gráfico 1	Distribuição da Amostra por Sexo (em Percentagens)	25
Gráfico 2	Distribuição da Amostra por Idade	25
Gráfico 3	Doentes com Sintomas e Sinais de Doença Neuromuscular (em Percentagens)	26
Gráfico 4	Distribuição da Amostra por Hipótese de Diagnóstico (em Percentagens)	26
Gráfico 5	Resultado da Biopsia (em Frequência)	27
Gráfico 6	Resultado da EMG (em Frequência)	27

## ÍNDICE DE TABELAS

		<i>Página</i>
Tabela 1	Distribuição de Biopsias e EMG's por Grupos de Hipótese de Diagnóstico	26
Tabela 2	Cruzamento de Dados entre "Resultado da Biopsia" e "Hipótese de Diagnóstico"	28
Tabela 3	Cruzamento de Dados entre "Resultado da Biopsia" e "Hipótese de Diagnóstico" (Miopatia vs. Outro)	28
Tabela 4	Teste do Qui-Quadrado de Pearson e Rácio de Verossimilhança entre "Resultado da Biopsia" e "Hipótese de Diagnóstico" (Miopatia vs. Outro)	29
Tabela 5	Cruzamento de Dados entre "Resultado da Biopsia" e "Resultado da EMG"	29
Tabela 6	Cruzamento de Dados entre "Resultado da Biopsia" e "Resultado da EMG" (Miopatia vs. Outro)	30
Tabela 7	Teste do Qui-Quadrado de Pearson e Rácio de Verossimilhança entre "Resultado da Biopsia" e "Resultado da EMG" (Miopatia vs. Outro)	30

## ÍNDICE REMISSIVO

### Amostra

Critérios de Selecção da Amostra.....	21
Caracterização da Amostra.....	25

### Biopsia

Biopsia de Nervos.....	19
Biopsia de Músculo.....	19
Resultados .....	26

### Diagnóstico

Hipótese de Diagnóstico.....	22, 25
Meios Complementares de Diagnóstico .....	19

### Electroneuromiografia

Resultados.....	26
-----------------	----

### Miopatia

Classificação das Miopatias .....	22
Meios Complementares de Diagnóstico.....	19

### Neuropatia

Classificação das Neuropatias .....	22
Meios Complementares de Diagnóstico.....	19

## **A. RESUMO**

### ***Introdução***

O recurso à biopsia de nervo ou músculo, à electroneuromiografia e a exames analíticos é importante no processo de diagnóstico das patologias do Sistema Nervoso Periférico, nomeadamente miopatias e neuropatias. Tais exames possuem características diferentes e oferecem perspectivas igualmente distintas, muitas vezes decisivas para o correcto diagnóstico destas patologias.

### ***Objectivo***

O objectivo deste trabalho consistiu em saber se os resultados da biopsia de nervo ou músculo se correlacionavam com a hipótese clínica de diagnóstico e/ou com o resultado da electroneuromiografia, num grupo de doentes com patologia do Sistema Nervoso Periférico.

### ***Materiais e Métodos***

Foi realizado um estudo de casos, do qual fizeram parte 18 indivíduos que realizaram biopsia de nervo ou músculo entre os anos de 2003 e 2007, solicitada pelo Hospital Pêro da Covilhã. Os dados foram recolhidos entre Abril e Julho de 2009, através dos processos clínicos em papel e do Sistema de Apoio ao Médico e colocados em bases de dados. O tratamento desses dados foi realizado através dos programas informáticos *Microsoft Excel* e *SPSS Statistics 17.0*.

### ***Resultados***

A amostra era maioritariamente do sexo masculino (67%), com idades compreendidas entre os 22 e os 72 anos.

Os sinais e sintomas mais evidentes consistiam na força diminuída (72%), nas alterações da sensibilidade (67%) e dos reflexos (39%) e no cansaço (50%). A miopatia era a hipótese de diagnóstico em 78% da amostra.

As biopsias e electroneuromiografias mostraram diferentes percentagens de resultados anormais (39% e 92%, respectivamente). A baixa percentagem de biopsias anormais resultou num número baixo de casos (7 em 18) em que o resultado da biopsia coincidiu com a hipótese de diagnóstico. Igualmente baixo foi o número de casos (6 em 13) em que o resultado da biopsia foi coincidente com o resultado da electroneuromiografia.

O teste do qui-quadrado, confirmado pelo rácio de verosimilhança (*likelihood ratio*), para os dados relativos à miopatia não revelou associação estatisticamente significativa entre o resultado da biopsia e a hipótese de diagnóstico. O estudo revelou uma associação estatisticamente significativa entre o resultado da biopsia e o resultado da electroneuromiografia, embora tal associação deva ser interpretada com cuidado.

### **Conclusões**

Neste grupo de doentes, o resultado da biopsia não mostrou associação estatisticamente significativa com a hipótese de diagnóstico, tendo os resultados da biopsia coincidido com a hipótese de diagnóstico em 7 de 18 doentes. O resultado da biopsia mostrou associação estatisticamente significativa com o resultado da electroneuromiografia, embora os resultados de ambos os exames tenham sido coincidentes em apenas 6 de 13 doentes (3 com miopatia; 3 com neuropatia). Este estudo sugere que a biopsia de nervo ou músculo deve ser vista como meio complementar de diagnóstico da patologia do Sistema Nervoso Periférico, não sendo suficiente por si só para o diagnóstico final.

### **Palavras-chave**

Sistema Nervoso Periférico; miopatia; neuropatia; meios complementares de diagnóstico; biopsia; electroneuromiografia.

## **B. ABSTRACT**

### ***Introduction***

The use of nerve or muscle biopsy, electroneuromyography and analytical exams is important for the diagnostic process of the pathology of the Peripheral Nervous System, namely in terms of myopathy and neuropathy. Such exams have different features and provide different perspectives as well, which are often critical to the correct diagnosis of these pathologies.

### ***Objective***

The goal of this thesis consisted of assessing whether nerve or muscle biopsy results correlated with the clinical diagnostic hypothesis and/or with the electroneuromyographical results, as far as the pathology of the Peripheral Nervous System is concerned.

### ***Methods***

A study of cases was conducted, of which 18 individuals took part and in whom a nerve or muscle biopsy was performed between 2003 e 2007, requested by Pêro da Covilhã Hospital. The data were collected between April and June 2009, retrieved from the clinical files and also from the software Sistema de Apoio ao Médico and placed in a specially elaborated database. Processing of data was performed using the Microsoft Excel and SPSS Statistics 17.0 software.

### ***Results***

The sample was mostly male (67%), aged between the 22 and 72 years old.

The most obvious signs and symptoms consisted of decreased strength (72%), changes in sensitivity (67%) and reflexes (39%) and fatigue (50%). Myopathy was the diagnostic hypothesis for 78% of the sample patients.

Biopsies and electroneuromyography exams showed different percentages of anomalies (39% and 92%, respectively).

The low percentage of abnormal biopsies resulted in a low number of cases (7 out of 18) in which the biopsy result coincided with the diagnostic hypothesis. The number of cases (6 out of 13) in which the biopsy result coincided with that from the electroneuromyography exam was also low.

The chi-square, confirmed by likelihood ratio, as applied to data related to myopathy, did not show a statistically significant association between the biopsy result and the diagnostic hypothesis. The study showed a statistically significant association between the biopsy result and the electroneuromyographical result, although such association needs to be interpreted with caution.

### ***Conclusions***

In this patient group, the biopsy result did not show a statistically significant association with the diagnostic hypothesis, with biopsy results coinciding with the diagnostic hypothesis in 7 out of 18 patients. The biopsy result showed a statistically significant association with the electroneuromyographical result, although the results of both exams were coincident in only 6 out of 13 patients (3 with myopathy; 3 with neuropathy). This study suggests that nerve or muscle biopsy should be seen as a complementary method of diagnosis of the pathology of the Peripheral Nervous System, but is not enough, on its own, for the final diagnosis.

### ***Keywords***

Peripheral Nervous System; myopathy; neuropathy; complementary exams; biopsy; electroneuromyography.

## 1. INTRODUÇÃO

O Sistema Nervoso Periférico (SNP) apresenta patologias complexas, muitas vezes de difícil diagnóstico e por vezes sem tratamento etiológico. As miopatias e neuropatias são um exemplo claro dessa complexidade. A biopsia de nervo ou músculo é um dos exames complementares usados para o diagnóstico destas patologias e neste trabalho pretende-se saber qual o seu papel nesse processo.

### BREVE ENQUADRAMENTO

As neuropatias periféricas, que afectam entre 2 a 8% dos adultos e cuja incidência aumenta com a idade (Fauci *et al*, 2008) são distúrbios com múltiplas etiologias que podem atingir as raízes nervosas anteriores e posteriores, os gânglios das raízes dorsais, os plexos e os nervos periféricos.

É possível classificar estas patologias de diversas formas. Neste trabalho optámos por dividi-las em neuropatias predominantemente motoras, neuropatias predominantemente sensitivas, neuropatias sensitivo-motoras e neuropatias autonómicas (Fauci *et al*, 2008).

As neuropatias predominantemente sensitivas caracterizam-se pelos seguintes sintomas e sinais: disestesias e parestesias (frequentemente confundidas com a sensação de dor), dormência, sensação de formigueiro, distúrbios na marcha e/ou alterações da sensibilidade (normalmente reduzida no que diz respeito à dor, temperatura, vibração, propriocepção e reflexos). O exame neurológico pode confirmar algumas destas características, nomeadamente as alterações da sensibilidade e do equilíbrio.

Nas neuropatias predominantemente motoras prevalecem sintomas como câibras e fraqueza muscular e ao exame físico, a força e os reflexos estão geralmente diminuídos. A atrofia muscular também pode ocorrer.

Quanto às neuropatias sensitivo-motoras, como o nome indica, reúnem características quer sensitivas quer motoras, sendo que estas últimas têm início mais tardio que as primeiras.

Por último, as neuropatias autonómicas caracterizam-se por alterações da sudorese, sensação de olhos e boca secos, disfunção eréctil, gastroparésia ou diarreia, tonturas e lipotimias. A instabilidade ortostática e a anisocoria podem ser detectadas no exame físico.

Os meios complementares de diagnóstico que melhor caracterizam as neuropatias periféricas são a electroneuromiografia (EMG) e a biopsia de nervo. Para avaliação etiológica, recorre-se a outros exames, como o doseamento de hemoglobina A1C, da vitamina B12 sérica, pesquisa de metais pesados na urina, análise do líquido cefalorraquidiano, pesquisa de auto-anticorpos associados às neuropatias periféricas, exames da função autónoma, testes genéticos, entre outros.

Por sua vez, as miopatias podem ser classificadas em dois grandes grupos – hereditárias e adquiridas. Nas miopatias hereditárias incluem-se as miopatias metabólicas primárias, canelopatias, miopatias congénitas, distrofias musculares e doenças mitocondriais. Das miopatias adquiridas fazem parte as miopatias inflamatórias, miopatias infecciosas, miopatias tóxicas e induzidas por drogas e miopatias endócrinas e metabólicas secundárias. A mioglobulinúria pode ter como origem quer uma causa hereditária quer adquirida (Brust, 2007).

As miopatias são doenças que se caracterizam por alterações estruturais ou funcionais dos músculos. Os achados clínicos mais comuns incluem fraqueza (simétrica e proximal) dos membros com preservação dos reflexos e da sensibilidade, dores musculares, câibras, rigidez muscular, fadiga muscular e hipertrofia/atrofia muscular. O diagnóstico das miopatias pode ser complementado com a EMG e a biopsia muscular. A análise de enzimas séricas (sobretudo CK) pode ser útil, porquanto os valores podem estar alterados num quadro miopático (Brust, 2007).

Quando se trata de doenças do SNP, o recurso aos meios complementares de diagnóstico é, indubitavelmente, uma mais-valia. Tanto a EMG como a biopsia oferecem respostas etiológicas complementares ou mesmo não conseguidas pela clínica. Há que referir, contudo, que a especificidade e sensibilidade de ambos os exames variam consideravelmente de acordo com critérios como a patologia ou a idade (Barry *et al*, 1990; O'Rourke *et al*, 1994; Nirkko *et al*, 1995; Claussen *et al*, 2000; Rabie *et al*, 2007).

Quando possível, o tratamento destas patologias passa pelo tratamento do distúrbio subjacente. Quando tal não é possível, glicocorticóides e outros agentes imunossupressores, imunomoduladores (imunoglobulinas intravenosas), medicamentos estabilizadores da membrana como alguns antiepilépticos, medicamentos com acção específica nas perturbações do ciclo sono-vigília e suporte ventilatório não invasivo (BiPAP) constituem, actualmente, grande parte dos meios ao dispor do médico. Existem ainda outros tratamentos de suporte e de melhoria das condições de vida dos doentes com a patologia em causa, tendo em conta que algumas destas patologias evoluem progressiva e fatalmente.

#### HIPÓTESES A TESTAR

O objectivo deste trabalho passa, pois, por testar as seguintes hipóteses:

- Neste grupo de doentes, o resultado da biópsia de nervo ou músculo é coincidente e possui associação estatisticamente significativa com a hipótese clínica de diagnóstico, no âmbito da patologia do SNP;
  
- Neste grupo de doentes, o resultado da biópsia de nervo ou músculo é coincidente e possui associação estatisticamente significativa com o resultado da EMG, no âmbito da patologia do SNP.

## 2. MATERIAIS E MÉTODOS

### TIPO DE ESTUDO E AMOSTRA

O presente estudo de casos foi previamente autorizado pelo Conselho de Administração do Centro Hospitalar Cova da Beira (CHCB), S.A. (Projecto de Investigação n.º 32/2009, aprovado em 10/03/2009).

Procedeu-se, de início, a uma análise documental em que foram estudados todos os processos clínicos dos doentes que realizaram biópsia de nervo ou músculo entre os anos de 2003 e 2007, solicitada pelo Hospital Pêro da Covilhã. Estes foram os únicos critérios de selecção da amostra e que nos permitiram reunir um grupo de 18 doentes.

Os dados recolhidos dos processos clínicos em papel foram complementados com o recurso ao sistema de informação em saúde usado no CHCB – o SAM (Sistema de Apoio ao Médico). Salienta-se que a recolha dos primeiros dados decorreu nos meses de Abril a Julho de 2009, tendo sido posteriormente confirmados em Dezembro do mesmo ano.

Após a sua recolha e confirmação, os dados foram organizados e compilados em processos individuais (*Vide Anexo I*).

De salientar que, nos meses de Janeiro e Fevereiro de 2010, foi realizada uma consulta aos doentes para aferir o seu estado actual, a terapêutica actual dirigida ao SNP e o acompanhamento clínico que possuíam. Para isso, foi construído um formulário que serviu para recolher as informações necessárias, de forma a podermos mais facilmente sistematizá-las e efectuar o tratamento dos referidos dados (*Vide Anexo II*).

Relativamente a aspectos mais incisivos sobre a amostra, salienta-se que a sua distribuição por idade foi realizada com base nas idades completadas até 31-12-2009. Tendo em conta que 1 dos 18 doentes que constituíram a amostra falecera, considerámos 17 indivíduos para a distribuição da amostra por idade. De salientar ainda que 5 doentes não realizaram EMG, situação que nos levou a considerar 13 doentes (e não 18) sempre que aos resultados da EMG nos referimos. Nos casos em

que o doente realizou mais do que uma EMG, considerou-se para o estudo o resultado do exame temporalmente mais próximo da biopsia.

#### CRITÉRIOS DE INCLUSÃO DAS PATOLOGIAS

O motivo pelo qual o estudo incide em hipóteses de diagnóstico e não em diagnósticos definitivos, o que à partida traria mais objectividade ao estudo, resulta do facto de existirem (ainda) doentes sem diagnóstico definitivo. O mesmo será dizer que possuem apenas hipóteses de diagnóstico. Assim sendo, se considerássemos apenas o diagnóstico definitivo, a nossa amostra seria ainda menor.

Relativamente à hipótese de diagnóstico, convém ressaltar que considerámos dois grandes grupos – neuropatias e miopatias. Tal significa que quando a eles nos referimos, é no sentido de quadros neuropáticos e miopáticos generalizados. Na verdade, o facto de existir uma diversidade considerável em cada um dos quadros e relativamente poucos doentes para cada um dos diagnósticos possíveis obrigou a agrupar vários tipos de miopatias numa única classe, procedendo-se de igual modo para as neuropatias, de modo a ser possível realizar a análise estatística. Convém referir que se optou, neste trabalho, por classificar as neuropatias tendo por base a obra *Harrison's principles of internal medicine* e as miopatias tendo como referência, por sua vez, a obra *Current Diagnosis & Treatment – Neurology*.

#### ANÁLISE DOS RESULTADOS DA BIOPSIA DE NERVO OU MÚSCULO E DA EMG

De modo a uniformizar a diversidade de dados encontrada, criámos várias categorias para os resultados da biopsia e EMG. Assim, numa primeira fase, e para uma percepção geral do estudo, considerámos, para ambos os exames, as categorias “normais”, “anormais” e “inconclusivas/ inespecíficas”. Note-se que os resultados considerados inconclusivos ou inespecíficos podem ser encarados como anormais. Contudo, neste estudo, quando nos referimos à categoria “anormais”,

reportamo-nos apenas a resultados com alterações patológicas definidas. Os resultados em que tal não se observa foram portanto incluídos na categoria “inconclusivas/inespecíficas”.

Posteriormente, e porque esta classificação não seria suficiente para chegar a resultados estatísticos concretos, considerámos:

- Para os resultados da biópsia, as categorias “miopatia”, “neuropatia”, “normal” e “inespecífico”;
- Para os resultados da EMG, as categorias “miopatia”, “neuropatia”, “outro” e “inespecífico” (sendo que a categoria “outro” engloba as seguintes patologias: mielorradiculopatias e compressão do nervo mediano ao nível do canal cárpico).

Por fim, e para ser possível realizar o teste do qui-quadrado de Pearson e o rácio de verosimilhança (*likelihood ratio*), simplificámos os dados e considerámos apenas como categorias “miopatia” e “outro”. Em relação aos doentes com neuropatia como hipótese de diagnóstico, dado o seu reduzido contributo para a amostra (4 em 18 doentes), optámos por uma breve análise descritiva, visto ser o mais correcto do ponto de vista estatístico.

#### ANÁLISE ESTATÍSTICA – MÉTODOS

Face à necessidade de estruturar e organizar toda a informação recolhida, recorreu-se numa primeira fase ao programa *Microsoft Excel*, de modo a criar uma base de dados que categorizasse devidamente os mesmos.

Posteriormente, e para se realizar o cruzamento entre determinadas variáveis, recorreu-se ao programa *SPSS Statistics 17.0*, que nos permitiu construir uma base de dados mais simplificada, necessária para o tratamento estatístico dos dados.

Devido à pequena dimensão da amostra, e como referido anteriormente, optámos por avaliar uma categoria isoladamente (miopatia *versus* outro), o que permitiu aceitar os resultados obtidos no teste do qui-quadrado para um valor de  $p < 0,05$ .

O tratamento estatístico foi efectuado com o intuito de demonstrar a existência, ou não, de associação estatisticamente significativa entre duas variáveis. O objectivo foi, mais especificamente, medir essa relação entre a variável “resultado da biopsia” e as variáveis “hipótese de diagnóstico” e “resultado da EMG”. Naturalmente que este processo de medição realizou-se separadamente, ou seja:

- Resultado da biopsia*  $\Leftrightarrow$  *Hipótese de diagnóstico*
- Resultado da biopsia*  $\Leftrightarrow$  *Resultado da EMG*

Para os testes realizados no estudo, foram consideradas duas hipóteses:

- $H_0 =$  *As variáveis A e B são independentes.*
- $H_1 =$  *Existe uma relação de dependência entre as variáveis A e B.*

Rejeitar-se-ia  $H_0$  (ou, por outras palavras, aceitar-se-ia uma relação de dependência entre duas variáveis, isto é, existiria uma associação estatisticamente significativa entre estas) sempre que o valor de significância (*sig*) fosse inferior a 0,05.

### 3. RESULTADOS

#### CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA

A amostra deste estudo foi composta por 18 indivíduos, com idades compreendidas entre os 22 e os 72 anos, maioritariamente do sexo masculino (n =12).

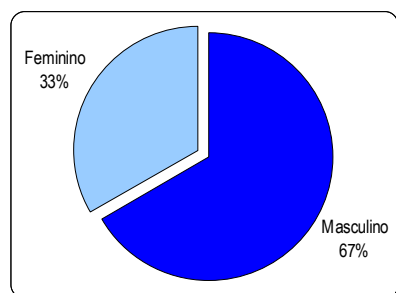


GRÁFICO 1 – DISTRIBUIÇÃO DA AMOSTRA POR SEXO (EM PERCENTAGENS)  
(n = 18)

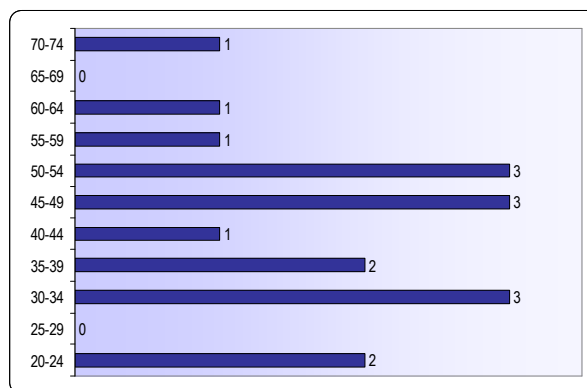


GRÁFICO 2 – DISTRIBUIÇÃO DA AMOSTRA POR IDADE  
(n = 17)

#### SINTOMAS E SINAIS, HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO E SISTEMAS AFECTADOS

Os sintomas e sinais mais prevalentes incidiram na força diminuída (72% dos casos), nas alterações da sensibilidade (67% dos casos) e dos reflexos (39% dos casos) e, por último, mas não menos importante, no cansaço (50% dos casos) (*vide* Gráfico 3).

Na esmagadora maioria dos casos estudados, a hipótese de diagnóstico recaiu na miopatia (n = 14), como se pode constatar através da análise do Gráfico 4.

Os doentes apresentaram alterações em vários sistemas, com maior frequência no sistema Ortopédico (10 em 18 casos, ou 56%), com predominância em doentes com miopatia como hipótese de diagnóstico (57% dos casos que compõem este grupo, em oposição a 50% dos casos que constituem o grupo das neuropatias como hipótese de diagnóstico). Neste grupo de alterações estão incluídas: escolioses, cifoescolioses, hiperlordoses, espondiloses, osteopenias, discopatias degenerativas, hérnias discais e artroses (*Vide* Anexo I).

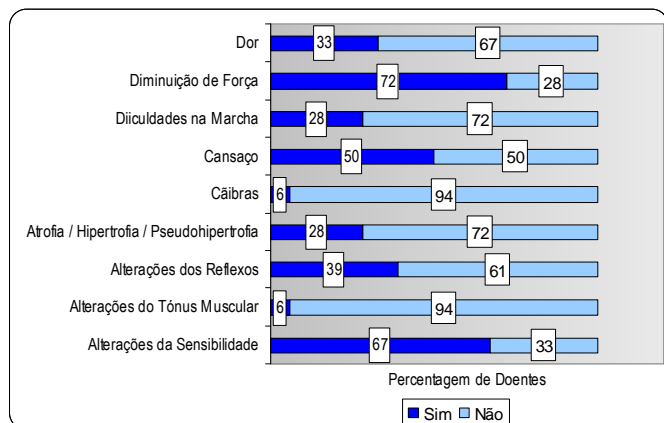


GRÁFICO 3 – DOENTES COM SINTOMAS E SINAIS DE DOENÇA NEUROMUSCULAR (EM PERCENTAGENS) (n = 18)

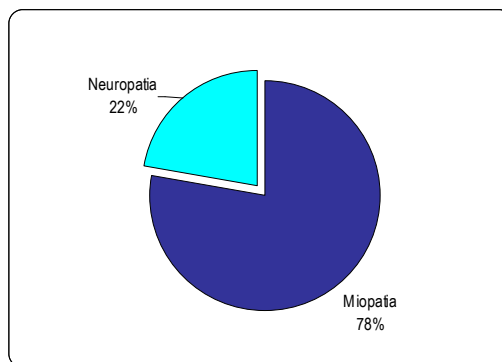


GRÁFICO 4 – DISTRIBUIÇÃO DA AMOSTRA POR HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO (EM PERCENTAGENS) (n = 18)

**RESULTADOS DA BIÓPSIA E DA EMG**

A amostra contabilizou um total de 18 biópsias e 13 EMG's, com percentagens de resultados anormais de 39% (7 em 18) e 92% (12 em 13), respectivamente (vide Tabela 1).

TABELA 1 – DISTRIBUIÇÃO DE BIÓPSIAS E EMG's POR GRUPOS DE HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO

Parâmetros	Miopatia (como Hipótese de Diagnóstico)				Neuropatia (como Hipótese de Diagnóstico)				Total
	Normais	Anormais	Inconclusivas/Inespecíficas	Total	Normais	Anormais	Inconclusivas/Inespecíficas	Total	
Biopsias	4 29%	4 29%	6 42%	14 100%	1 25%	3 75%	0 0%	4 100%	18
EMG's	0 0%	8 89%	1 11%	9 100%	0 0%	4 100%	0 0%	4 100%	13

A biópsia recolheu maior percentagem de resultados anormais no grupo das neuropatias (75% das 4 biópsias realizadas) do que no grupo das miopatias (29% das 14 biópsias efectuadas).

As EMG's seguiram igual tendência, com uma percentagem de resultados anormais mais elevada no grupo das neuropatias (100% das 4 EMG's executadas) do que a verificada no grupo das miopatias (89% das 9 EMG's levadas a cabo).

Os resultados alcançados pelas biópsias e EMG's foram, no que à miopatia e neuropatia diz respeito, muito semelhantes em termos de frequência, como se pode constatar nos gráficos que se seguem.

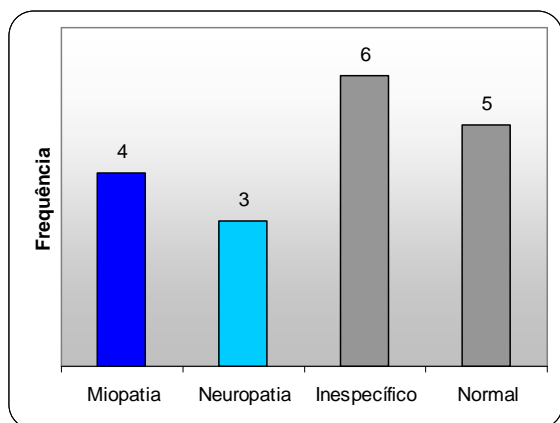


GRÁFICO 5 – RESULTADO DA BIOPSIA  
(EM FREQUÊNCIA)  
(n = 18)

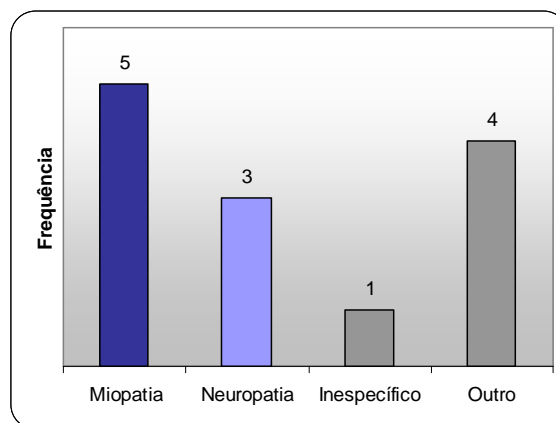


GRÁFICO 6 – RESULTADO DA EMG  
(EM FREQUÊNCIA)  
(n = 13)

A terapêutica mais utilizada foi, de acordo com o estudo, a fisioterapia (6 em 18 casos). Só 2 doentes faziam terapêutica medicamentosa – doentes número 8 e 13 – estando o primeiro a fazer Gabapentina, Pregabalina e Cianocobalamina + Piridoxina + Tiamina, e o segundo Diazepam, Tiaprida e Sertralina (*Vide Anexo II*).

Após uma consulta para aferir o estado actual dos doentes, concluiu-se que 1 dos 18 doentes falecera. Dos 11 consultados, apenas 4 apresentaram melhorias, 6 registaram um agravamento da doença e 1 assumiu uma situação clínica inalterada (não melhorou nem piorou). Sublinha-se que, desses 17 doentes, 8 têm um acompanhamento clínico regular no âmbito da neurologia (os restantes 9 não possuem qualquer acompanhamento deste âmbito no Hospital Pêro da Covilhã).

**CRUZAMENTO DE VARIÁVEIS:**  
“RESULTADO DA BIOPSIA” ↔ “HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO”

Os resultados da biópsia foram coincidentes com as hipóteses de diagnóstico em apenas 39% dos casos, fatia que equivaleu a 7 doentes, repartidos por 4 com miopatia como hipótese de diagnóstico e 3 com neuropatia como hipótese de diagnóstico.

É interessante também constatar que o resultado da biópsia não confirmou as hipóteses de diagnóstico em 61% dos casos, sobretudo porque o resultado se revelou normal ou inespecífico.

TABELA 2 – CRUZAMENTO DE DADOS ENTRE “RESULTADO DA BIOPSIA” E “HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO”

			HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO		Total
			Miopatia	Neuropatia	
RESULTADO DA BIOPSIA	Miopatia	N.º de Doentes	4	0	4
		%	100,0%	0,0%	100,0%
	Neuropatia	N.º de Doentes	0	3	3
		%	0,0%	100,0%	100,0%
	Normal	N.º de Doentes	4	1	5
		%	80,0%	20,0%	100,0%
	Inespecífico	N.º de Doentes	6	0	6
		%	100,0%	0,0%	100,0%
Total	N.º de Doentes	14	4	18	
	%	77,8%	22,2%	100,0%	

Para testar de forma mais sólida a relação de independência entre estas duas variáveis, procedeu-se a uma classificação dos valores, de forma a focar os consistentes com miopatia. Assim, os resultados da biopsia foram divididos em duas classes (“miopatia”; “outro”), o mesmo acontecendo com as hipóteses de diagnóstico (“miopatia”; “outro”). O produto desta análise reflecte-se na tabela que se segue.

TABELA 3 – CRUZAMENTO DE DADOS ENTRE “RESULTADO DA BIOPSIA” E “HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO” (MIOPATIA VS. OUTRO)

		HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO		Total
		Miopatia	Outro	
RESULTADO DA BIOPSIA	Miopatia	4	0	4
	Outro	10	4	14
Total		14	4	18

A principal ilação que se pode retirar da tabela anterior resulta na baixa coincidência dos resultados da biopsia (miopatia) com a hipótese de diagnóstico (miopatia) (4 em 14 doentes).

O resultado do teste do qui-quadrado de Pearson, juntamente com o do rácio de verosimilhança (patentes na tabela abaixo apresentada), vem mostrar que estas duas variáveis não possuem uma associação estatisticamente significativa.

TABELA 4 – TESTE DO QUI-QUADRADO DE PEARSON E RÁCIO DE VEROSIMILHANÇA ENTRE “RESULTADO DA BIOPSIA” E “HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO” (MIOPATIA VS. OUTRO)

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)	Exact Sig. (2-sided)	Exact Sig. (1-sided)
Pearson Chi-Square	1,469 <sup>a</sup>	1	0,225	0,524	0,327
Continuity Correction <sup>b</sup>	0,281	1	0,596		
Likelihood Ratio	2,318	1	0,128		
Fisher's Exact Test					
N of Valid Cases	18				

a. 3 cells (75,0%) have expected count less than 5. The minimum expected count is 0,89.

b. Computed only for a 2x2 table

#### CRUZAMENTO DE VARIÁVEIS:

“RESULTADO DA BIOPSIA” ↔ “RESULTADO DA EMG”

Como já anteriormente foi referido, 5 dos 18 doentes não realizaram EMG, pelo que se contabilizaram apenas 13 doentes (e não 18) para cruzar os dados das variáveis “resultado da biopsia” e “resultado da EMG”.

Ao olhar para a tabela que se segue, apura-se numa primeira análise, que apenas em 6 casos (distribuídos de forma perfeita entre os grupos de miopatia e neuropatia, ou seja, 3:3) os resultados de ambos os exames em questão foram coincidentes.

TABELA 5 – CRUZAMENTO DE DADOS ENTRE “RESULTADO DA BIOPSIA” E “RESULTADO DA EMG”

			RESULTADO DA EMG				Total
			Miopatia	Neuropatia	Outro	Inespecífico	
RESULTADO DA BIOPSIA	Miopatia	N.º de Doentes	3	0	0	0	3
		%	100,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Neuropatia	N.º de Doentes	0	3	0	0	3
		%	0,0%	100,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Normal	N.º de Doentes	1	0	3	0	4
		%	25,0%	0,0%	75,0%	0,0%	100,0%
	Inespecífico	N.º de Doentes	1	0	1	1	3
		%	33,3%	0,0%	33,3%	33,3%	100,0%
Total		N.º de Doentes	5	3	4	1	13
		%	38,5%	23,1%	30,8%	7,7%	100,0%

O teste de independência entre estas duas variáveis foi realizado após uma nova classificação dos valores, como aconteceu anteriormente. Assim, os resultados de ambos os exames (biopsia e EMG) foram transformados em duas classes (“miopatia”; “outro”), tendo-se obtido a seguinte tabela.

TABELA 6 – CRUZAMENTO DE DADOS ENTRE  
“RESULTADO DA BIOPSIA” E “RESULTADO DA EMG” (MIOPATIA VS. OUTRO)

		RESULTADO DA EMG		Total
		Miopatia	Outro	
RESULTADO DA BIOPSIA	Miopatia	3	0	3
	Outro	2	8	10
Total		5	8	13

Analisando o cruzamento de dados, facilmente se conclui que, quando os resultados de ambos os exames sugeriram miopatia, os mesmos foram coincidentes em apenas 3 dos 13 doentes.

Os resultados do teste do qui-quadrado de Pearson e do rácio de verosimilhança (patentes na tabela seguinte) sugerem, no entanto, que existe associação estatisticamente significativa entre os resultados da biopsia e os da EMG. Uma vez que *sig* (0,012 e 0,007) é inferior a 0,05, a constatação da existência de associação entre estas duas variáveis é feita com confiança de, pelo menos, 95%.

TABELA 7 – TESTE DO QUI-QUADRADO DE PEARSON E RÁCIO DE VEROSIMILHANÇA ENTRE  
“RESULTADO DA BIOPSIA” E “RESULTADO DA EMG” (MIOPATIA VS. OUTRO)

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)	Exact Sig. (2-sided)	Exact Sig. (1-sided)
Pearson Chi-Square	6,240 <sup>a</sup>	1	0,012	0,035	0,035
Continuity Correction <sup>b</sup>	3,318	1	0,069		
Likelihood Ratio	7,315	1	0,007		
Fisher's Exact Test				0,035	0,035
N of Valid Cases	13				

a. 3 cells (75,0%) have expected count less than 5. The minimum expected count is 1,15.

b. Computed only for a 2x2 table

Contudo, e analisando os valores em estudo, o que parece ter acontecido é que a associação estabelecida se baseou predominantemente no resultado “outro” (onde os resultados de ambos os exames coincidiram em 8 doentes) e não tanto no resultado “miopatia” (onde a coincidência de resultados se observou em apenas 3 doentes).

**HIPÓTESE DE DIAGNÓSTICO – NEUROPATIA:  
ANÁLISE DESCRITIVA DOS 4 CASOS**

Em relação aos doentes com neuropatia como hipótese de diagnóstico, dado o seu reduzido contributo para a amostra (4 em 18 doentes), optamos por uma breve análise descritiva, visto ser o mais correcto do ponto de vista estatístico.

Assim, após estruturação e análise dos dados que possuíamos, chegou-se à conclusão que em 3 desses 4 doentes, o resultado da EMG, bem como o resultado da biópsia, coincidiu com a hipótese de diagnóstico.

O doente no qual não se observou coincidência entre as variáveis em questão apresentou na EMG uma mielorradiculopatia e a biópsia que efectuou revelou-se normal.

## 4. DISCUSSÃO

No presente estudo, os nossos dados mostraram que:

1. Os resultados da biópsia foram coincidentes com a hipótese de diagnóstico em apenas 7 casos (4 casos tendo miopatia como hipótese de diagnóstico);
2. Os resultados da biópsia foram coincidentes com o resultado da EMG em apenas 6 casos (3 casos tendo miopatia como hipótese de diagnóstico);
3. Não se encontrou uma associação estatisticamente significativa entre “resultado da biópsia” e “hipótese de diagnóstico”;
4. Encontrou-se uma associação estatisticamente significativa entre as variáveis “resultado da biópsia” e “resultado da EMG”, embora tal associação deva ser interpretada com cuidado.

No que diz respeito aos resultados das biópsias, a percentagem de exames referentes a miopatias e neuropatias (39%) foi inferior à esperada pelas hipóteses de diagnóstico. Na verdade, em 11 dos 18 casos estudados, o diagnóstico sugerido por este exame foi normal (5 casos) ou inespecífico (6 casos). É possível que a hipótese de diagnóstico formulada não tenha sido a mais correcta em alguns doentes, se bem que o acto da colheita na biópsia também poderá explicar este facto, isto porque o risco de não se colher o material danificado (e conseqüentemente o ideal para estudo) é considerável quando se trata deste tipo de exame, principalmente no que a miopatias diz respeito. Outra explicação poderá passar pelo facto de algumas das biópsias se terem efectuado demasiado cedo ou demasiado tarde, tendo em conta o período de evolução natural da doença, e à semelhança do que ocorreu em estudos de carácter idêntico (Hausmanowa-Petrusewicz *et al*, 1971).

Se analisarmos a percentagem total de EMG's em que o resultado foi ou miopatia ou neuropatia (62%), os dados parecem indicar um valor consideravelmente superior ao obtido para a biópsia (39%).

Ainda a referir que dos 13 doentes que realizaram EMG e biópsia, 12 mostraram um resultado de EMG anormal, sendo que apenas em 6 a biópsia se mostrou anormal. Isto explica-se, em parte, pelo facto de que, no que à EMG diz respeito, “anormal” engloba outras patologias, nomeadamente mielorradiculopatias e compressão do nervo mediano ao nível do canal cárpico, e que perfazem um total de 4 doentes no grupo considerado. No que diz respeito ao resultado da biópsia, “anormal” equivale somente aos resultados de “miopatia” ou “neuropatia”.

No entanto, as limitações referidas para a biópsia – subjectividade da interpretação, estudos precoces ou tardios, estudo de áreas não afectadas – também se aplicam à EMG. Não podemos, contudo, esquecer que a sensibilidade de ambos os exames varia imenso de patologia para patologia (O'Rourke *et al*, 1994; Nirkko *et al*, 1995; Claussen *et al*, 2000).

Para isto contribuiu o facto de termos uma amostra pequena e que implicou a junção de vários tipos de miopatias e neuropatias debaixo de um título único – ou miopatia ou neuropatia – para tornar o tratamento estatístico possível.

O cruzamento de variáveis possibilitou verificar, antes de mais, que o resultado da biópsia foi totalmente coincidente com a hipótese de diagnóstico em apenas 7 dos 18 casos estudados. Tal constatação pode encontrar a sua justificação em várias situações já referidas, mas devemos fazer notar a amostra pequena e não homogénea que utilizamos e que portanto nos impede de tirar grandes conclusões deste facto.

Mas existem outros motivos que podem fundamentar a baixa coincidência entre o resultado da biópsia e a hipótese de diagnóstico. Se olharmos de forma mais aprofundada para os dados obtidos, encontramos situações que de alguma forma sugerem que perante a clínica, em alguns casos a hipótese de diagnóstico colocada e, por conseguinte, os exames pedidos, poderiam ser distintos (*vide* Anexo I). Nesse sentido, três casos particulares merecem ser referidos, uma vez que poderão ter contribuído para as conclusões a que chegamos. Na doente número 1, após ter realizado tomografia computadorizada da charneira occípito-vertebral, verificou-se que a rotação e malformação desta estrutura, juntamente com occipitalização e hipoplasia do atlas e ectopia das amígdalas cerebelosas,

poderiam justificar o quadro clínico apresentado pela doente, que se suspeitava ser de miopatia. O doente número 5, também com miopatia como hipótese de diagnóstico numa fase precoce da investigação, recusou realizar EMG. A biópsia que efectuou não veio acrescentar nada que pudesse contribuir para um diagnóstico definitivo, sendo que, pelo quadro clínico que se veio a apresentar, tudo indica que se trataria, na realidade, de uma esclerose lateral amiotrófica. A doente número 6, também com miopatia como hipótese de diagnóstico, realizou ambos os exames (a EMG sugeriu um quadro miopático, embora sem características definitivas; a biópsia revelou-se normal). No entanto, crê-se actualmente que o seu quadro clínico é mais sugestivo de fibromialgia.

Outro achado no cruzamento de variáveis consistiu no baixo nível de coincidência entre o resultado da biópsia e o resultado da EMG (no que à miopatia e neuropatia diz respeito), coincidentes em apenas 6 dos 13 doentes (relembra-se que apenas 13 doentes realizaram EMG, pelo que não fazia sentido contabilizar os que não fizeram – 5 doentes – no cruzamento com os doentes que realizaram biópsia). Isto relaciona-se com o facto de os resultados da EMG e da biópsia terem alcançado percentagens muito diferentes de resultados anormais no que diz respeito a resultados de miopatia e neuropatia – 62% e 39%, respectivamente. Tal achado pode prender-se com o facto de a EMG ser um exame mais abrangente em termos de músculos observados, sendo portanto mais generalizado do que a biópsia. No entanto esta afirmação é meramente especulativa, já que a sensibilidade e especificidade da EMG, à semelhança do que ocorre com a biópsia, também variam de acordo com a patologia (O'Rourke *et al*, 1994; Nirkko *et al*, 1995; Claussen *et al*, 2000).

O cruzamento de dados permitiu, igualmente, testar a associação estatística entre algumas variáveis, sendo realizado com o recurso ao teste do qui-quadrado de Pearson, confirmado posteriormente pelo rácio de verosimilhança (*likelihood ratio*), dado estarmos a usar variáveis nominais com distribuição não paramétrica e uma amostra pequena.

Um desses cruzamentos foi realizado entre o resultado da biópsia e a hipótese de diagnóstico, considerando as classes “miopatia” e “outro”. Observou-se, desde logo, que a biópsia com miopatia como resultado veio confirmar a hipótese de diagnóstico de apenas 4 dos 14 doentes que possuíam a

mesma patologia como hipótese de diagnóstico, situação que parece explicar a inexistência de associação estatisticamente significativa entre estas variáveis.

Um outro cruzamento de dados comprovou uma associação estatisticamente significativa entre o resultado da biopsia e o resultado da EMG, para as mesmas classes consideradas anteriormente, e que colocamos em causa, merecendo portanto uma análise aprofundada. Antes de mais, notou-se que a biopsia e a EMG sugeriram igual diagnóstico (miopatia) em apenas 3 dos 13 doentes. Isto sugere que a associação estatística entre os resultados da biopsia e da EMG poderá receber maior influência do facto de se ter observado mais doentes com “outro” como resultado em ambos os exames, em oposição à minoria dos que obtiveram “miopatia”.

O presente estudo teve algumas limitações. Uma das principais foi a amostra conter um número pequeno de doentes. No entanto, teve-se o cuidado de tentar recolher uma amostra significativa, para o que se formulou um critério temporal alargado – “ter realizado biopsia entre 2003 e 2007” (limite temporal de 5 anos). Após se terem detectado apenas 18 casos que cumpriam os critérios de inclusão, não seria cientificamente correcto alterar os parâmetros de selecção da amostra, *a posteriori*, pelo que se optou por efectuar a análise de apenas esses 18 casos. Uma amostra maior poderia dar mais segurança às conclusões e permitiria eventualmente não ter de se criar categorias de análise para uniformizarmos os dados de que dispúnhamos, o que evitaria termos de juntar numa categoria só vários e distintos tipos de miopatia, tendo acontecido o mesmo em relação às neuropatias. Contudo, apesar destas limitações, o estudo foi bastante claro nas suas conclusões e com resultados semelhantes aos obtidos noutros estudos efectuados com amostras consideravelmente superiores (100 casos) (Werneck *et al*, 1988). Para além disso, num destes estudos, os resultados das biopsias de nervo ou músculo não demonstraram uma forte correlação com os resultados de EMG (Werneck *et al*, 1988).

Outro ponto que poderia, eventualmente, garantir mais solidez ao estudo seria possuir uma amostra composta por doentes que tivessem realizado exames em igual proporção. O facto de 5

doentes não terem realizado EMG implicou encurtar a amostra ainda mais para determinadas situações, nomeadamente no cruzamento de dados com os doentes que realizaram biopsia.

Em relação aos sintomas e sinais prevalentes, apesar de se ter chegado a conclusões que, mais uma vez, vão de encontro à literatura existente sobre o tema, não poderíamos deixar de referir a grande dificuldade em colectar os dados relativos aos mesmos, na maioria das vezes pela sua insuficiência ou até inexistência nos processo clínicos analisados. Na verdade, existiu dificuldade em recolher muitos dos dados considerados pertinentes para o estudo.

A inclusão de um grupo de controlo poderia eventualmente ajudar a analisar a especificidade dos exames realizados, mas este não era o objectivo do trabalho, pelo que se optou pela não inclusão de tal grupo.

Um outro aspecto que pode ter influenciado e ser um factor indutor de erros nos resultados foi a particularidade de ter havido muitas biopsias com resultado normal ou inespecífico. A colheita em fase precoce, a baixa sensibilidade para alguns tipos de miopatias e as características clínicas de alguns doentes que não correspondiam às hipóteses de diagnóstico poderão ser os motivos mais prováveis por detrás deste problema.

Em resumo, no presente estudo o resultado da biopsia muscular ou de nervo não mostrou associação estatisticamente significativa com a hipótese de diagnóstico e/ou com o resultado da EMG, o que sugere que a biopsia de nervo ou músculo deve ser vista apenas como meio complementar de diagnóstico da patologia do SNP, não suficiente por si só para o diagnóstico final. Acreditamos, contudo, que apesar dos resultados obtidos neste estudo e das limitações de ambos os exames (biopsia e EMG), a sua realização é de grande valor na detecção e classificação das doenças neuromusculares, à semelhança do que se tem constatado noutros estudos (Black *et al*, 1974; Nirikko *et al*, 1995).

O presente trabalho suportado por uma amostra maior, com perfil multicêntrico, poderá no futuro conduzir a resultados e conclusões que muito poderão contribuir para a melhor compreensão da patologia do SNP.

## C. BIBLIOGRAFIA

Barry DT, Gordon KE, Hinton GG. Acoustic and Surface EMG diagnosis of pediatric muscle disease. *Muscle Nerve* 1990 Apr;13(4):286-90.

Black JT, Bhatt GP, Dejesus PV, Schotland DL, Rowland LP. Diagnostic accuracy of clinical data, quantitative electromyography and histochemistry in neuromuscular disease: A study of 105 cases. *J Neurol Sci* 1974 Jan;21(1):59-70.

Bolfarine H, Bussab W.O. *Elementos de Amostragem*. Editora Edgard Blucher; 2005.

Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Jankovic J. *Neurology in clinical practice – the neurological disorders*. 4th ed. Elsevier Inc; 2004. p. 2299-401; 2463-510.

Brust JCM. *Current diagnosis & treatment in neurology*. McGraw Hill; 2007. p. 360-96.

Claussen GC, Thomas TD, Goyne C, Vázquez LG, Oh SJ. Diagnostic value of nerve and muscle biopsy in suspected vasculitis cases. *J Clin Neuromuscul Dis* 2000 Mar;1(3):117-23.

Fauci AS, Braunwald E, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, Loscalzo J. *Harrison's principles of internal medicine*. 17th ed. United States: McGraw Hill; 2008. p. 2651-703.

Hausmanowa-Petrusewicz I, Jedrzejowska H. Correlation between electromyographic findings and muscle biopsy in cases of neuromuscular disease. *J Neurol Sci* 1971 May;13(1):85-106.

Nirkko AC, Rösler KM, Hess CW. Sensitivity and Specificity of needle electromyography: a prospective study comparing automated interference pattern analysis with single motor unit potential analysis. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol /Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1995 Feb;97(1):1-10.

O'Rourke KS, Blaivas M, Ike RW. Utility of needle muscle biopsy in a university rheumatology practice. *J Rheumatol* 1994 Mar;21(3):413-24.

Pestana M, Gageiro J. *Análise de Dados para Ciências Sociais – A Complementaridade do SPSS*. 5.<sup>a</sup> ed. Lisboa: Edições Sílabo, Lda.; 2008.

Rabie M, Jossiphov J, Nevo Y. Electromyography (EMG) accuracy compared to muscle biopsy in childhood. *J Child Neurol* 2007 Jul;22(7):803-8.

Sá MJ, coordenação. *Neurologia clínica – compreender as doenças neurológicas*. Porto: Universidade Fernando Pessoa; 2009.

Santos C. *Estatística Descritiva: Manual de Auto-aprendizagem*. Edições Sílabo; 2007.

Werneck LC, Lima JG, Koehler H. Correlation between specific histological and electromyographic findings in neuromuscular disorders. *Arq Neuropsiquiatr* 1988 Sep;46(3):246-71.

Werneck LC, Lima JG. Muscle biopsy correlated with electromyography. Study of 100 cases. *Arq Neuropsiquiatr* 1988 Jun;46(2):156-65.

## **ANEXOS**

Anexo I ..... Processos Individuais dos Elementos da Amostra

Anexo II ..... Fichas Individuais da Consulta para Aferição do Estado Actual do Doente

## ANEXO I

### PROCESSOS INDIVIDUAIS DOS ELEMENTOS DA AMOSTRA

	<i>Página</i>
Doente 1.....	2
Doente 2.....	6
Doente 3.....	9
Doente 4.....	12
Doente 5.....	16
Doente 6.....	20
Doente 7.....	23
Doente 8.....	26
Doente 9.....	29
Doente 10.....	32
Doente 11.....	35
Doente 12.....	38
Doente 13.....	41
Doente 14.....	44
Doente 15.....	50
Doente 16.....	54
Doente 17.....	57
Doente 18.....	61

## DOENTE 1

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** I.M.P.      **SEXO:** Feminino      **DATA DE NASCIMENTO:** 11.12.1959 (50 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Casada      **PROFISSÃO:** Reformada  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 12.01.2004  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2000  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 41 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cansaço muscular fácil;
- ✓ Dores nos membros superiores.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade;
- ✓ Diminuição da força muscular de predomínio proximal;
- ✓ Hiporreflexia.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Alergológico (Atopia);
- ✓ Doenças do foro Cardiovascular (Hipertensão Essencial);
- ✓ Doenças do foro Digestivo (Litíase da Vesícula Biliar, Hemorróidas Internas grau I e Cólon Irritável);
- ✓ Doenças do foro Endocrinológico (Obesidade, Diabetes Mellitus tipo 2, Bócio e Hirsutismo);
- ✓ Doenças do foro Ginecológico (Síndrome dos Ovários Poliquísticos);
- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Escoliose e Cifoescoliose);
- Doenças do foro Respiratório (Insuficiência Respiratória Crónica e Bronquiectasias).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pais: consanguinidade (primos em 3º grau). Irmã: Acalasia, com valores normais de CK e biopsia muscular normal.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Boa alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos.  
Bom ambiente familiar; boa socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA

---

- ✓ Doença Muscular Congénita;
- ✓ Miopatia das Cinturas;
- ✓ Miopatia Mitocondrial;
- ✓ Miopatia Proximal.

## 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

#### ELECTROMIOGRAFIA REALIZADA EM 13.01.2004

**Conclusão:** Velocidades de condução prejudicadas pela temperatura do quarto, provavelmente normais. Unidades motoras de carácter neuropático nos membros inferiores, podendo traduzir sofrimento das raízes lombo-sagradas.

#### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 02.02.2006

**Conclusão:** Actividade neurogénica proximal e distal, de características predominantemente crónicas.

#### ELECTROMIOGRAFIA REALIZADA EM 21.08.2007

**Conclusão:** Exame electroneurográfico normal. Exame electromiográfico actual revela sofrimento neuropático com características crónicas em grau moderado a severo apenas nos membros inferiores, sem registo de actividade desnervativa activa.

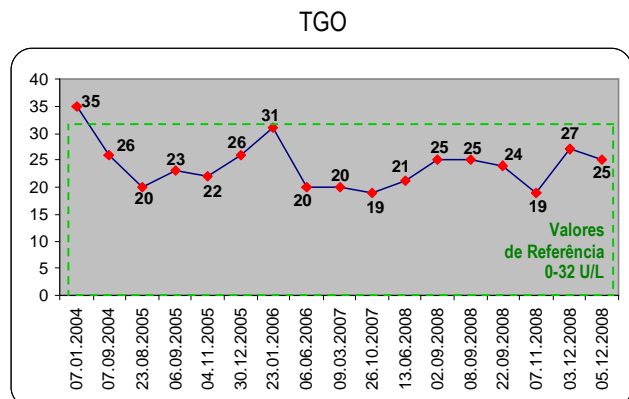
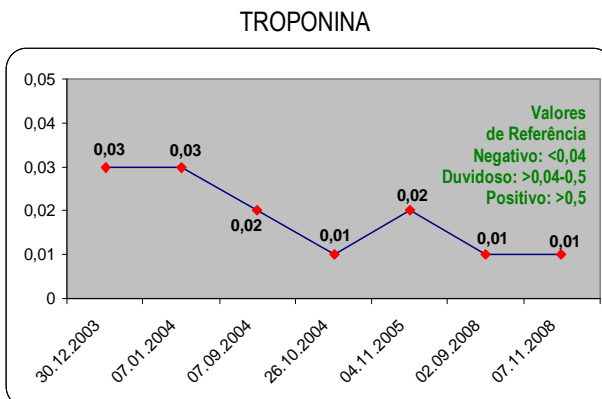
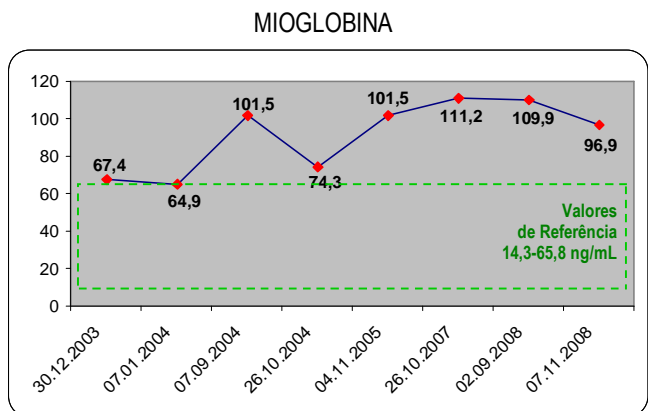
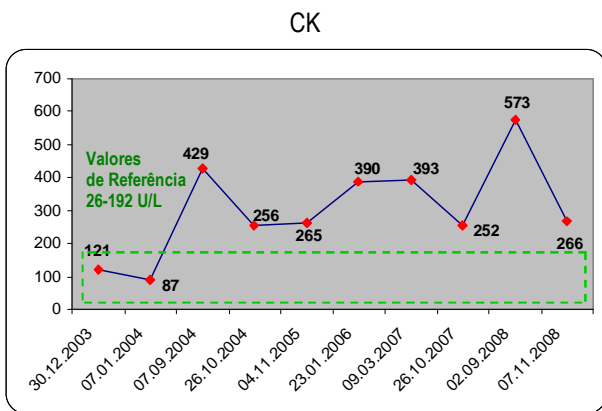
### 8.2. BIOPSIAS

#### BIOPSIA REALIZADA EM 02.03.2004

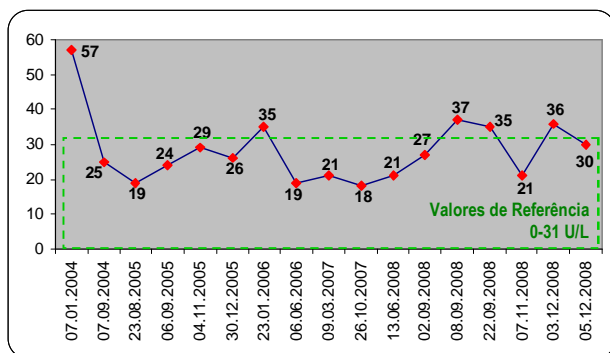
**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

**Conclusão:** Músculo normal.

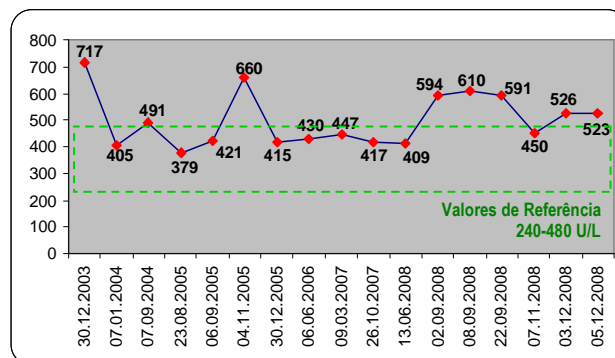
### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



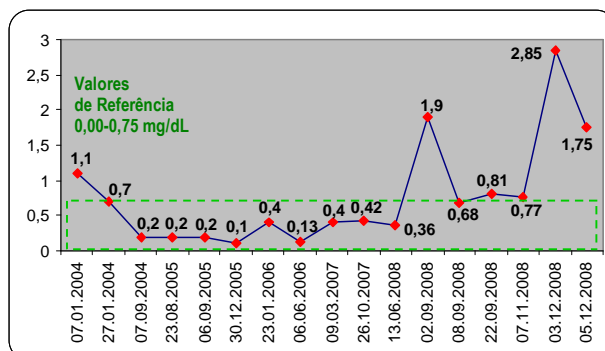
TGP



LDH



PCR



## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DO TÓRAX REALIZADA EM 02.01.2004

**Alterações:** Traços de fibrose e algumas pequenas bronquiectasias, nomeadamente a nível do lobo médio e segmentos basais de ambos os lobos inferiores.

### TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DA CHARNEIRA OCCIPITO-VERTEBRAL REALIZADA EM 07.01.2008

**Alterações:** Rotação da charneira occipito-vertebral no sentido contra-horário. Escoliose sinistro-convexa da coluna cervical. Malformação da charneira occipito-vertebral caracterizada por impressão basilar, occipitalização da massa lateral direita do atlas e hipoplasia da massa lateral esquerda do atlas. Ligeira hipoplasia do arco posterior do atlas, só por si sem significado, mas integrado no conjunto malformativo, contribui para a redução do espaço útil. Ectopia das amígdalas cerebelosas que descem até ao arco posterior do atlas.

### TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DA COLUNA CERVICAL REALIZADA EM 12.05.2008

**Alterações:** Retilização sagital e escoliose sinistro-convexa da coluna cervical. Assinala-se assimetria dos músculos esterno-cleido-mastoideus, por aparente atrofia do esquerdo.

### RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CERVICAL REALIZADA EM 12.09.2007

**Alterações:** Discreta proclividade posterior do disco intervertebral C4-C5. Escoliose cervical dextro-côncava centrada no segmento inferior. Malformação da charneira occipito-cervical. Hipoplasia do côndilo esquerdo do occipital, condicionando compressão da face anterior e lateral direita da transição bulbo-medular.

### ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 07.11.2008

**Alterações:** Insuficiência mitral fisiológica. Regurgitação tricúspide ligeira, com pressão sistólica da artéria pulmonar normal.

## **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR / PROVA FUNCIONAL RESPIRATÓRIA REALIZADO EM 24.11.2008**

**Alterações:** Diminuição da capacidade vital forçada, do volume expiratório máximo no 1.º segundo, dos débitos expiratórios forçados, das pressões expiratórias e inspiratórias máximas e da capacidade pulmonar total. Aumento das resistências das vias aéreas. Alteração ventilatória moderadamente grave.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Janeiro de 2010)

✓ Fisioterapia.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (Janeiro de 2010)**

---

Mantém estado geral.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Regular.

## DOENTE 2

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** J. M. C. M.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 06.04.1975 (34 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Casado      **PROFISSÃO:** Administrativo (Fábrica)  
**ANO DE BIOPSIA:** 2003      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 21.05.2003  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2003  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 28 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cansaço fácil;
- ✓ Dificuldades na marcha.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade nas mãos, pés e pélvis;
- ✓ Diminuição da força muscular distal dos membros superiores;
- ✓ Diminuição da força muscular proximal e distal dos membros inferiores;
- ✓ Hiporreflexia;
- ✓ Hipotonia.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Endocrinológico (Obesidade).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE (Nada a registar)

---

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Boa alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos.  
Bom ambiente familiar; boa socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Polineuropatia Desmielinizante Crónica Inflamatória.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 29.05.2003

**Conclusão:** Resultado compatível com doença nervosa periférica desmielinizante, de predomínio motor e proximal.

##### ELECTRONEUROGRAFIA REALIZADA EM 09.07.2004

**Conclusão:** Polineuropatia desmielinizante sensitivo-motora, aparentemente em regressão.

##### ELECTRONEUROGRAFIA REALIZADA EM 03.05.2005

**Conclusão:** Exame dentro da normalidade para a idade.

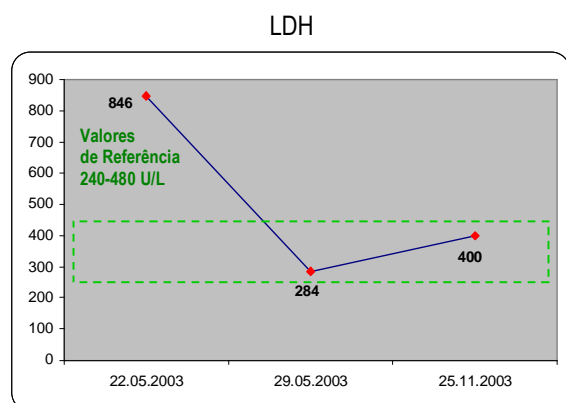
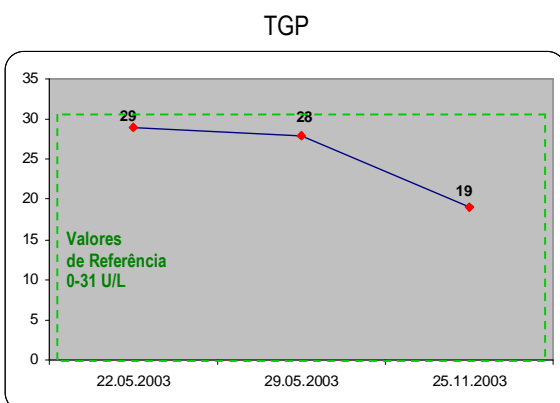
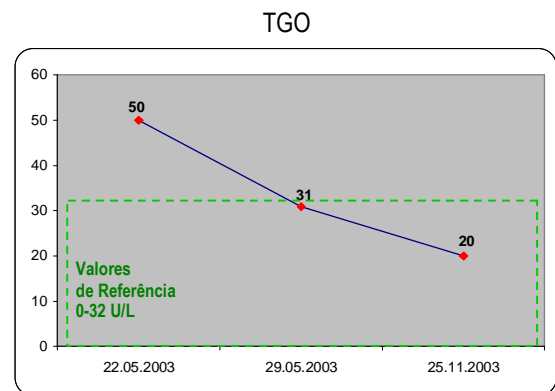
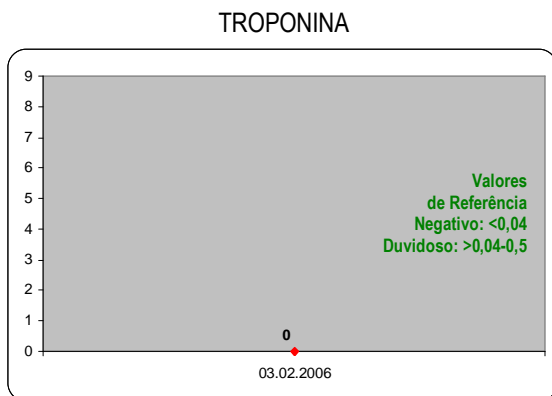
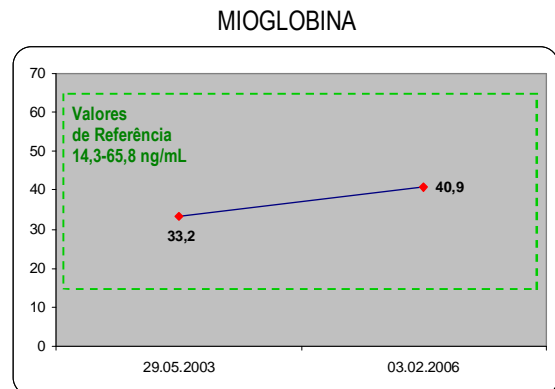
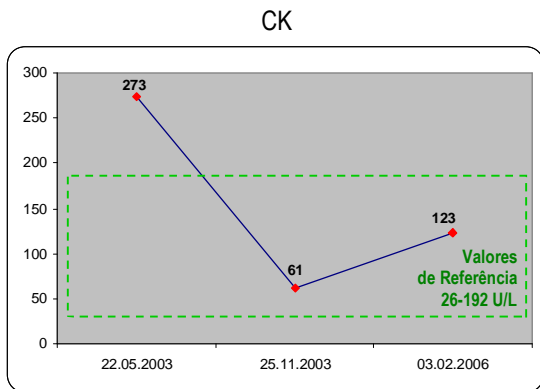
## 8.2. BIOPSIAS

### BIOPSIA REALIZADA EM 25.06.2003

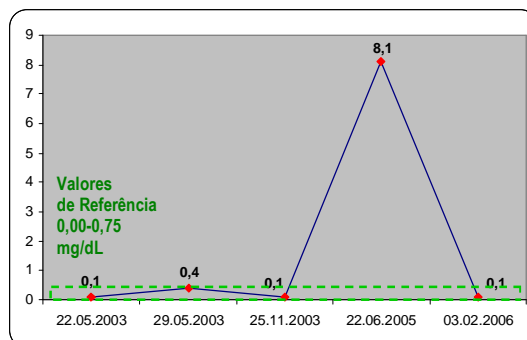
**Tipo:** nervo e pele (nervo sural esquerdo e pele na incisão).

**Conclusão:** Sem alterações actuais de neuropatia, podendo as discretas alterações referidas corresponder a fase de resolução de neuropatia anterior.

## 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



## PCR



## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CRÂNIO-ENCEFÁLICA REALIZADA EM 23.05.2003**

**Alterações:** Ligeira assimetria dos cornos occipitais dos ventrículos, provavelmente de natureza constitucional.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA LOMBAR REALIZADA EM 23.05.2003**

**Alterações:** L5-S1: desidratação do disco e discreta herniação posterior podendo originar sofrimento das raízes de S1; L2-L3: desidratação e abaulamento posterior pouco significativo sem sinais de compressão radicular; L3-L4 e L4-L5: ligeiros abaulamentos posteriores, sem sinais de compressão radicular; maciços articulares: ligeira hipertrofia (degenerativa); hipertrofia dos ligamentos amarelos.

## 9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO

---

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Janeiro de 2010)

Nenhuma.

## 10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (Janeiro de 2010)

---

Melhoria.

## 11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA

---

Inexistente. O doente teve alta da consulta de Neurologia.

## DOENTE 3

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** F. A. C. B. S.    **SEXO:** Feminino    **DATA DE NASCIMENTO:** 08.02.1955 (54 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Não há registo.    **PROFISSÃO:** Não há registo.  
**ANO DE BIOPSIA:** 2003    **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** Não há registo.  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** Não é possível determinar.  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** Não é possível determinar.

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

✓ Diminuição da força muscular.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

✓ Doenças do foro Digestivo (Esteatose Hepática);    ✓ Doenças do foro Oncológico (Doença de Hodgkin).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE (Nada a registar)

---

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

✓ Polimiosite.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### **ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 09.06.2003**

**Conclusão:** Compressão do nervo mediano direito ao nível do canal cárpico, sensitivo-motora, gravidade moderada. Sem sinais de lesão da fibra muscular.

#### 8.2. BIOPSIAS

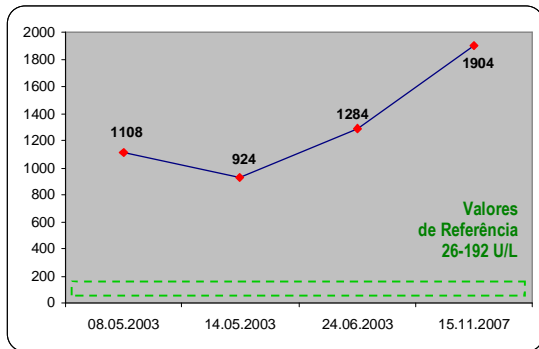
##### **BIOPSIA REALIZADA EM 01.09.2003**

**Tipo:** músculo da face posterior da coxa.

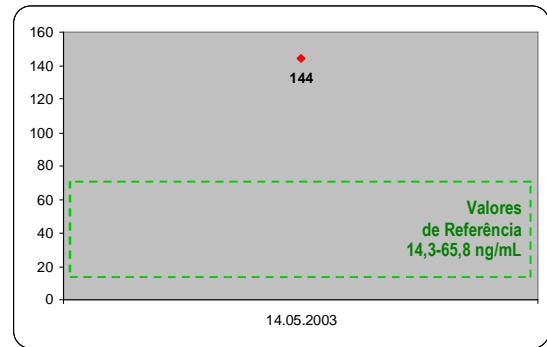
**Conclusão:** Fragmentos de músculo estriado esquelético sem alterações observadas histologicamente, nomeadamente inflamatórias ou degenerativas.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR

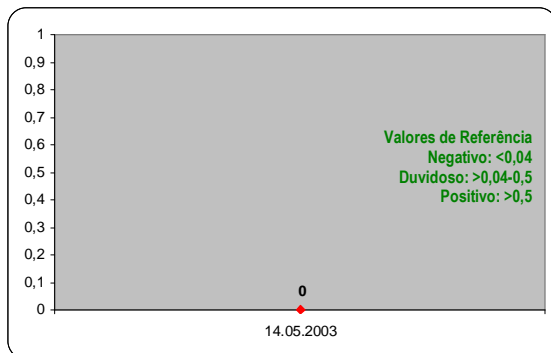
CK



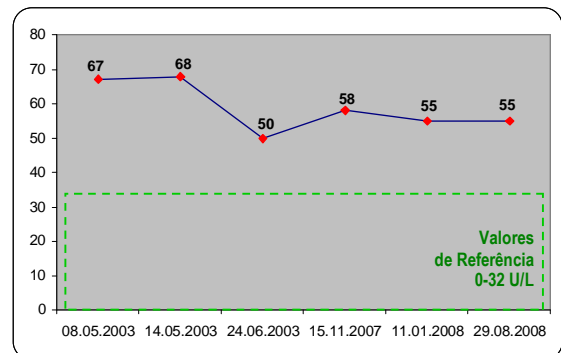
MIOGLOBINA



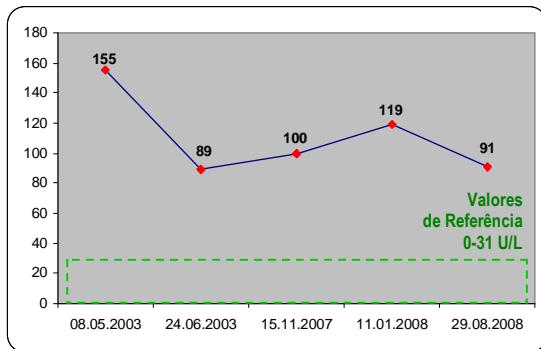
TROPONINA



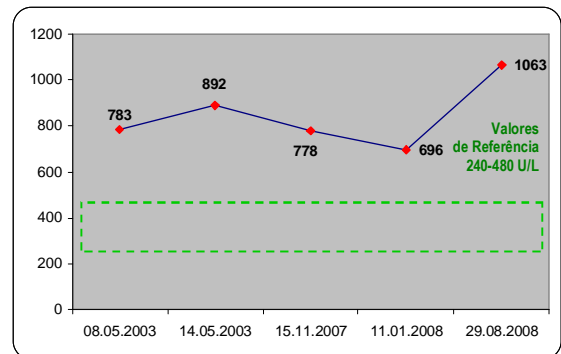
TGO



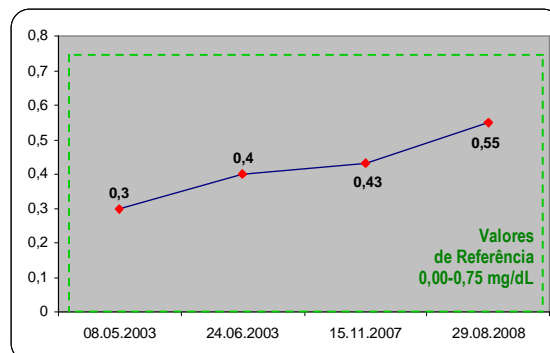
TGP



LDH



PCR



## **8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES**

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA TÓRACO-ABDOMINAL REALIZADA EM 05.05.2003**

**Alterações:** Fígado marcadamente hipodenso por infiltração esteatósica difusa e importante.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DO ABDÓMEN SUPERIOR REALIZADA EM 06.03.2008**

**Alterações:** No flanco direito, no seio da gordura mesentérica, observam-se algumas pequenas formações nodulares, compatíveis adenopatias.

### **ECOGRAFIA ABDOMINAL SUPERIOR REALIZADA EM 15.11.2007**

**Alterações:** Fígado de textura ligeiramente mais reflectiva que o habitual, compatível com fenómenos esteatósicos.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

### **Terapêutica Actual**

Não foi possível obter.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE**

---

Não foi possível obter.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Inexistente.

## DOENTE 4

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** R. C. F. P.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 26.01.1974 (35 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Solteiro      **PROFISSÃO:** Reformado  
**ANO DE BIOPSIA:** 2003      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 04.07.2003  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2003  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 29 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Endocrinológico (Hipoparatiroidismo);
- ✓ Doenças do foro Neurológico (outras que não referentes ao Sistema Nervoso Periférico – AVC Isquémico e Síndrome de Fahr [calcificações intracerebrais]);
- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Osteopenia);
- ✓ Doenças do foro Psiquiátrico (Síndrome Depressivo crónico, Alcoolismo crónico e Tabagismo crónico).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Mãe: Ciclotímica.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

A análise do contexto sócio-familiar revela a existência de indicadores críticos, nomeadamente a nível económico e profissional. O doente reside com a mãe de 65 anos de idade. Má higiene pessoal reveladoras da dificuldade de aceitação de dependência de terceiros.

Má alimentação; não pratica exercício físico; apresenta hábitos etílicos e tabágicos.  
Mau ambiente familiar; má socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Miopatia Mitocondrial.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### EMG REALIZADO APÓS 2010

**Conclusão:** Sinais de unidades miopáticas nos músculos proximais.

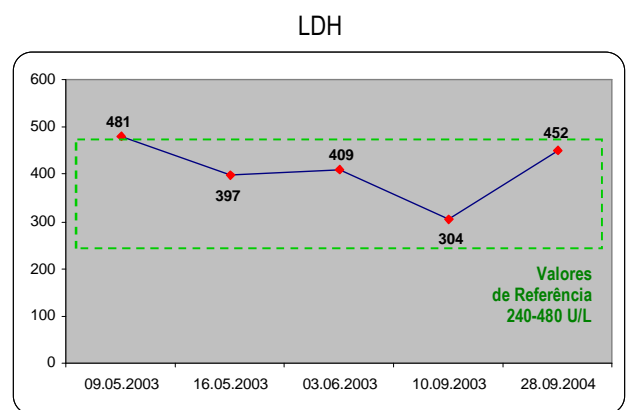
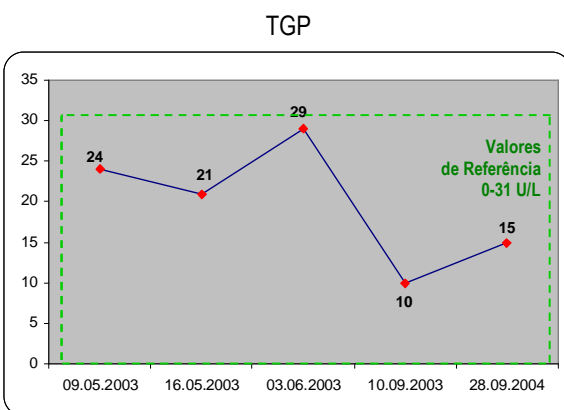
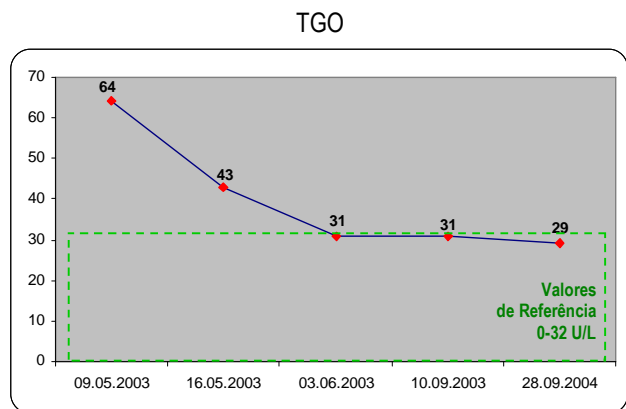
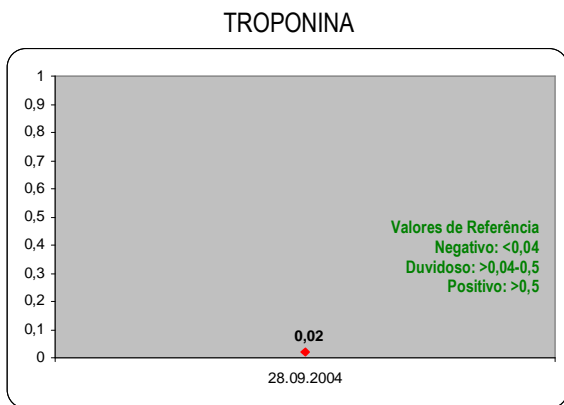
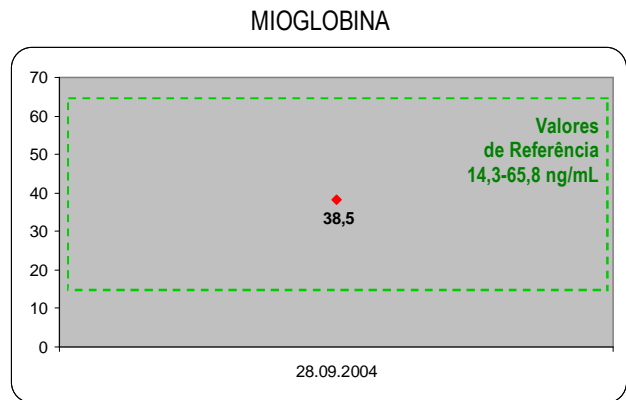
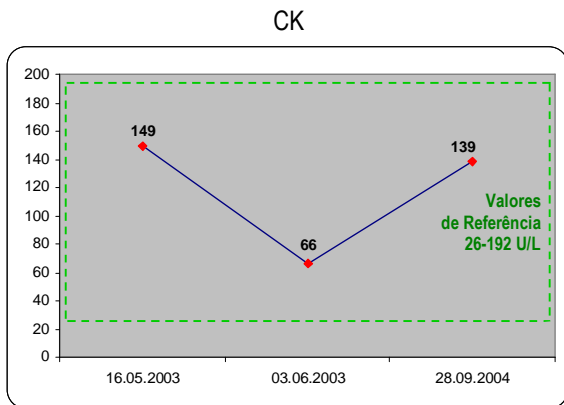
## 8.2. BIOPSIAS

### BIOPSIA REALIZADA EM 25.06.2003

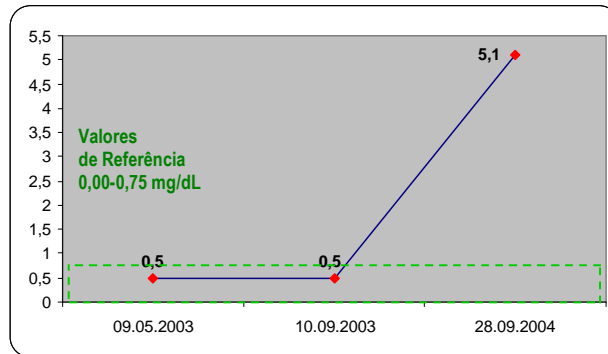
**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

**Conclusão:** Ausência de alterações de natureza patológica nos fragmentos de músculo estudados. Actividade enzimática dos complexos estudados da cadeia respiratória mitocondrial normal.

## 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



## PCR



## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA CRÂNIO-ENCEFÁLICA REALIZADA EM 19.05.2003**

**Alterações:** Extensas calcificações bilaterais, relativamente simétricas, nomeadamente na substância branca cerebelosa e núcleos dentados, gânglios basais (núcleo caudado e putamen), tálamos e substância branca dos hemisférios cerebrais. Notam-se hipodensidades das cápsulas externas bilateralmente, mais evidente à direita, podendo eventualmente corresponder a necrose laminar. Calcificações tão extensas dos núcleos cinzentos e cerebelo verificam-se em doenças endócrinas (nomeadamente relacionadas com alterações das paratormonas) e em doenças metabólicas (em particular, o grupo das doenças mitocondriais). Se a clínica e o laboratório não forem conclusivos, considera-se doença de Fahr como hipótese.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CRÂNIO-ENCEFÁLICA REALIZADA EM 17.08.2004**

**Alterações:** Alterações significativas da emissão de sinal dos núcleos da base, de forma bilateral e sensivelmente simétrica, traduzida por hipersinal espontâneo em T1, com áreas de hipossinal mais evidentes a nível estriato-capsular, hipersinal em D.P. e T2, igualmente com áreas de hipossinal nas áreas sobreponíveis às verificadas em T1, hipersinal mais acentuado em FLAIR, nomeadamente a nível das coroas radiárias e centros semi-ovais, apresentando-se os núcleos da base com hipersinal heterogéneo, e marcado hipossinal em gradiente de eco. Nesta ponderação são mais visíveis áreas com comportamento semelhante a nível subcortical fronto-temporo-parietal, igualmente de forma sensivelmente simétrica, e ainda a nível dos núcleos dentados. Estas alterações são igualmente visíveis nas restantes ponderações, embora de forma menos acentuada, nomeadamente em D.P. e T2. Observam-se igualmente alterações da substância branca das coroas radiárias e centros semi-ovais, e a nível subcortical parietal bilateral, com hipersinal em D.P., T2, FLAIR e gradiente de eco, sem tradução significativa em T1, antes ou após administração e.v. de gadolínio. Estas alterações não se associam a efeito de massa ou a edema vasogénico significativo, nem realce significativo após administração e.v. de gadolínio, parecendo-nos poderem corresponder a processo de ferocalcinoze cérebro-vascular familiar (doença de Fahr), não sendo no entanto possível excluir a hipótese de lesões sequelares, nomeadamente pós-inflamatórias, sugerindo-se estudo complementar por TAC para confirmar a natureza calcificada das lesões referidas, e inserção das alterações no contexto clínico (não fornecido). Observa-se ainda moderada atrofia cortical generalizada, de predomínio supratentorial, bilateral e sensivelmente simétrica. Moderado espessamento generalizado dos ossos da calote, em provável relação com a atrofia parenquimatosa referida.

### **ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 23.05.2003**

**Alterações:** Regurgitação tricúspide ligeira, permitindo calcular a pressão sistólica da artéria pulmonar de 37 mm Hg.

### **ECOGRAFIA RENAL BILATERAL E ECOGRAFIA VESICAL REALIZADAS EM 11.10.2004**

**Alterações:** Litíase milimétrica não obstrutiva no terço inferior do seio renal esquerdo.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Janeiro de 2010)

Nenhuma.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (Janeiro de 2010)**

---

Agravamento.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Inexistente.

## DOENTE 5

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** J. G. D      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 10.09.1937 †  
**ESTADO CIVIL:** Não há registo.      **PROFISSÃO:** Não há registo.  
**ANO DE BIOPSIA:** 2003      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 14.01.2003  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** Não é possível determinar.  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** Não é possível determinar.

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cansaço fácil;
- ✓ Dificuldades na marcha.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Arreflexia generalizada;
- ✓ Diminuição simétrica da força muscular proximal e distal;
- ✓ Atrofia proximal bilateral;

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Cardiovascular (Angina de Peito);
- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Coxartrose bilateral);
- ✓ Doenças do foro Digestivo (Úlcera Duodenal Crónica);
- ✓ Doenças do foro Neurológico (outras que não referentes ao Sistema Nervoso Periférico – Degenerações Cerebrais);
- ✓ Doenças do foro Endocrinológico (Diabetes Mellitus tipo 2);
- ✓ Doenças do foro Respiratório (Bronquite e Apneia do Sono).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Familiares com Miopatia Mitocondrial diagnosticada (desconhece-se grau de parentesco).

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Miopatia das Cinturas;
- ✓ Miopatia Mitocondrial.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS (Nada a registar)

#### 8.2. BIOPSIAS

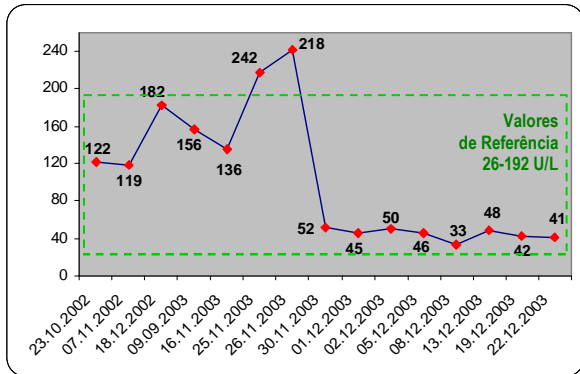
##### **BIOPSIA REALIZADA EM 03.12.2003**

**Tipo:** Músculo.

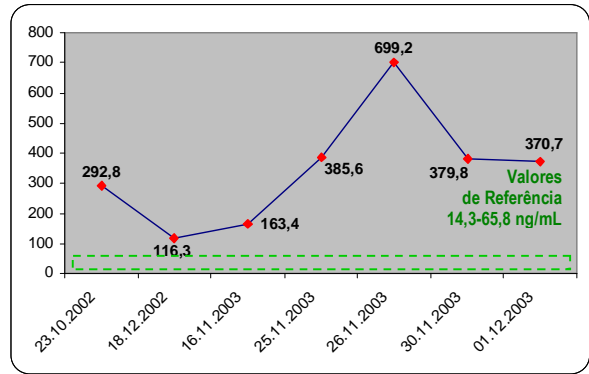
**Conclusão:** Lesões graves de atrofia neurogénica com alterações secundárias mitocondriais.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR

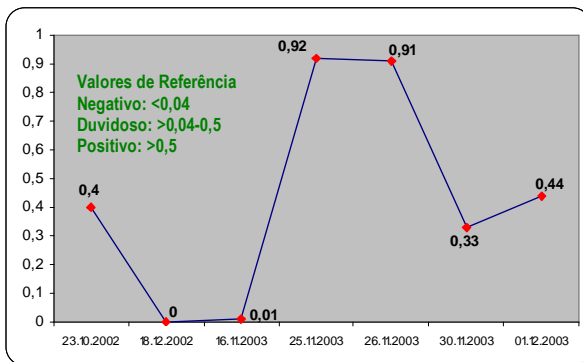
CK



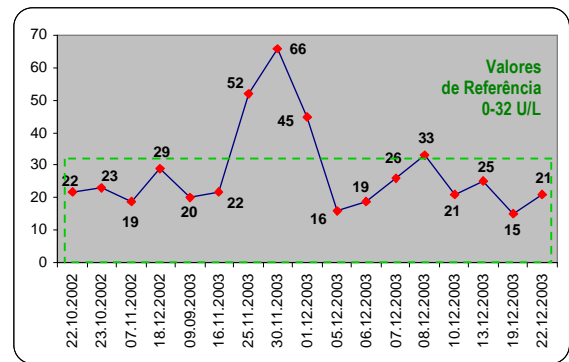
MIOGLOBINA



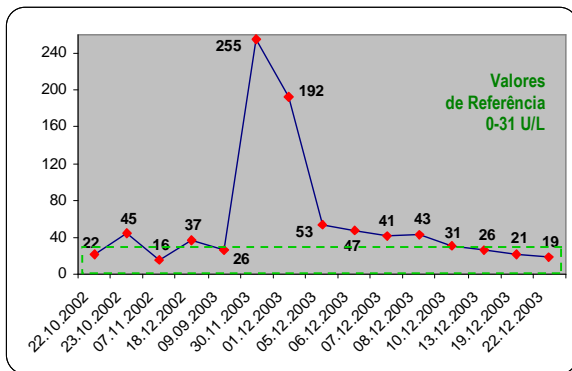
TROPONINA



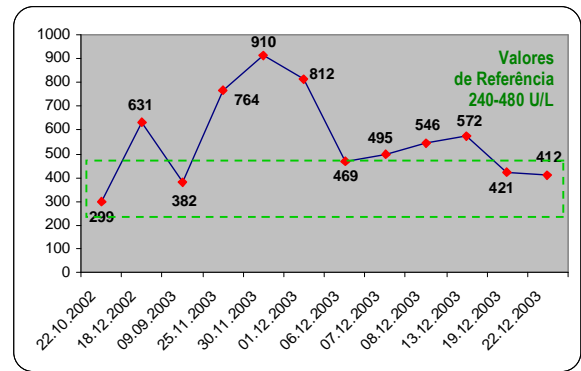
TGO



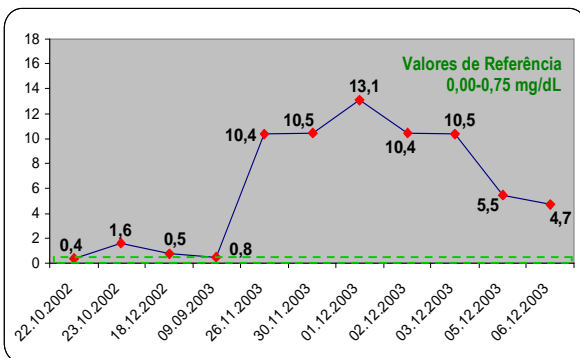
TGP



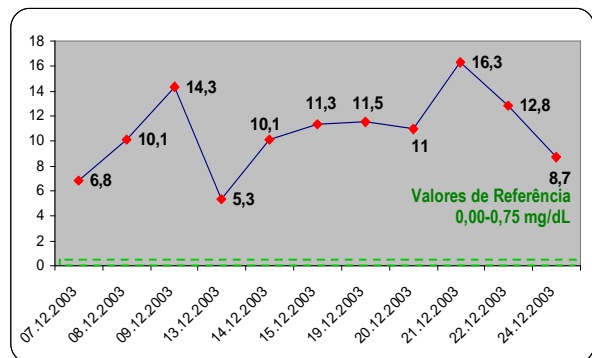
LDH



PCR (1)



PCR (2)



## **8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES**

### **RADIOGRAFIA DA BACIA E JOELHOS REALIZADA EM 06.10.1994**

**Alterações:** BACIA: Coxartrose bilateral, traduzida por discreta esclerose sub-condral.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DA COLUNA CERVICAL REALIZADA EM 26.11.2003**

**Alterações:** Em C3-C4, observa-se protrusão discal invadindo o espaço subaracnoideu anterior, associando-se alterações degenerativas das apófises unciformes e das articulações posteriores, nomeadamente à direita, onde se encontra reduzida a amplitude do buraco de conjugação – tornando possível o compromisso da raiz de C4 homolateral.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA ENCEFÁLICA REALIZADA EM 26.11.2003**

**Alterações:** Alargamento generalizado dos espaços de circulação de LCR, traduzindo redução do volume encefálico. Pequena assimetria dos cornos frontais, com predomínio do esquerdo, provavelmente sem significado patológico. As amígdalas cerebelosas apresentam-se em normal topografia. São visíveis aparentes traços de fractura.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CRÂNIO-ENCEFÁLICA REALIZADA EM 06.11.2002**

**Alterações:** Moderada acentuação dos sulcos corticais cerebrais de predomínio opercular bilateralmente, apresentando os ventrículos laterais dimensões nos limites superiores do normal, levemente assimétricos por maiores dimensões do V.L. esquerdo, nomeadamente do seu corno frontal, alterações estas em relação com correspondente atrofia cortico-subcortical, eventualmente com maior componente atrófico subcortical à esquerda. Dilatação de espaços perivascularares. Discreta a moderada acentuação dos sulcos do vérmis superior.

### **ELECTROCARDIOGRAMA REALIZADO EM 04.03.1999**

**Alterações:** Bloqueio completo do ramo direito.

### **ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 04.11.2002**

**Alterações:** Raiz da aorta e seios coronários dilatados. Válvula aórtica tricúspide e abertura sistólica ligeira diminuída. Aurícula. Fluxo aórtico turbulento, com gradiente VE/Ao máximo de 13 mmHg e médio de 8 mmHg. Regurgitação ligeira/moderada. Fluxo transmitral com relação E/A anormal, traduzindo disfunção diastólica do VE. Regurgitação tricúspide ligeira, permitindo calcular a pressão sistólica da artéria pulmonar de 42 mmHg.

### **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 12.05.2003**

**Alterações:** Diminuição da capacidade vital forçada e do volume expiratório máximo no 1.º segundo. Diminuição dos débitos expiratórios forçados. Diminuição do volume residual e da capacidade pulmonar total. Diminuição da transferência alvéolo-capilar do monóxido de carbono (single-breath). Alteração ventilatória restritiva moderadamente grave. Diminuição ligeira da capacidade de transferência alvéolo-capilar do monóxido de carbono.

### **ESTUDO POLIGRÁFICO DO SONO REALIZADO EM 12.05.2003**

**Alterações:** Neste estudo confirmou-se o diagnóstico de Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono. Registou-se um número elevado de apneias/hipopneias (Índice de apneia/hipopneia – 33,6), o que condicionou alterações na saturação de O<sub>2</sub>.

### **ENDOSCOPIA ALTA REALIZADA EM 21.10.2002**

**Alterações:** ESTÔMAGO: Mucosa atrófica. Mucosa hiperemiada (focos de congestão). DUODENO: 2 úlceras no bulbo, na face anterior, com cerca de 9 mm de dimensão. Mucosa congestionada no bulbo, na face anterior. CONCLUSÃO: Úlceras (2) com cerca de 9 mm da face anterior do bulbo duodenal em mucosa congestiva e sangrante à passagem do endoscópio. Aspectos sugestivos de atrofia da mucosa gástrica.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

### **Terapêutica Actual**

Não foi possível obter.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE**

---

Falecido a 27.12.2003 – causa directa: Cardiopatia Isquémica.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Falecido.

## DOENTE 6

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** A.P.C.R.      **SEXO:** Feminino      **DATA DE NASCIMENTO:** 21.07.1966 (43 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Não há registo.      **PROFISSÃO:** Não há registo.  
**ANO DE BIOPSIA:** 2005      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 11.10.2004  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2003  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 37 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

✓ Dores generalizadas nas pequenas e grandes articulações.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

✓ Alterações da sensibilidade;      ✓ Diminuição generalizada da força muscular.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

✓ Doenças do foro Auto-Imunológico (Artrite Reumatóide e Sarcoidose);      ✓ Doenças do foro Nefro-Urológico (Pielonefrite Crónica).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pai: Patologia reumática, Hipertensão Arterial e Deslipidémia. Mãe: Artrite Reumatóide.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

✓ Distrofia Muscular;      ✓ Miosite.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 05.09.2005

**Conclusão:** Exame sugestivo de um quadro miopático embora sem características definitivas.

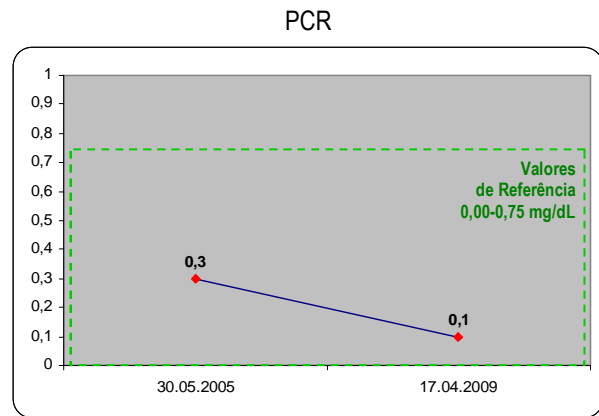
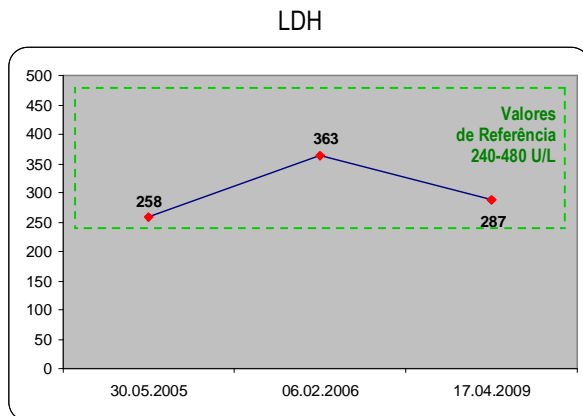
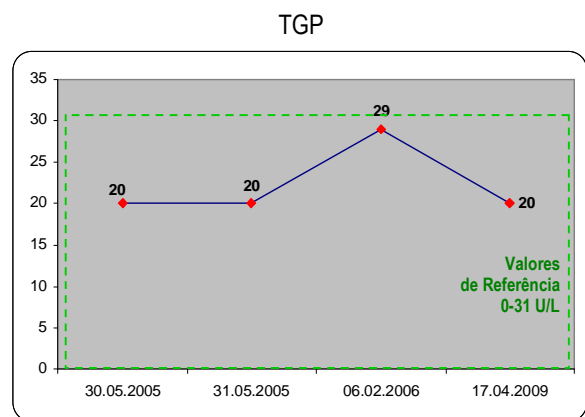
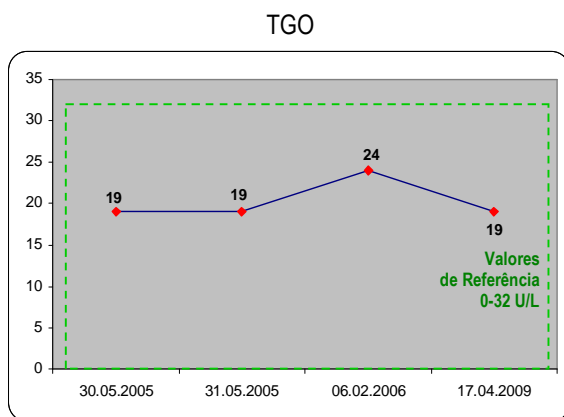
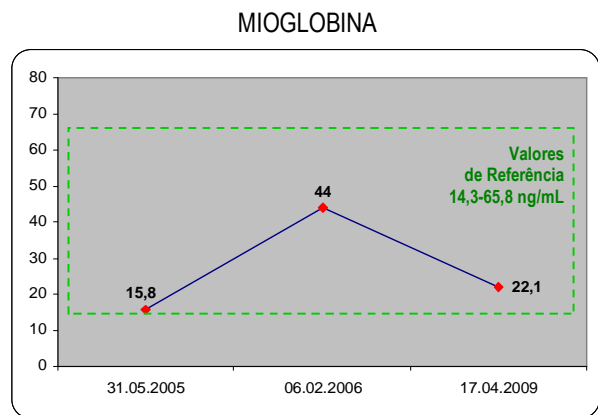
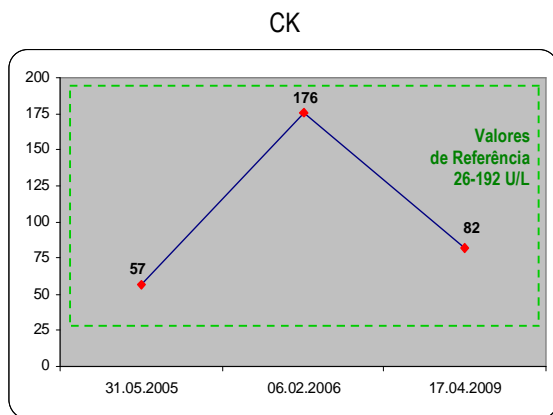
#### 8.2. BIOPSIAS

##### BIOPSIA REALIZADA EM 13.07.2005

**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

**Conclusão:** Ausência de alterações patológicas nos fragmentos de músculo estudado.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



### 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

#### CINTIGRAFIA ÓSSEA REALIZADA EM 30.03.2006

**Alterações:** Discreto aumento difuso de actividade metabólica óssea na área de projecção do joelho esquerdo e também no tarso do pé esquerdo (ossos de primeira fila), com aspecto cintigráfico compatível com a existência de patologia inflamatória nestas articulações.

### 9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO

#### Terapêutica Actual

Não foi possível obter.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE**

---

Não foi possível obter.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Inexistente. Alta da consulta de Neurologia.

## DOENTE 7

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** C.M.F.S.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 17.06.1958 (51 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Não há registo.      **PROFISSÃO:** Não há registo.  
**ANO DE BIOPSIA:** 2005      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 26.09.2003  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** Não é possível determinar.  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** Não é possível determinar.

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

✓ Alterações da sensibilidade.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Neurológico (outras que não referentes ao Sistema Nervoso Periférico – Síndrome de Fahr [calcificações intracerebrais]);
- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Discopatias degenerativas de C3-C4 a C7-D1, Osteopenia);
- ✓ Doenças do foro Otorrinolaringológico (Síndrome Vertiginoso).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE (Nada a registar)

---

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

✓ Miopatia Mitocondrial.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS (Nada a registar)

#### 8.2. BIOPSIAS

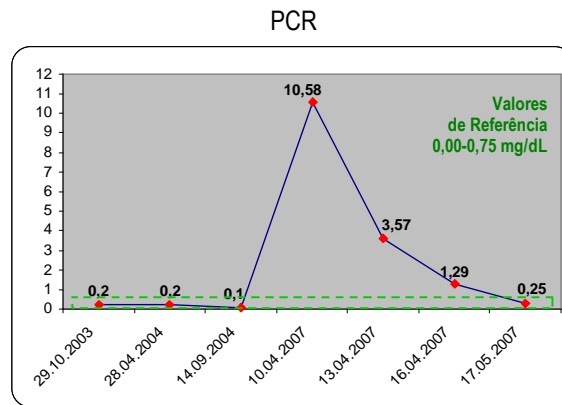
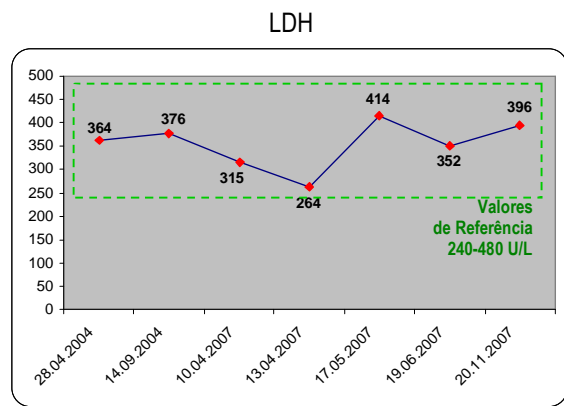
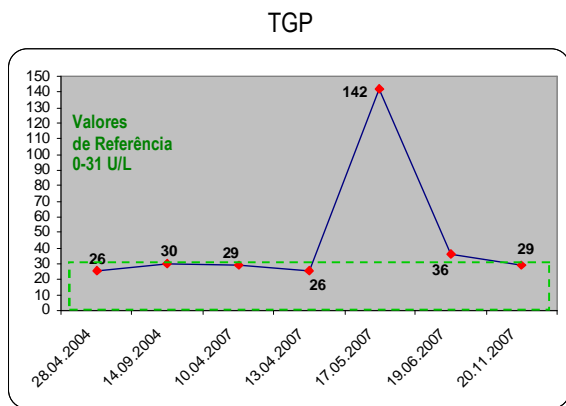
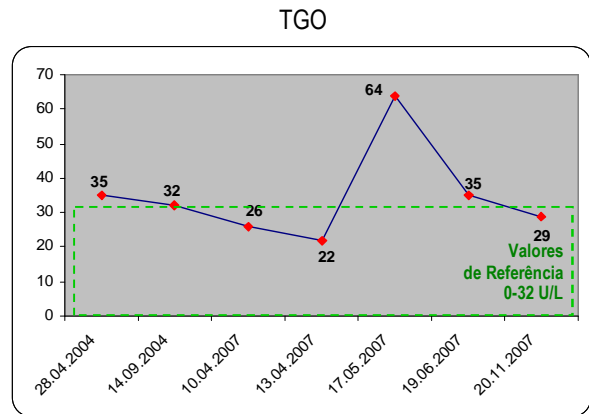
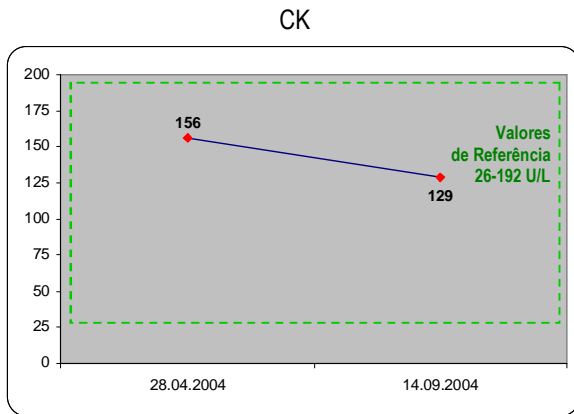
##### **BIOPSIA REALIZADA EM 11.05.2005**

**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

**Conclusão:** Alterações discretas e inespecíficas do músculo estudado.

Actividade enzimática dos complexos da cadeia respiratória mitocondrial estudados normal.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



### 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

#### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DA COLUNA CERVICAL REALIZADA EM 07.02.2003**

**Conclusão:** Discopatias degenerativas, em todo o segmento avaliado com particular incidência em C4-C5 e C5-C6, onde existem condições para conflito de espaço radicular foraminal, bilateralmente e protusão discal mediana em C4-C5, indentando a superfície medular anterior.

#### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA ENCEFÁLICA REALIZADA EM 07.02.2003**

**Alterações:** Calcificações pálidas bilaterais, relativamente proeminentes para o grupo etário, podendo reflectir distúrbio metabólico. Hipodensidade focal córtico-subcortical frontal parasagital direita, podendo traduzir lesão vascular isquêmica.

### **TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA ENCEFÁLICA REALIZADA EM 19.09.2007**

**Alterações:** Áreas hiperdensas intersectando os núcleos lenticulares bilateralmente, com maior incidência nos globos pálidos, bem como peri-ventriculares adjacentes aos cornos temporais, traduzindo prováveis calcificações. Estas alterações, apesar de inespecíficas, são compatíveis com o diagnóstico de doença de Fahr. Hipóteses diagnósticas alternativas, no contexto clínico adequado, seriam de infecção congénita pelo grupo TORCH ou alterações do metabolismo fosfocálcico.

### **OSTEODENSITOMETRIA DO COLO DO FÉMUR/COLUNA LOMBAR REALIZADA EM 25.11.2003**

**Alterações:** Avaliação do componente ósseo essencialmente cortical: exame compatível com osteopenia. Avaliação do componente ósseo essencialmente trabecular: exame compatível com osteopenia.

### **OSTEODENSITOMETRIA DO COLO DO FÉMUR/COLUNA LOMBAR REALIZADA EM 28.04.2004**

**Alterações:** Avaliação do componente ósseo essencialmente cortical: exame compatível com osteopenia. Também em comparação com o exame realizado em 2003, há ligeiro aumento da massa óssea. Avaliação do componente ósseo essencialmente trabecular: exame compatível com osteopenia. Em comparação com o exame realizado em 2003, há ligeiro aumento da massa óssea.

### **OSTEODENSITOMETRIA DO COLO DO FÉMUR/COLUNA LOMBAR REALIZADA EM 08.10.2007**

**Alterações:** Densidade da Região da Coluna AP: exame compatível com osteopenia. Densidade Óssea do Fémur Esquerdo: exame compatível também com osteopenia. Em comparação com os exames realizados em 2004 há aumento da massa óssea, quer a nível do colo, quer da coluna.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

### **Terapêutica Actual**

Não foi possível obter.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE**

---

Não foi possível obter.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Inexistente. Alta da consulta de Neurologia.

## DOENTE 8

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** N. J. C. C.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 03.12.1974 (35 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Solteiro      **PROFISSÃO:** Bioquímico (Inactivo)  
**ANO DE BIOPSIA:** 2006      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 22.07.2004  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2003  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 29 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade;
- ✓ Arreflexia;
- ✓ Atrofia muscular das extremidades;
- ✓ Diminuição da força muscular de predomínio distal.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Neurológico (outras que não referentes ao Sistema Nervoso Periférico – Nevralgia do Trigêmeo à direita);
- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Cifoescoliose);
- ✓ Doenças do foro Respiratório (Restrição Pulmonar grave, Obstrução Bronquiolar e Hipersonia com Apneia).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Irmão, 5 anos mais novo que o doente, com diagnóstico de Polineuropatia Hereditária Recessiva por Hipomielinização, feito em criança, à semelhança do doente em questão.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Aparentemente, o doente e a família estiveram emigrados na Suíça quando este tinha 11 anos de idade, altura em que lhe terá sido diagnosticada a patologia acima referida.

Boa alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos.  
Bom ambiente familiar; boa socialização.  
Dependente de terceiros.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Neuropatia Sensitivo motora Hereditária.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTROMIOGRAFIA REALIZADA EM 11.05.2006

**Conclusão:** Estudo electromiográfico compatível com Polineuropatia Hipomielinizante Congénita.

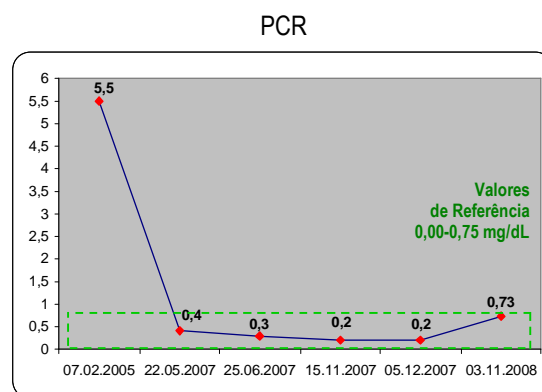
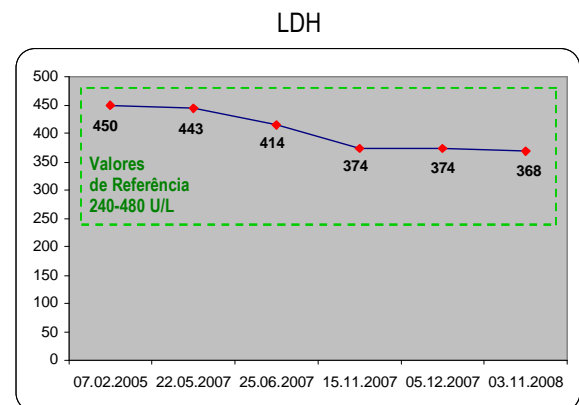
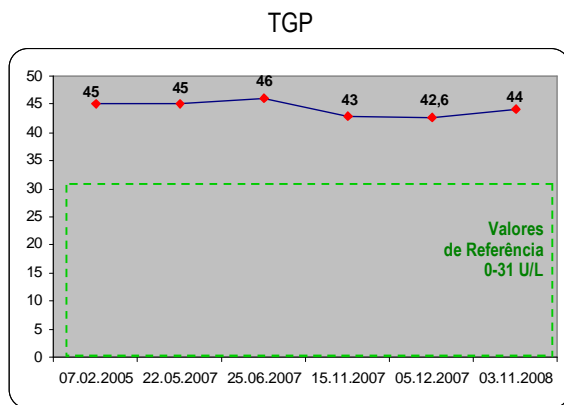
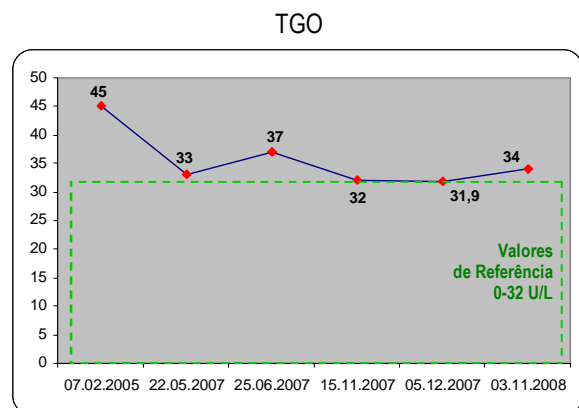
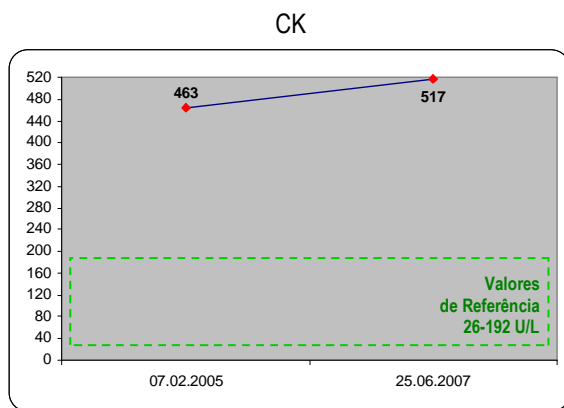
## 8.2. BIOPSIAS

### BIOPSIA REALIZADA EM 11.01.2006

**Tipo:** Nervo sural esquerdo.

**Conclusão:** Neuropatia intersticial hipertrófica provavelmente tipo HMSN III ou um dos tipos de Neuropatia Congênita Hipomielinizante.

## 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CRÂNIO-ENCEFÁLICA REALIZADA EM 26.10.2004

**Alterações:** aumento significativo do volume dos segmentos V2 e V3 dos nervos trigêmeos, mas com limites bem definidos, com moderado alargamento dos buracos redondos e dos buracos ovais, respectivamente. O aumento do volume do segmento V2 direito é um pouco mais acentuado do que o segmento esquerdo

correspondente. Estas alterações não apresentam características de malignidade. Possível dilatação das respectivas bainhas perineurais. Provável existência de pequenos focos de gliose consequência de compromisso de pequenos vasos perfurantes periféricos. Discreta a moderada atrofia cerebral e cerebelosa, bilateral e sensivelmente simétrica.

#### **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 11.05.2006**

**Conclusão:** Nítida perda da eficácia da musculatura respiratória. Restrição pulmonar grave, acompanhada de obstrução bronquiolar, discreta.

#### **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 22.05.2007**

**Conclusão:** Alteração ventilatória restritiva grave.

#### **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 15.05.2008**

**Conclusão:** Alteração ventilatória restritiva moderadamente grave.

#### **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 03.11.2008**

**Conclusão:** Alteração ventilatória restritiva ligeira.

### **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

**Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Janeiro de 2010)**

- ✓ Gabapentina (Gabapentina ®);
- ✓ Pregabalina (Lyrica ®);
- ✓ Cianocobalamina+Piridoxina+Tiamina (Neurobion ®).

### **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (Janeiro de 2010)**

---

Agravamento.

### **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Regular.

## DOENTE 9

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** J.J.P.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 17.05.1963 (46 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Casado      **PROFISSÃO:** Reformado  
**ANO DE BIOPSIA:** 2006      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 05.12.2003  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 1993  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 30 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Dificuldades na marcha;
- ✓ Dor à extensão e flexão da perna.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade;
- ✓ Diminuição da força muscular distal e sobretudo proximal em particular nos membros inferiores;
- ✓ Atrofia generalizada da musculatura paravertebral;
- ✓ Hiporreflexia;
- ✓ Atrofia muscular proximal;
- ✓ Pseudohipertrofia bilateral dos gêmeos.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Esvolose do Ráquis Dorsal de convexidade esquerda).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pais: primos em 5.º grau. Irmã (desconhece-se a idade): emigrada em França, aparentemente com patologia semelhante à do doente.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Incapacidade permanente e progressiva para executar a sua profissão.

Boa alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos.  
Bom ambiente familiar; razoável socialização; dependente da esposa.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Miopatia das Cinturas.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROGRAFIA REALIZADA EM 12.01.2007

**Conclusão:** Estudo electroneurográfico dentro da normalidade. O exame de agulha sugere alterações miopáticas nos membros inferiores e alterações de cariz neuropático nos membros superiores.

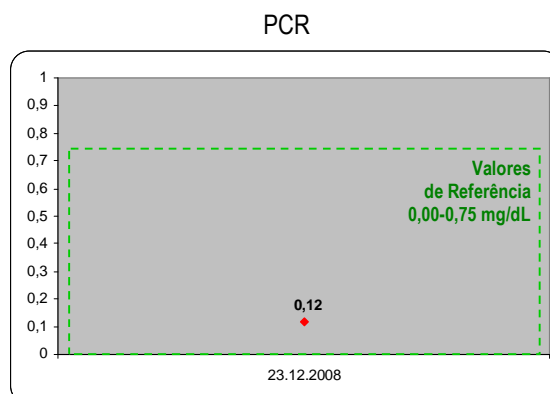
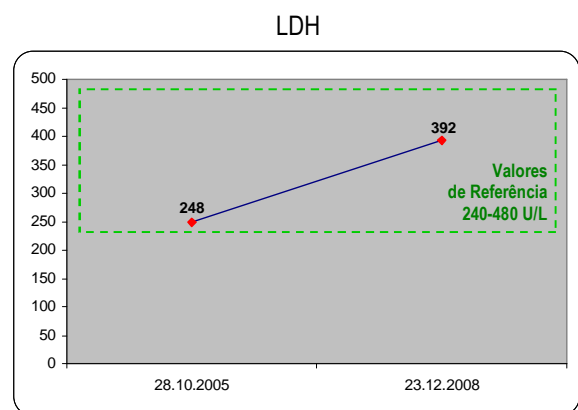
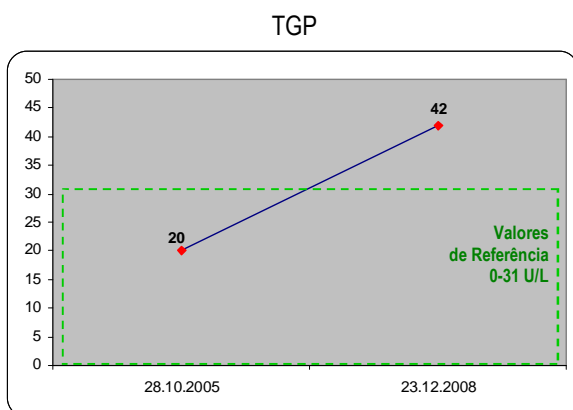
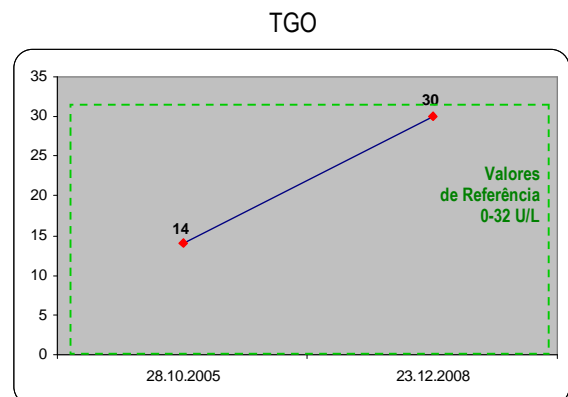
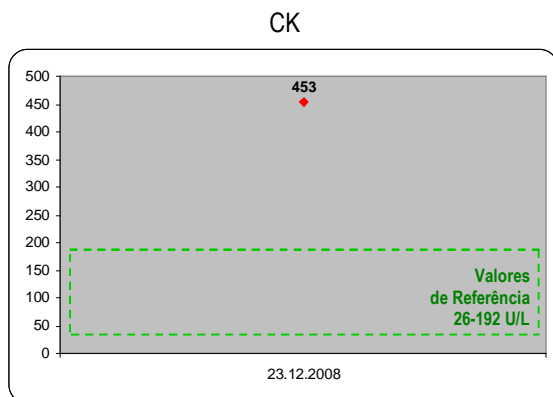
## 8.2. BIOPSIAS

### BIOPSIA REALIZADA EM 26.04.2006

**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

**Conclusão:** Músculo com alterações importantes e de características distróficas. A presença de “rimmed vacuoles” e incipientes infiltrados inflamatórios são também sugestivos de IBM. Vai prosseguir o estudo com microscopia electrónica e deve ser efectuada realização de despiste por genética molecular de outras distrofias.

## 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DO TÓRAX REALIZADA EM 25.06.2009

**Alterações:** Pequena formação nodular, densa, centimétrica em relação com a cisura direita. Adenopatias mediastínicas nomeadamente do mediastino superior, loca de Baretty, mediastino anterior, janela aorto-pulmonar e pré-carinais com dimensões que nalguns casos atingem 2 cm de diâmetro. Litíase vesicular.

### RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DA COLUNA LOMBO-SAGRADA REALIZADA EM 23.12.2003

**Alterações:** Ao nível de S1-S2 o disco está diminuído em altura e apresenta protusão circunferencial, sem qualquer repercussão sobre estruturas nervosas intra-canales ou foraminais. Canal vertebral congenitamente amplo. Severa atrofia generalizada da musculatura para-vertebral, não explicada pelos restantes aspectos do exame efectuado.

### RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DA COLUNA DORSAL REALIZADA EM 05.02.2004

**Alterações:** Escoliose do ráquis dorsal de convexidade esquerda. Pequenas herniações intra-somáticas de Schmorl. Pequenos “angiomas” no interior dos corpos vertebrais D6 e D8, sem características expansivas.

### RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DA COLUNA LOMBO-SAGRADA REALIZADA EM 06.02.2004

**Conclusão:** Sinais de sofrimento a nível de L2, L3, L4, L5, S1 e S2, sobretudo à direita, com eventual atingimento das raízes sensitivas.

### RESSONÂNCIA MAGNÉTICA LOMBAR REALIZADA EM 02.04.2004

**Alterações:** Discopatia L5-S1 traduzida por redução da altura e do sinal em T2 do disco. Sinais discretos de discopatia L4-L5 com redução do sinal do disco em T2. Rectificação da coluna lombar na posição de estudo.

### ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 20.08.2007

**Alterações:** Fluxo diastólico transmitral com relação E/A anormal, traduzindo disfunção diastólica do VE.

### ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 09.10.2007

**Alterações:** Diminuição das pressões expiratórias máximas. Normoxémia com hipocápnia com elevação do pH e HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>. Alcalose metabólica e respiratória.

### ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 21.05.2009

**Alterações:** Diminuição da pressão expiratória máxima com restantes parâmetros dentro da normalidade.

## 9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO

---

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Janeiro de 2010)

✓ Fisioterapia.

## 10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (Janeiro de 2010)

---

Agravamento.

## 11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA

---

Regular.

## DOENTE 10

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** D.P.P.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 24.06.1977 (32 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Não há registo.      **PROFISSÃO:** Não há registo.  
**ANO DE BIOPSIA:** 2006      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 20.09.2004  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2002  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 25 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cãibras;
- ✓ Cansaço muscular fácil.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade;
- ✓ Diminuição da força muscular proximal e distal (esta última nos membros superiores).

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Hérnia Discal).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pai: aparentemente com patologia semelhante; Paralisia da face e membro superior direito na altura do nascimento da filha; Epilepsia. Tia: Epilepsia.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Miopatia Congénita;
- ✓ Miopatia das Cinturas.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROGRAFIA REALIZADA EM 27.04.2005

**Conclusão:** Radiculopatia Vs compressão radicular C7, C8 e T1 à direita.

#### 8.2. BIOPSIAS

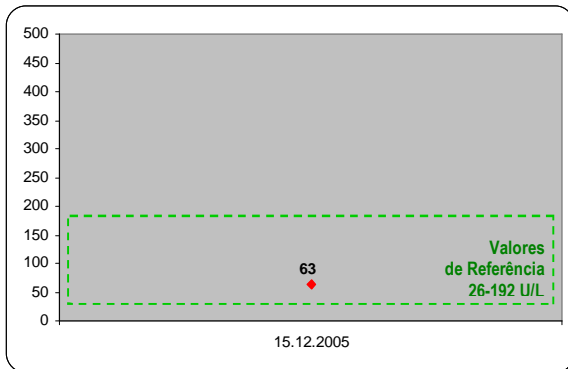
##### BIOPSIA REALIZADA EM 08.03.2006

**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

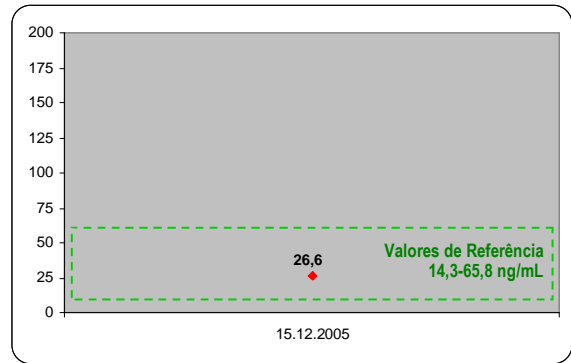
**Conclusão:** Alterações discretas e inespecíficas do músculo estudado.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR

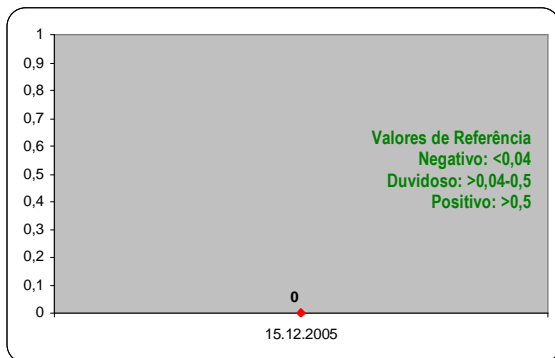
CK



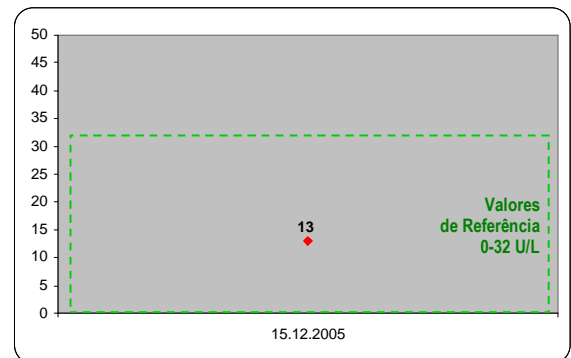
MIOGLOBINA



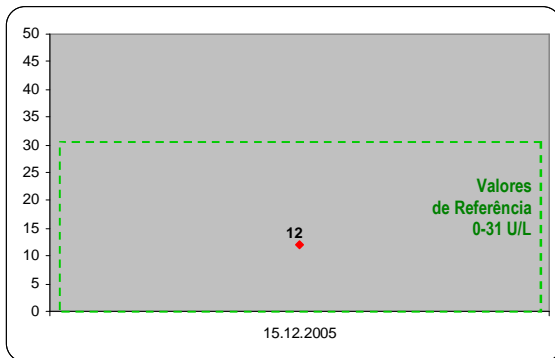
TROPONINA



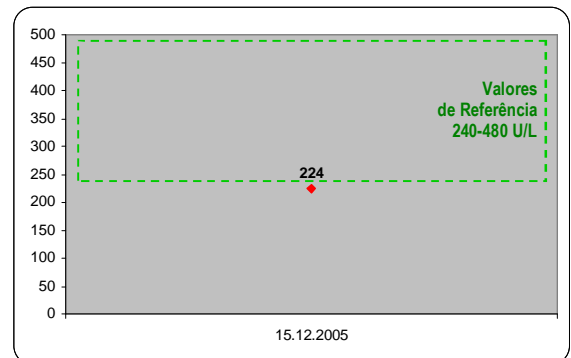
TGO



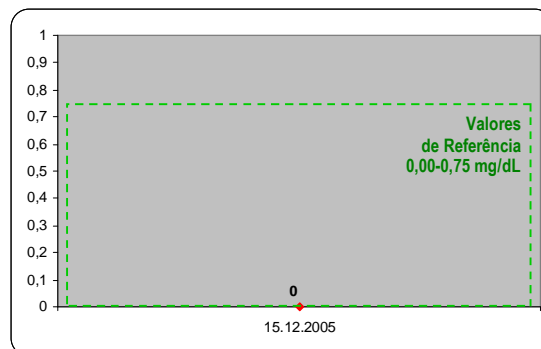
TGP



LDH



PCR



**8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES** (Nada a registrar)

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

**Terapêutica Actual**

Não foi possível obter.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE**

---

Não foi possível obter.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Inexistente.

## DOENTE 11

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** M.A.B.G.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 01.07.1986 (23 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Solteiro      **PROFISSÃO:** Estudante  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** Não há registo.  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** Não é possível determinar.  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** Não é possível determinar.

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

✓ Cansaço generalizado.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS (Nada a registar)

---

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pai: Hemocromatose; Cirrose Hepática.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Boa alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos.  
Bom ambiente familiar; boa socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

✓ Miopatia.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS (Nada a registar)

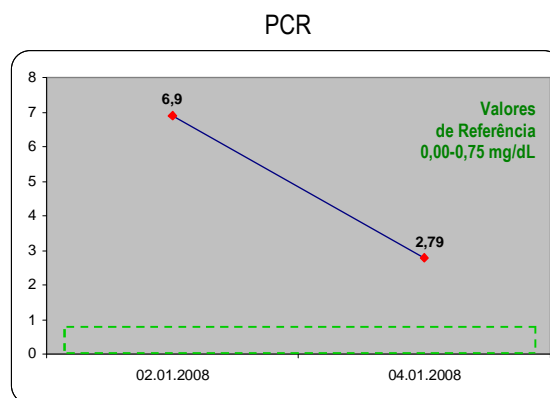
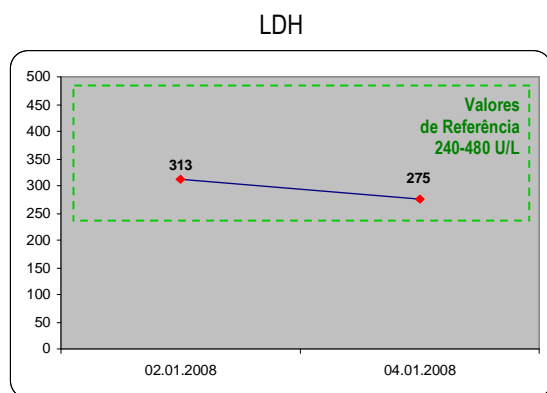
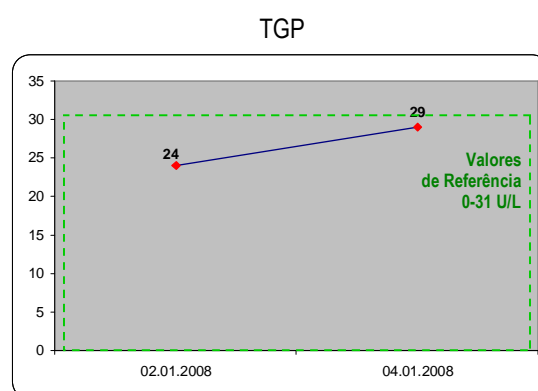
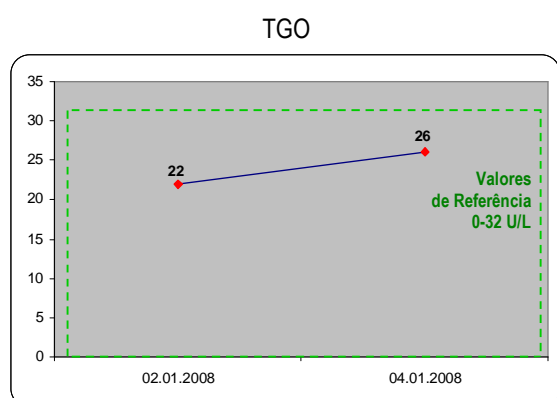
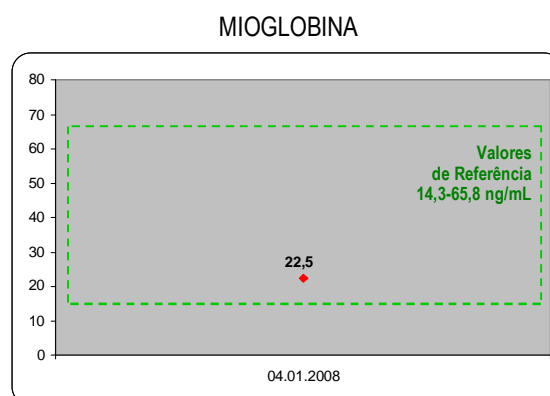
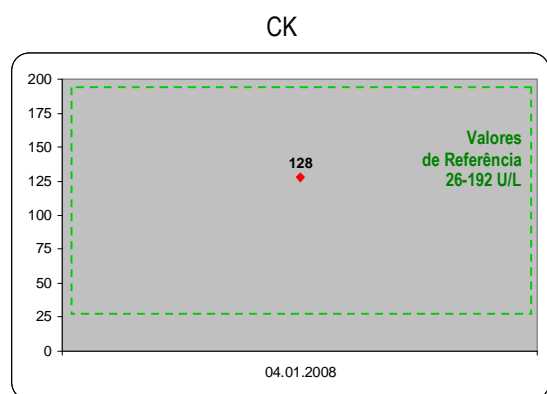
#### 8.2. BIOPSIAS

##### **BIOPSIA REALIZADA EM 21.11.2007**

**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

**Conclusão:** Músculo com alterações discretas e inespecíficas.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



**8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES** (Nada a registrar)

### 9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Janeiro de 2010)

Nenhuma.

### 10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (Janeiro de 2010)

Melhoria.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Inexistente.

## DOENTE 12

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** A.S.B.      **SEXO:** Feminino      **DATA DE NASCIMENTO:** 15.10.1975 (34 anos)  
**ESTADO CIVIL:** Não há registo.      **PROFISSÃO:** Não há registo.  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** Não há registo.  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** Não é possível determinar.  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** Não é possível determinar.

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS (Nada a registar)

---

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Digestivo (Hepatopatia de etiologia não confirmada; Esteatose hepática leve; Intolerância às gorduras);
- ✓ Doenças do foro Endocrinológico (Hirsutismo);
- ✓ Doenças do foro Ginecológico (Amenorreia);
- ✓ Doenças do foro Psiquiátrico (Anorexia Nervosa).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pai: Surdez. Mãe: Hérnia discal da coluna; Nódulos na tiróide.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Miopatia Metabólica.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 18.09.2007

**Conclusão:** O exame revela sofrimento neuropático e miopático difuso, em grau ligeiro, com características pouco específicas quanto à causa etiológica.

#### 8.2. BIOPSIAS

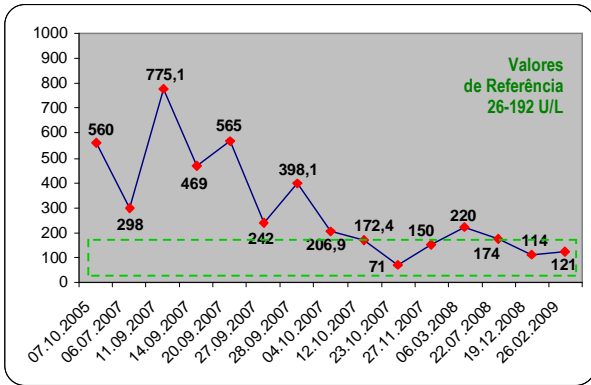
##### BIOPSIA REALIZADA EM 24.10.2007

**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

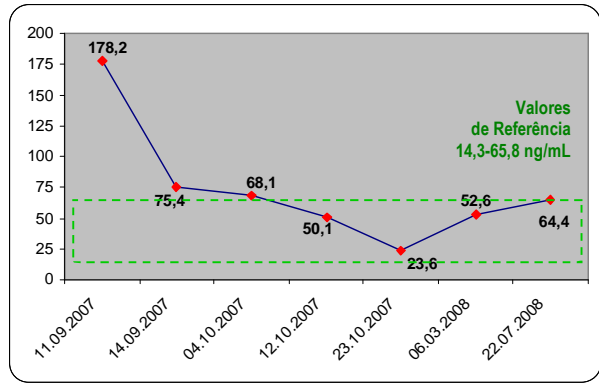
**Conclusão:** Alterações inespecíficas, sendo o aspecto mais importante o aumento da actividade oxidativa mitocondrial.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR

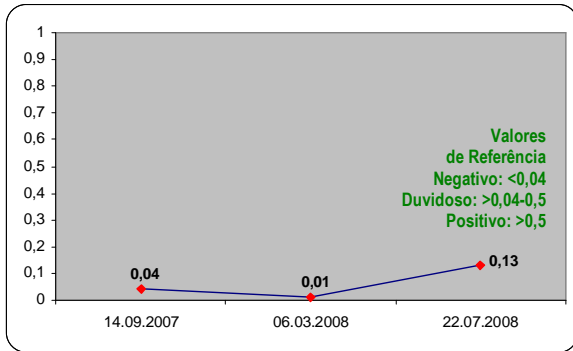
CK



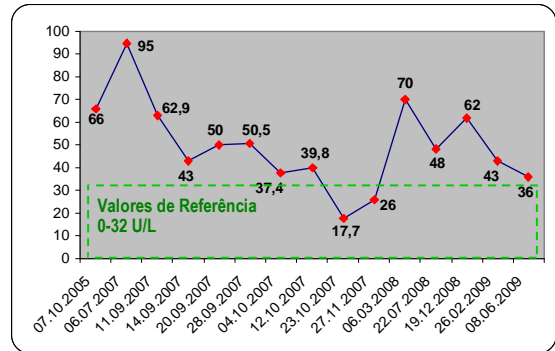
MIOGLOBINA



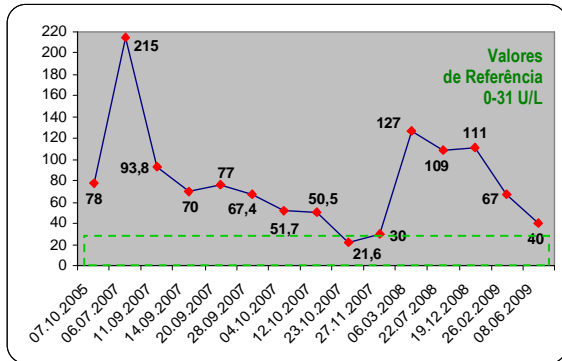
TROPONINA



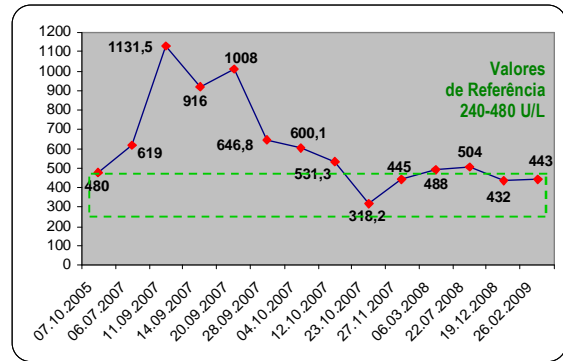
TGO



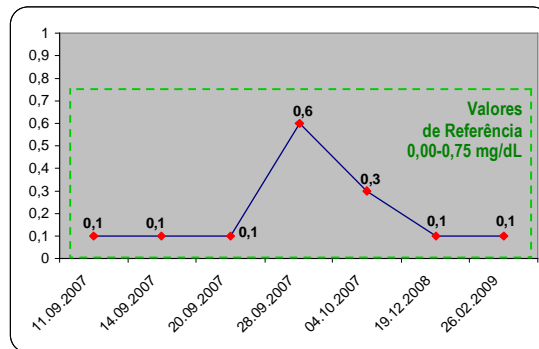
TGP



LDH



PCR



## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 12.09.2007

**Alterações:** Válvula mitral com abaulamento do folheto anterior. Pericárdio de espessura normal e com discreto derrame. Regurgitação mitral mínima. Regurgitação tricúspide ligeira, permitindo calcular a pressão sistólica da artéria pulmonar de 17 mm Hg.

### ECOGRAFIA TIRÓIDE REALIZADA EM 17.10.2005

**Alterações:** No terço médio do lobo direito, visualiza-se formação nodular, praticamente isoecogénica, com 5 mm.

### TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA ABDOMINO-PÉLVICA REALIZADA EM 19.09.2007

**Alterações:** Pequena formação nodular hipodensa no segmento VIII, peri-centimétrica, sugestiva de pequena estrutura quística.

### ECOGRAFIA ABDOMINAL REALIZADA EM 12.09.2007

**Alterações:** Fígado: Densidade sugestiva de presença de esteatose hepática leve.

### ECOGRAFIA ABDOMINAL SUPERIOR REALIZADA EM 10.03.2009

**Alterações:** No segmento VIII, visualiza-se pequena formação nodular, econequivocamente quística, com 8 mm, de provável natureza biliar.

## 9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO

---

### Terapêutica Actual

Não foi possível obter.

## 10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE

---

Não foi possível obter.

## 11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA

---

Inexistente.

## DOENTE 13

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** J.M.C.G.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 07.11.1964 (45 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Casado      **PROFISSÃO:** Trabalhador de Posto de Abast. de Combustível  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 27.10.2006  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2006  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 42 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cansaço generalizado.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade à esquerda;
- ✓ Diminuição da força muscular de predomínio distal;
- ✓ Diminuição da força muscular no membro superior esquerdo.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Digestivo (Esteatose Hepática);
- ✓ Doenças do foro Endocrinológico (Hipercolesterolemia);
- ✓ Doenças do foro Ortopédico (Hérnia discal L5-S1);
- ✓ Doenças do foro Psiquiátrico (Síndrome depressivo, Anorexia, Alcoolismo crónico e Tabagismo crónico).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE (Nada a registar)

---

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Má alimentação; não pratica exercício físico; hábitos etílicos e tabágicos acentuados.  
Mau ambiente familiar. Má socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Neuropatia tóxica por tabaco e álcool.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 19.01.2007

**Conclusão:** Alterações mistas nos músculos estudados não sendo possível sugerir um diagnóstico definitivo.

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 15.06.2007

**Conclusão:** Sofrimento neuropático generalizado, sem actividade desnervativa aguda, de etiologia a estudar. Comparativamente com o exame anterior denota-se uma evolução positiva em praticamente todos os parâmetros avaliados.

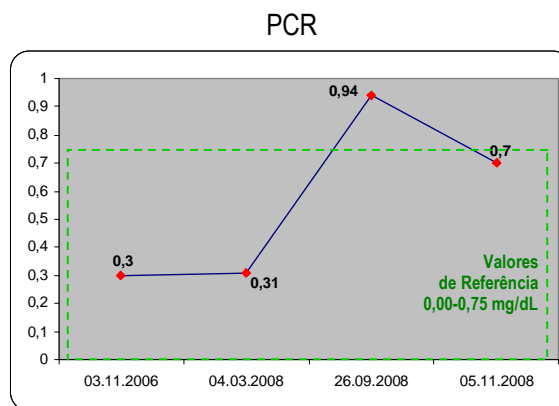
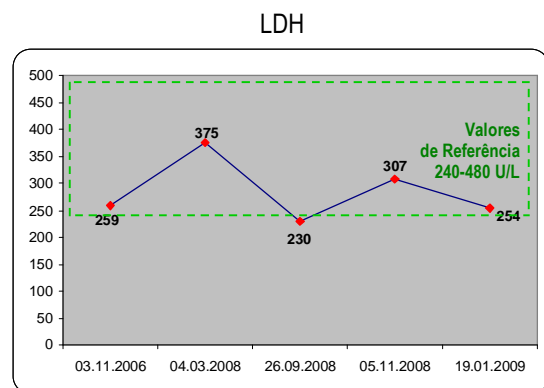
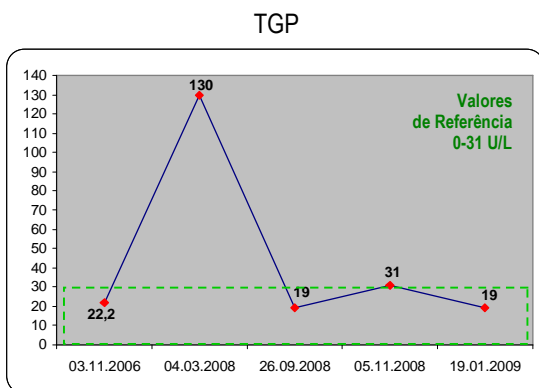
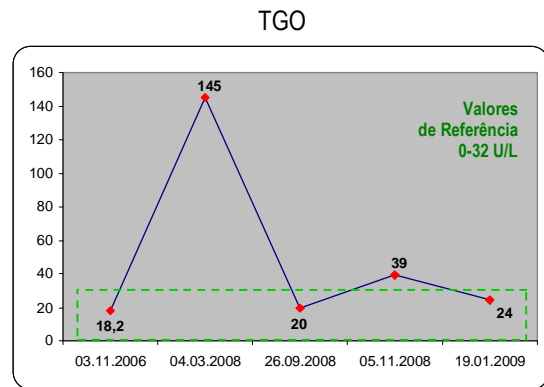
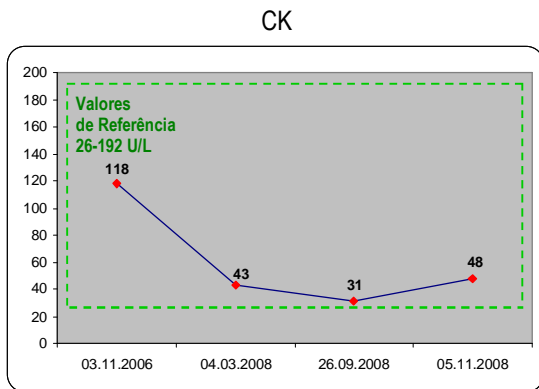
## 8.2. BIOPSIAS

### BIOPSIA REALIZADA EM 21.02.2007

Tipo: Músculo e nervo.

Conclusão: Resultados dentro dos parâmetros considerados normais.

## 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### **POTENCIAIS EVOCADOS SOMATOSSENSITIVOS REALIZADOS EM 31.10.2006**

**Conclusão:** Potenciais evocados visuais dentro dos limites da normalidade para a idade do doente. Potenciais evocados somatossensitivos do membro inferior direito sugestivos de lesão nas vias somatossensitivas ascendentes entre os cordões posteriores medulares e o córtex sensitivo.

### **POTENCIAIS EVOCADOS SOMATOSSENSITIVOS REALIZADOS EM 05.07.2007**

**Conclusão:** Potenciais evocados somatossensitivos dos membros superiores dentro dos limites da normalidade. Potenciais evocados somatossensitivos dos membros inferiores continuam a sugerir afectação das vias somatossensitivas ascendentes entre os cordões posteriores medulares e o córtex sensitivo, embora em menor grau do que o verificado no exame anterior, nomeadamente à direita.

### **POTENCIAIS EVOCADOS SOMATOSSENSITIVOS REALIZADOS EM 10.10.2008**

**Conclusão:** Potenciais evocados visuais e somatossensitivos dos membros superiores dentro dos limites da normalidade. Potenciais evocados somatossensitivos dos membros inferiores compatíveis com lentificação das vias somatossensitivas ascendentes entre os cordões posteriores medulares e o córtex sensitivo. Comparativamente com o exame anterior denota-se um agravamento ligeiro da latência à esquerda e um agravamento bilateral da morfologia.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CRÂNIO-ENCEFÁLICA E VÉRTEBRO-MEDULAR REALIZADA EM 03.07.2007**

**Alterações:** Protusão pré-foraminal e foraminal direita do disco L5-S1, aparentemente sem contacto radicular significativo em repouso, a valorizar em função da clínica com o doente em posição de carga.

### **ECOGRAFIA ABDOMINAL SUPERIOR REALIZADA EM 17.04.2008**

**Alterações:** Fígado de contornos regulares, dimensões normais e textura hiperecogénica, sugestiva de infiltração esteatósica moderada.

## 9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO

---

**Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Janeiro de 2010)**

- ✓ Tiaprida (Tiapridal ®);
- ✓ Sertralina (Sertralina ®);
- ✓ Diazepam (Diazepam ®).

## 10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (Janeiro de 2010)

---

Melhoria.

## 11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA

---

Regular.

## DOENTE 14

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** J.M.G.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 03.08.1954 (55 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Casado      **PROFISSÃO:** Reformado  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** Não há registo.  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2006  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 52 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cansaço muscular fácil;
- ✓ Mialgias.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade no Membro Inferior Esquerdo;
- ✓ Atrofia muscular;
- ✓ Diminuição da força muscular nos Membros Superiores e Inferiores.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Auto-Imunológico (Lúpus Eritematoso Sistémico);
- ✓ Doenças do foro Cardiovascular (Miocardite Reumática, Insuficiência Cardíaca Sistólica Crónica, Fibrilhação e Flutter Auricular e Aterosclerose de Artéria Coronária Nativa);
- ✓ Doenças do foro Neurológico (outras que não referentes ao Sistema Nervoso Periférico – Síndrome do Túnel Cárpico);
- ✓ Doenças do foro Respiratório (Fibrose Pulmonar Pós-inflamatória, Enfisema e Insuficiência Pulmonar).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pai: faleceu por patologia cardíaca. Mãe: faleceu de patologia oncológica. Irmã: patologia cardíaca. Hipertensão Arterial na família.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Razoável alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos. Razoável ambiente familiar; razoável socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Polimiosite;

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 03.03.2007

**Conclusão:** O estudo electromiográfico de grande parte dos músculos avaliados é compatível com patologia muscular, aparentemente mais proximal e assimétrica, verificando-se concomitante sofrimento neuropático

em alguns segmentos. O estudo electroneurográfico sugere também uma polineuropatia sensitiva de grau ligeiro, de etiologia a estudar.

### **ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 21.12.2007**

**Conclusão:** Patologia muscular nos músculos avaliados (miopatia/miosite) e concomitante polineuropatia sensitiva de grau ligeiro a moderado. Nota: o exame mantém as características principais verificadas anteriormente, assinalando-se o menor registo de actividade muscular irritativa e um ligeiro agravamento das latências nos potenciais sensitivos.

## **8.2. BIOPSIAS**

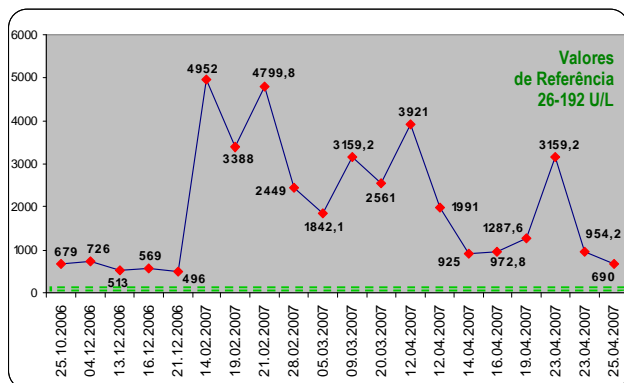
### **BIOPSIA REALIZADA EM 28.03.2007**

**Tipo:** Músculo deltóide esquerdo.

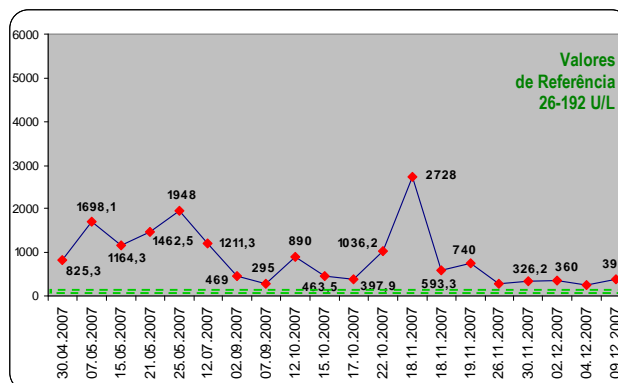
**Conclusão:** Músculo: Alterações compatíveis com uma Polimiosite sob tratamento por corticóides. Pele: morfologia normal.

## **8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR**

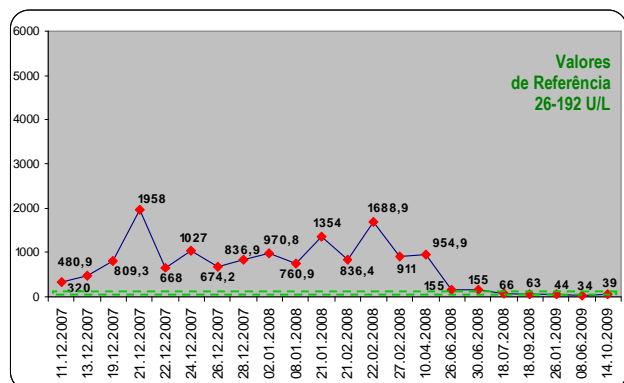
CK (1)



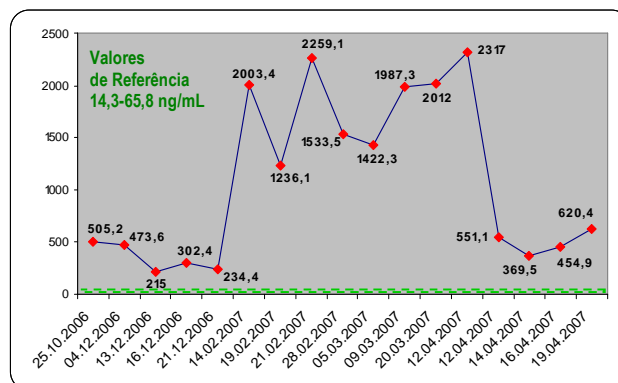
CK (2)



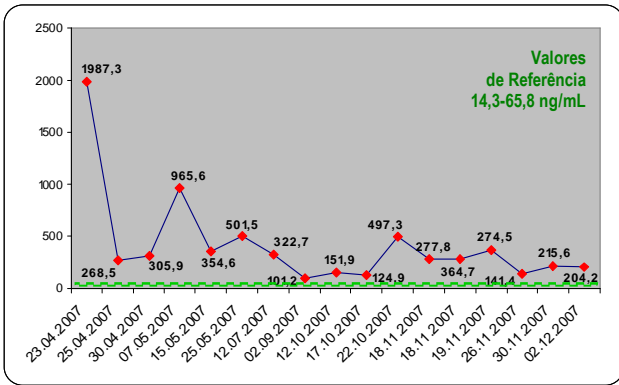
CK (3)



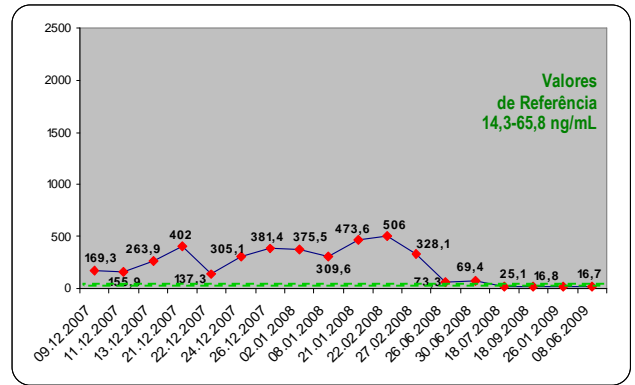
MIOGLOBINA (1)



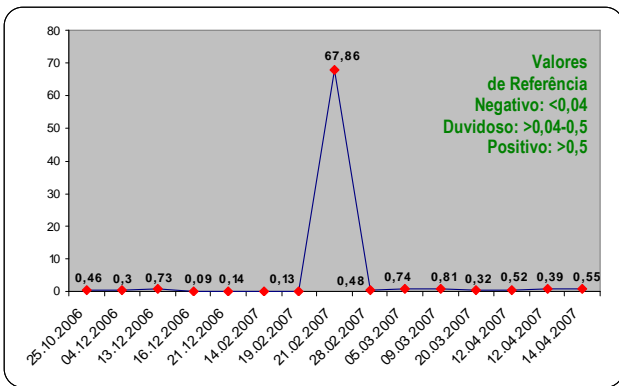
MIOGLOBINA (2)



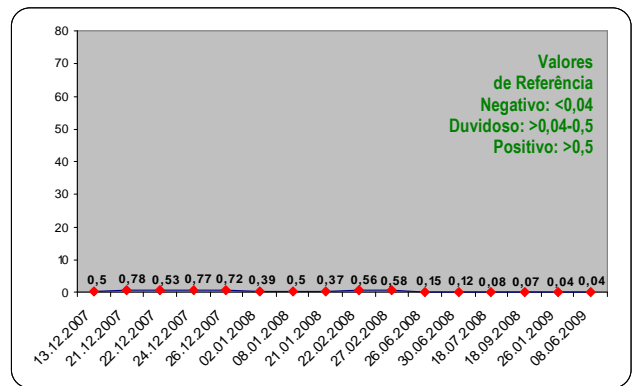
MIOGLOBINA (3)



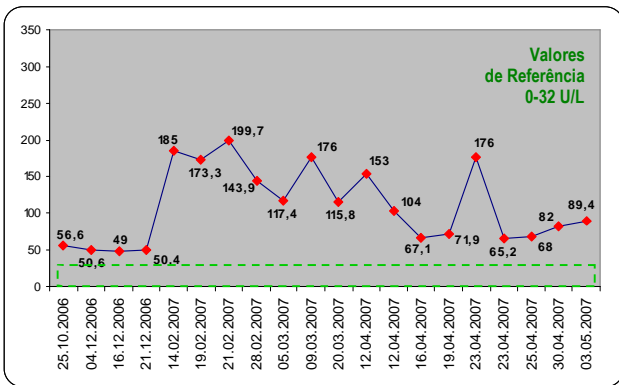
TROPONINA (1)



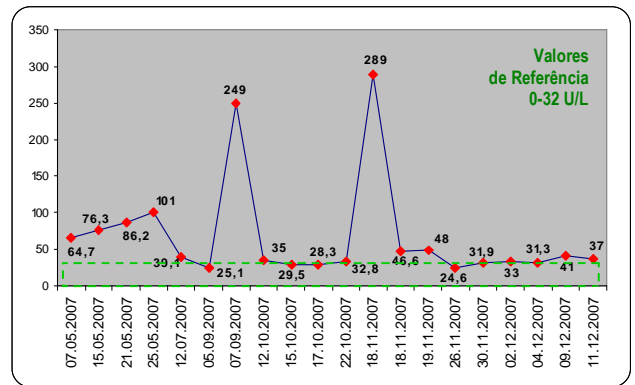
TROPONINA (2)



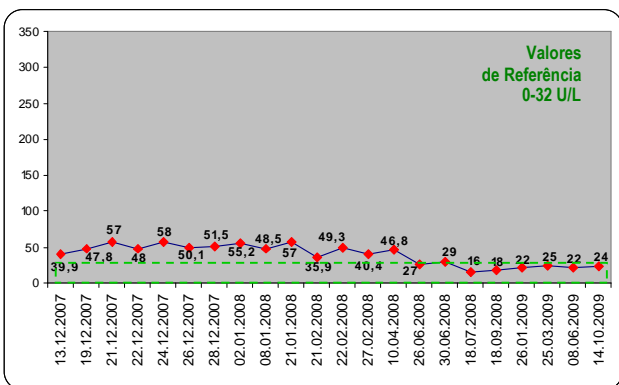
TGO (1)



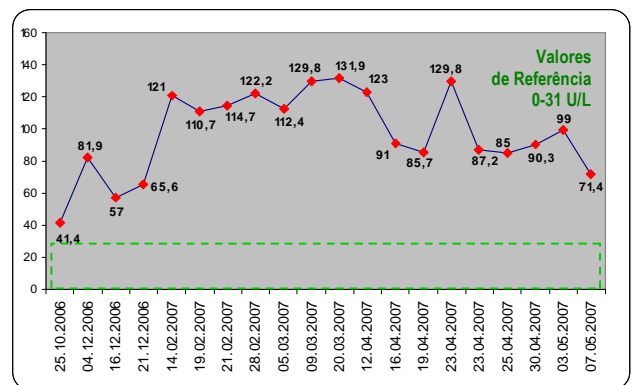
TGO (2)



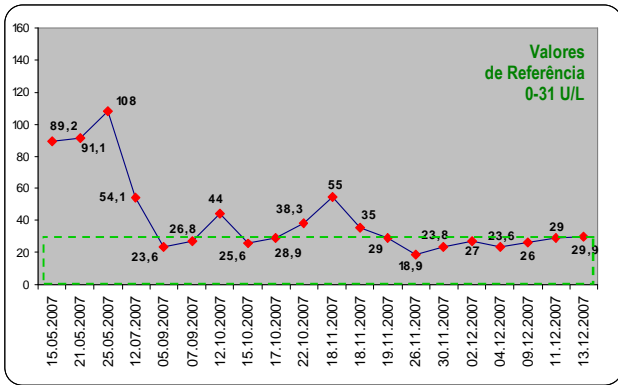
TGO (3)



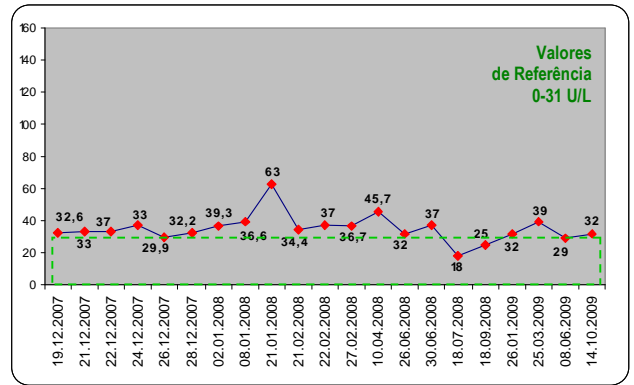
TGP (1)



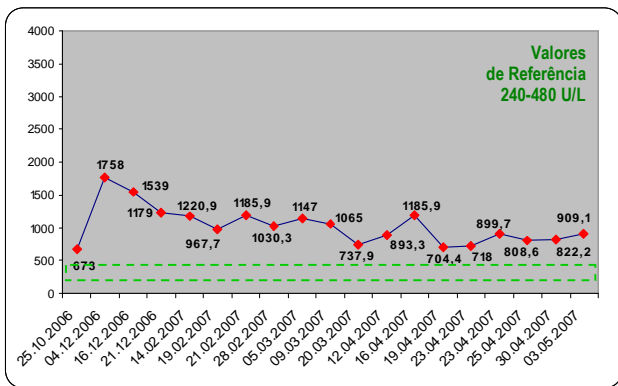
TGP (2)



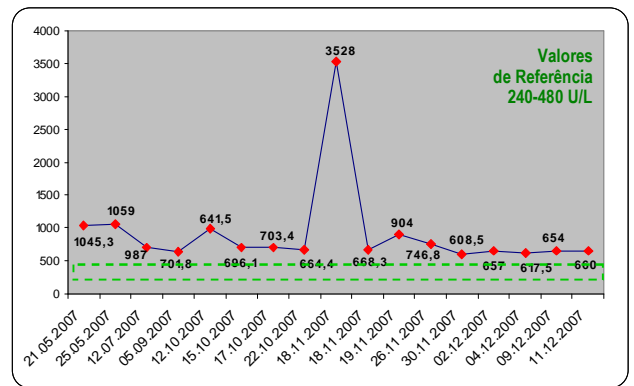
TGP (3)



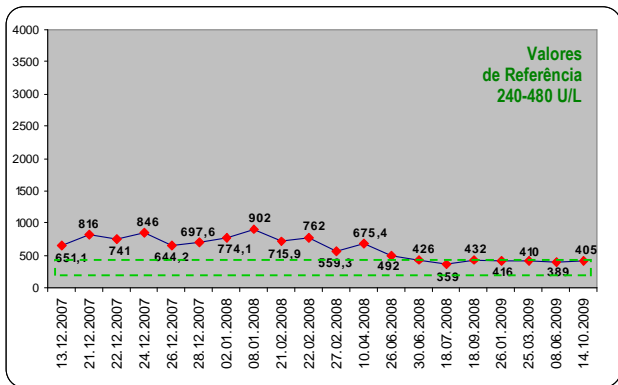
LDH (1)



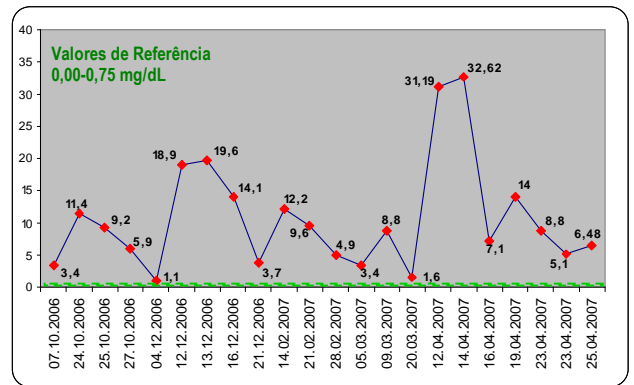
LDH (2)



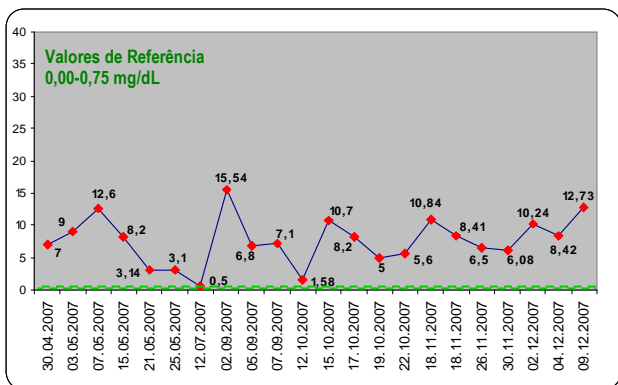
LDH (3)



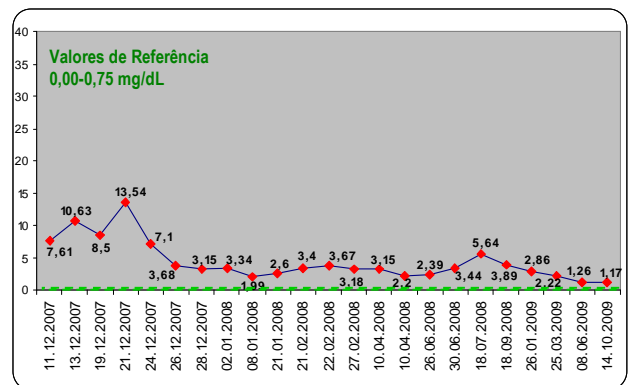
PCR (1)



PCR (2)



PCR (3)



## **8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES**

### **EXAME ANATOMO-PATOLÓGICO REALIZADO EM 05.03.2007**

**Alterações:** Músculo com necrose de fibras na ausência de infiltrado inflamatório (Efeito da terapêutica com corticóides? Lesão imune mediada por mecanismo humoral?). Lesões vasculares no tecido adiposo perimuscular do tipo vasculítico.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DO TÓRAX REALIZADA EM 17.03.2009**

**Alterações:** Áreas de fibrose, em especial no segmento apical do lobo superior direito e no lobo médio e lobos inferiores, com padrão reticular de distribuição difusa e extenso padrão com vidro despolido. Observam-se também algumas áreas de enfisema e pequenas bolhas sub-pleurais justa-mediastínicas, em especial nos lobos superiores e segmentos apicais dos lobos inferiores. Estruturas ganglionares sub-carinais e hilares bilaterais com calcificações.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CERVICAL, DORSAL E LOMBO-SAGRADA REALIZADA EM 09.03.2007**

**Alterações:** A nível do segmento cervical: aspectos degenerativos incipientes que afectam os primeiros discos intervertebrais mas sem causarem conflitos centrais. Estudo dorsal: deformidade cuneiforme discreta dos corpos vertebrais entre D6 e L1, acentuando ligeiramente a normal curvatura cifótica dorsal, e conseqüente a múltiplas irregularidades das plataformas vertebrais (nódulos de Schmorl) que resultam provavelmente de sequelas de doença de Scheuermann. Estudo dirigido à coluna lombo-sagrada: pequenas depressões localizadas à porção central das plataformas vertebrais dos corpos vertebrais lombares, traduzindo também herniações intra-esponjosas e que decorrem muito provavelmente do mesmo processo referido a nível da coluna dorsal. Sinais degenerativos dos discos L4-L5 e L5-S1 com hipossinal dos mesmos nas imagens ponderadas em T2 traduzindo desidratação do núcleo polposo. Hipertrofia dos maciços articulares em L4-L5 e L5-S1. Em todos os segmentos da coluna vertebral: alterações de sinal dispersas pelos corpos vertebrais, caracterizadas na generalidade por focos de hipersinal em T1, aspecto menos marcado nas ponderações T2. Estas alterações de sinal repercutem-se igualmente a nível do sacro e porção visível dos ilíacos. Conferem um padrão mosqueado de sinal à coluna vertebral pelo que se sugere investigação complementar laboratorial, no sentido de excluir patologias associadas nomeadamente mieloma múltiplo ou doença mieloproliferativa.

### **ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 03.09.2008**

**Alterações:** Dilatação bi-auricular ligeira. VE dilatado com depressão moderada da função sistólica global. Fração de ejeção estimada pelo método de Simpson de 37%. Acinesia da parede inferior e dos segmentos mediano e apical da parede posterior. Visualiza-se auto-contraste nas cavidades esquerdas. Válvula aórtica com cúspides espessadas, sem gradiente. Regurgitação muito ligeira. Válvula mitral com folheto anterior espessado. Regurgitação ligeira, com 2 jactos. Regurgitação tricúspide muito ligeira sendo a PSAP estimada de 32 mmHg.

### **CINTIGRAMAS DE PERFUSÃO DO MIOCÁRDIO COM AQUISIÇÕES TOMOGRÁFICAS EM REPOUSO E APÓS PROVA DE STRESS FARMACOLÓGICO COM GATED CARDÍACO REALIZADOS EM 29.11.2007**

**Conclusões:** Extensa área de necrose na parede inferior e no segmento inferolateral, sem apresentar isquémia perinecrose com a realização da prova de Stress Farmacológico, pelo que se considera defeito fixo de perfusão. Estudo negativo para isquémia miocárdica residual. Fração de ejeção ventricular esquerda de 25%. Dilatação da cavidade ventricular esquerda.

### **ECOGRAFIA ABDOMINAL SUPERIOR, RENAL E SUPRA-RENAL E PÉLVICA REALIZADA EM 10.05.2007**

**Alterações:** Fígado com aumento moderado das dimensões à custa do lobo direito.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Fevereiro de 2010)

✓ Fisioterapia.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (FEVEREIRO de 2010)**

---

Agravamento.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Regular.

## DOENTE 15

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** J.T.I.      **SEXO:** Feminino      **DATA DE NASCIMENTO:** 08.04.1987 (22 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Solteira      **PROFISSÃO:** Estudante  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 25.07.2005  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2002  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 15 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cansaço muscular fácil;
- ✓ Dores nas mãos e pés.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade;
- ✓ Diminuição da força muscular de predomínio distal bilateral;
- ✓ Hiperreflexia esquerda.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Endocrinológico (Hipotireoidismo e Obesidade);
- ✓ Doenças do foro Imunoalergológico (Atopia sistémica e Alergias alimentares e medicamentosas);
- ✓ Doenças do foro Nefro-Urológico (Síndrome Clare Fowler);
- ✓ Doenças do foro Oncológico (Síndrome carcinóide);
- ✓ Doenças do foro Otorrinolaringológico (Rinofaringite crónica);
- ✓ Doenças do foro Respiratório (Asma brônquica e Rinite alérgica).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Mãe: obesa. Antecedentes familiares de atopia.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

Razoável alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos.  
Bom ambiente familiar; boa socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Miopatia relacionada com corticosteróides.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 22.12.2006

**Conclusão:** O estudo com agulha sugere a existência de um processo miopático difuso a confirmar com estudos complementares.

## ELECTROMIOGRAFIA REALIZADA EM 28.12.2007

**Conclusão:** O estudo actual continua a sugerir patologia muscular nos músculos avaliados, a estudar e valorizar concomitantemente com outros exames complementares de diagnóstico.

## ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 05.03.2009

**Conclusão:** Exame electroneurográfico dentro dos limites da normalidade. Exame electromiográfico continua a evidenciar sinais sugestivos de patologia muscular, a valorizar concomitantemente com outros exames complementares de diagnóstico sobre uma possível miopatia.

## 8.2. BIOPSIAS

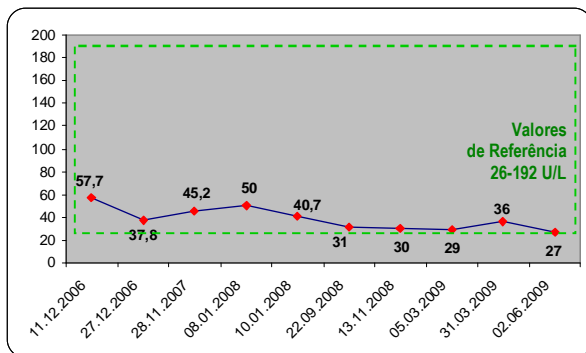
### BIOPSIA REALIZADA EM 14.02.2007

**Tipo:** Músculo.

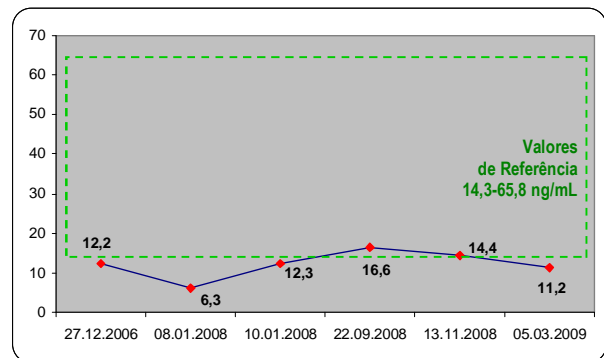
**Conclusão:** Alterações discretas e inespecíficas do músculo estudado.

## 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR

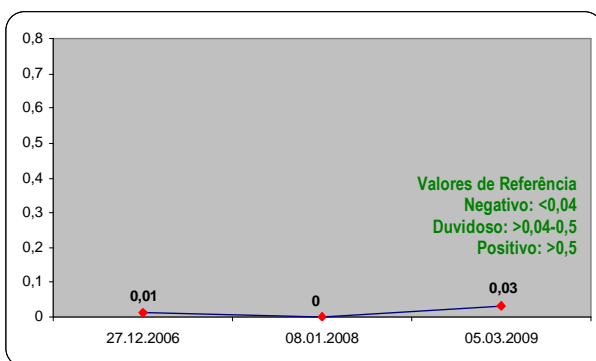
CK



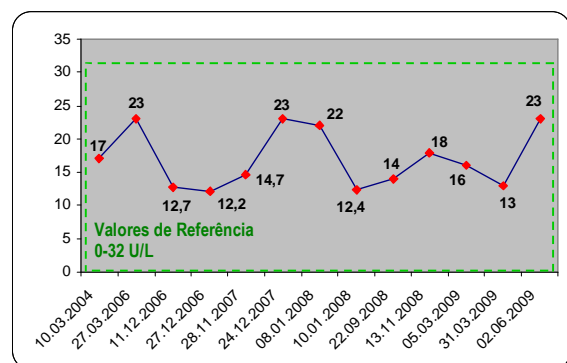
MIOGLOBINA



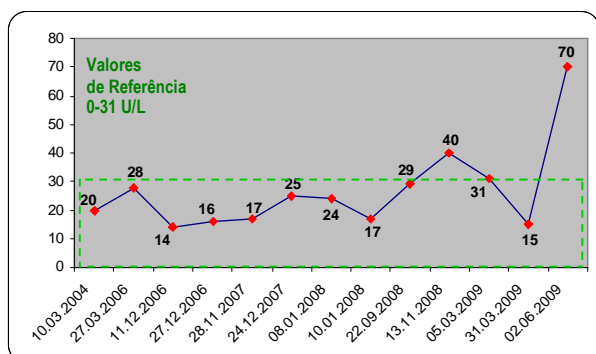
TROPONINA



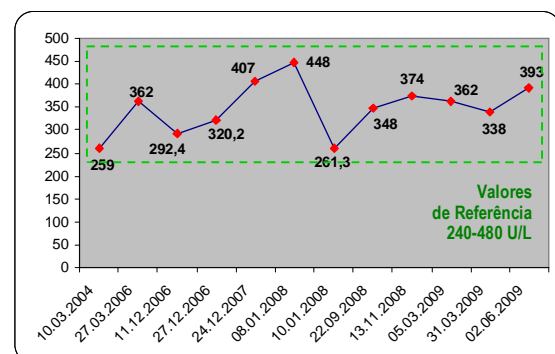
TGO



TGP



LDH



## **8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES**

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DO TÓRAX E CADA SÉRIE DE CORTES ADICIONAL REALIZADA EM 02.05.2005**

**Alterações:** Pequena inflamação de aspecto nodular sub-pleural na transição do segmento apical com o segmento posterior do lobo superior direito, periférica sub-pleural e em provável relação com pequena área de fibrose.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DOS SEIOS PERINASAIS E FOSSAS NASAIS REALIZADA EM 17.02.2005**

**Alterações:** Espessamento da mucosa das fossas nasais, sem exuberância, correspondendo a provável processo de rinite. Desvio do septo nasal, dextro-convexo, sem aparentes repercussões sobre a permeabilidade das fossas nasais. Bolhas etmoidais volumosas, com aparente contacto com as apófises unciformes, podendo condicionar disfunção óstio-meatal.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DOS SEIOS PERINASAIS E FOSSAS NASAIS REALIZADA EM 02.05.2005**

**Alterações:** Espessamento da mucosa das fossas nasais, na região das conchas, muito provavelmente correspondendo ao quadro de rinofaringite. As imagens não são sugestivas de lesões tumorais. A hipótese alternativa de polipose é possível, embora não haja uma clara definição de massa.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DA COLUNA LOMBO-SAGRADA REALIZADA EM 28.07.2005**

**Alterações:** Ligeiro encurvamento anterior da extremidade sagrada e presença de vértebra de transição lombo-sagrada, provavelmente em relação com alteração de natureza congénita. Ligeira proeminência do pedículo venoso das vértebras lombares, com maior expressividade das veias basi-vertebrais, particularmente desde L1 até S3, traduzidas por área de hipersinal em T1, T2 e diminuição da intensidade do sinal na ponderação com a técnica de supressão de gordura, existindo aparente comunicação com o plexo venoso e sendo compatível com proeminência das veias basi-vertebrais. Apesar do grupo etário ainda bastante jovem da paciente, admitimos aspectos degenerativos envolvendo as articulações interapofisárias posteriores e bilaterais ao nível do L5-S1. A nível da pequena bacia observamos extensa área pré-sagrada de nítida heterogeneidade do sinal.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CRÂNIO-ENCEFÁLICA, COLUNA CERVICAL, COLUNA DORSAL E COLUNA LOMBO-SAGRADA REALIZADA EM 07.12.2006**

**Alterações:** Coluna Dorsal: Ligeira proeminência do pedículo venoso das vértebras dorsais inferiores, por maior expressividade das veias base/vertebrais. Coluna Lombo-Sagrada: Maior expressividade do plexo venoso das vértebras lombares, por maior proeminência das veias base/vertebrais.

### **ECOGRAFIAS RENAL BILATERAL E PÉLVICA REALIZADAS EM 16.06.2005**

**Alterações:** Nas regiões anexiais, observam-se pequenas estruturas quísticas, medindo a maior, localizada no ovário direito, 18 mm, de provável natureza folicular.

### **EXAME ANÁTOMO-PATOLÓGICO REALIZADO EM 18.01.2008**

**Alterações:** Necrose queratinocitária que é relativamente importante e interessa a epiderme inter-folicular que se acompanha de discreta vacuolização da basal e de um muito discreto infiltrado intersticial de células redondas na derme papilar. O conjunto das alterações é relativamente pouco específico. Este tipo de imagem pode ocorrer em diferentes situações desde situações de reacção de enxerto contra o hospedeiro, toxidermias e algumas formas de dermatomiosite.

### **CISTOMETRIA REALIZADA EM 13.07.2005**

**Conclusão:** Bexiga normorreflexa e hipotónica. Dissinergia vesico-esfincteriana.

### **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 03.09.2003**

**Alterações:** Índice de Tiffeneau diminuído. Diminuição dos débitos expiratórios forçados. Alteração ventilatória obstrutiva das pequenas vias aéreas sem resposta ao broncodilatador (salbutamol 200 microgramas) inalado.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Fevereiro de 2010)

✓ Fisioterapia.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (FEVEREIRO de 2010)**

---

Agravamento.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Regular.

## DOENTE 16

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** A.S.T.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 05.12.1952 (47 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Casado      **PROFISSÃO:** Reformado  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 06.03.2006  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2000  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 38 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Dificuldades na marcha.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade nos Membros Inferiores;
- ✓ Atrofia muscular;
- ✓ Diminuição da força muscular nos Membros Inferiores sobretudo distal.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

Doenças do foro Oftalmológico (ausência quase completa de visão no olho direito).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Mãe: diabética, já falecida (desconhece-se o motivo). Pai: falecido por neoplasia cervical (?). Irmã: diabética. Irmão: sintomatologia semelhante à apresentada pelo doente.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Trabalhou na Suíça na manutenção de estradas onde sofreu um acidente, apresentando dificuldades na marcha desde então. Divorciou-se em Janeiro 2008 e refere melhoria do quadro clínico desde então.

Razoável alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos, mas já teve. Bom ambiente familiar; razoável socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Polineuropatia amiloidótica familiar;
- ✓ Polineuropatia desmielinizante axonal;
- ✓ Polineuropatia sensitivo-motora.

## 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

#### ELECTRONEUROGRAFIA REALIZADA EM 06.02.2006

**Conclusão:** Exame compatível com uma polineuropatia bilateral mista, aparentemente simétrica, com características desmielinizantes e axonais, de atingimento moderado nos membros superiores e severo nos membros inferiores.

#### ELECTRONEUROGRAFIA REALIZADA EM 19.02.2008

**Conclusão:** Exame compatível com uma polineuropatia generalizada sensitivo-motora, com características desmielinizantes e axonais, em grau moderado e difuso nos membros superiores, e grau severo nos membros inferiores, aparentemente assimétrica, verificando-se inclusive a ausência de respostas motoras e sensitivas. Nota: comparativamente com o exame anterior verifica-se o agravamento neurogênico de praticamente todos os nervos avaliados.

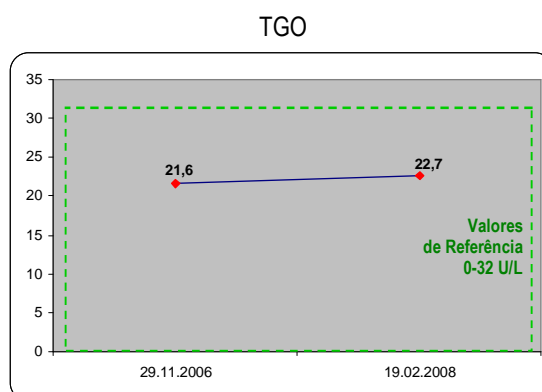
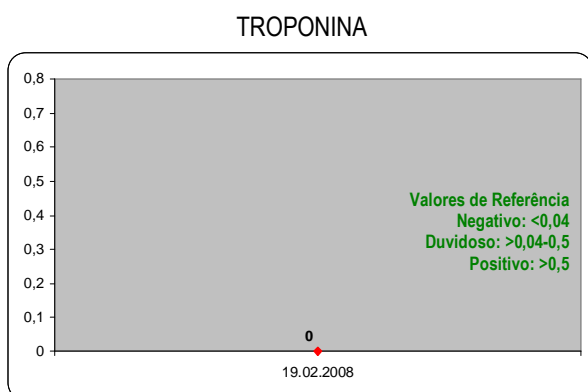
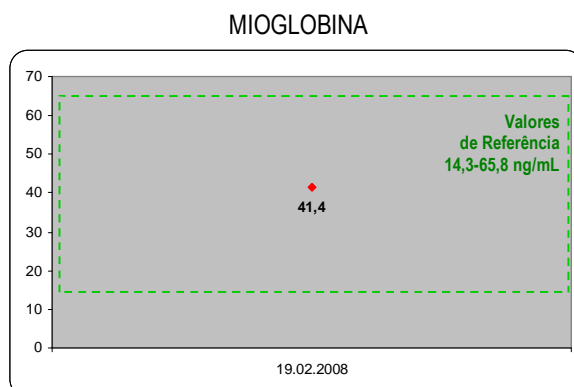
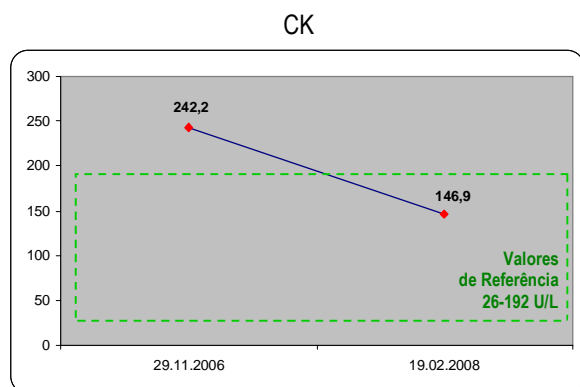
### 8.2. BIOPSIAS

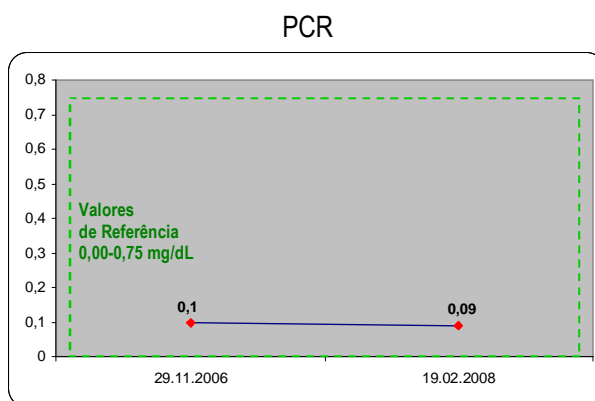
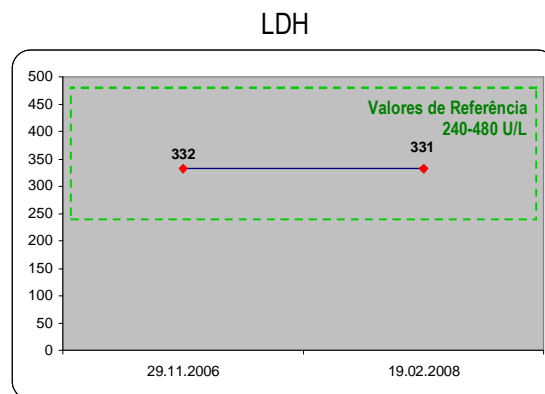
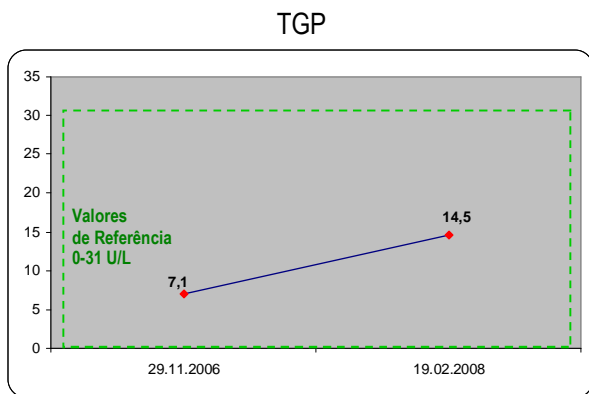
#### BIOPSIA REALIZADA EM 11.04.2007

**Tipo:** Nervo.

**Conclusão:** Alterações demonstrando a existência de neuropatia afectando principalmente as fibras mielinizadas de grande diâmetro, com escassa actividade actual e evidente processo de regeneração, de etiologia indeterminada.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR





## 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

### TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA ENCEFÁLICA REALIZADA EM 19.02.2008

**Alterações:** Calcificação distrófica arredondada com 3,91 mm de dimensão subcorticofronto-insular posterior direita, de natureza inespecífica – Angioma cavernoso? Sequelas de lesão parasitária com calcificação. As amígdalas cerebelosas afloram o plano do buraco magno, mas não há qualquer conflito de espaço na transição bulbo-medular.

## 9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Fevereiro de 2010)

Nenhuma.

## 10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (FEVEREIRO de 2010)

Melhoria.

## 11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA

Regular.

## DOENTE 17

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** M. J. S. A.      **SEXO:** Feminino      **DATA DE NASCIMENTO:** 03.04.1937 (72 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Casada      **PROFISSÃO:** Reformada  
**ANO DE BIOPSIA:** 2007      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** 01.10.2003  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 1998  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 61 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

✓ Dificuldades na marcha.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

✓ Diminuição progressiva da força muscular nos 4 membros, sobretudo proximal;      ✓ Hiporreflexia.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

✓ Doenças do foro Endocrinológico (Dislipidémia);      ✓ Doenças do foro Ortopédico (Espondilose e Escoliose dorso-lombar e Radiculopatia a nível lombar devido a alterações degenerativas);  
✓ Doenças do foro Neurológico (outras que não referentes ao Sistema Nervoso Periférico – Quadro demencial e Ptose palpebral do olho esquerdo);      ✓ Doenças do foro Respiratório (Insuficiência respiratória).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE

---

Pai: faleceu de úlcera péptica. Mãe: falecida também, mas desconhece-se o motivo. Irmã mais nova: patologia da coluna vertebral.

### 6. ASPECTOS SOCIAIS

---

Razoável alimentação; não pratica exercício físico; não apresenta hábitos etílicos nem tabágicos. Bom ambiente familiar; razoável socialização.

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

✓ Miopatia metabólica (Doença de Pompe);

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS

##### ELECTRONEUROMIOGRAFIA REALIZADA EM 25.10.2007

**Conclusão:** O exame revela sinais compatíveis de sofrimento miopático em grande parte dos músculos proximais e distais avaliados, com presença de actividade desnervativa aguda. Apenas o vasto externo direito revela sinais de sofrimento neuropático agudo e crónico.

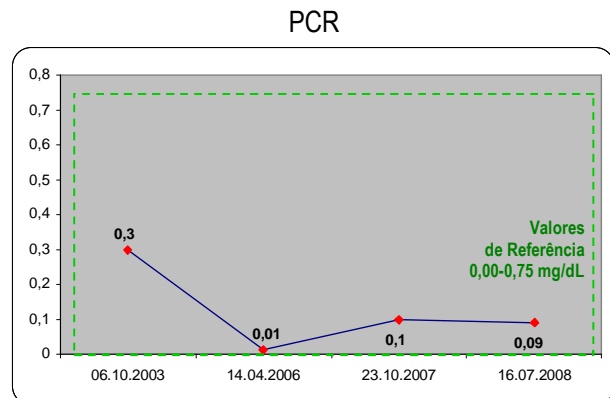
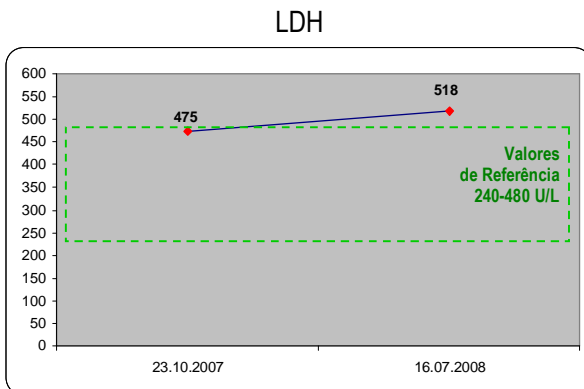
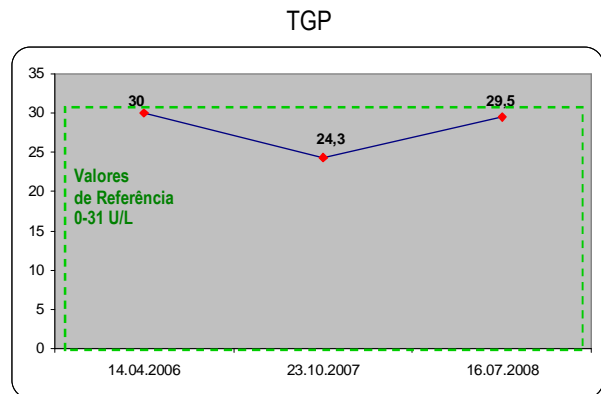
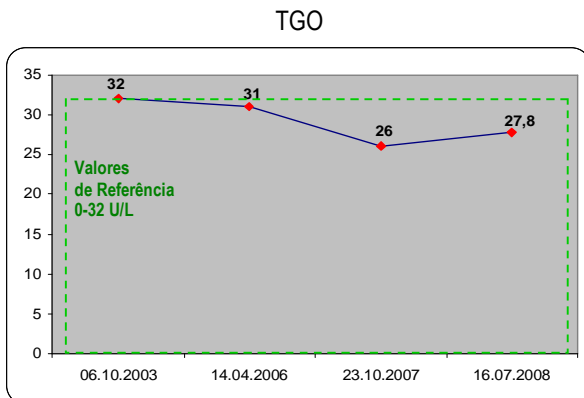
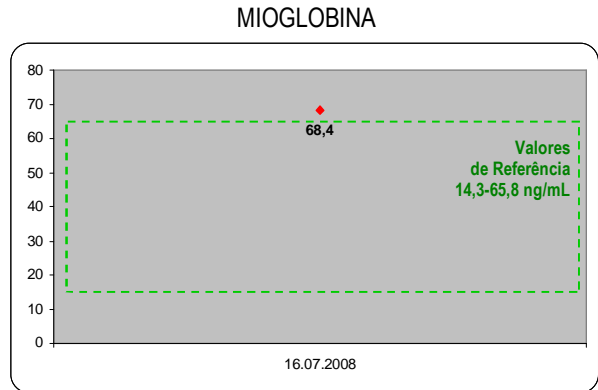
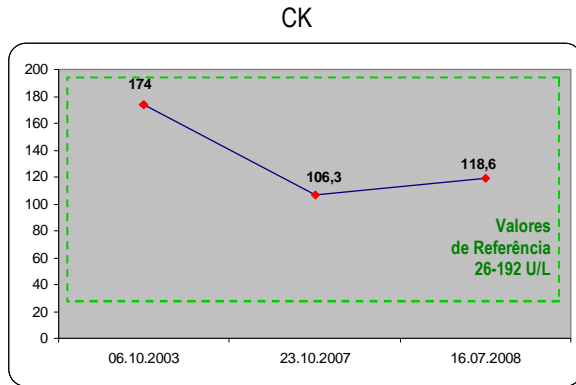
## 8.2. BIOPSIAS

### BIOPSIA REALIZADA EM 05.12.2007

Tipo: Músculo.

**Conclusão:** Lesões discretas com perfil miopático e acumulação de glicogénio, cujo estudo morfológico sugere tratar-se de forma de início adulto de doença de Pompe (glicogenose tipo II – por déficit de maltase ácida).

## 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



## **8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES**

### **ESTUDOS BIOQUÍMICOS LISSOSSOMAIS REALIZADOS EM 07.10.2008**

**Amostras:** biopsia da pele (recepção a 07.10.2008). Fibroblastos cultivados (obtenção a 07.11.2008).

**Conclusão:** A determinação da deficiente actividade enzimática da alfa-glucosidase em cultura de fibroblastos de pele do caso LAB/53911 confirmam o diagnóstico de glicogenose tipo II (doença de Pompe) efectuado em leucócitos totais de sangue periférico.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA CRÂNIO-ENCEFÁLICA REALIZADA EM 17.03.2003**

**Conclusão:** Possível proptose do olho esquerdo, discreta. Restantes aspectos normais.

### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DA COLUNA DORSO-LOMBAR REALIZADA EM 05.09.2003**

**Alterações:** Visualiza-se fractura do corpo vertebral de D12 com ligeiro acunhamento anterior e muito discreto recuo do muro posterior, não tem compromisso valorizável da secção canalar que faça suspeitar de compressão medular. Registam-se alterações degenerativas caracterizadas por proclividades disco-osteofitárias, mas sem aparente repercussão nervosa.

### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA VERTEBRO-MEDULAR: CERVICAL, DORSAL E LOMBO-SAGRADA REALIZADA EM 26.10.2007**

**Alterações:** Discopatias cervicais entre C3 e C6 que se definem sobretudo por hipossinal em T2 e discretas proclividades posteriores que deixam livre o espaço subaracnoideu. Deformidade dos corpos vertebrais de D8 e D11 com acentuação da concavidade das plataformas vertebrais; em D11 há destacamento posterior do planalto vertebral superior, mas sem compromisso evidente do saco dural. Admite-se que estas alterações se relacionem com eventual processo traumático antigo. Alterações da estática, na posição de estudo de decúbito dorsal, com escoliose em S, de convexidade esquerda entre D12-L1 e direita entre L4-L5. O estudo lombar demonstra discos desidratados, associando, particularmente entre L4 e S1, abaulamentos difusos que não têm características herniárias, mas que moldam anteriormente de forma discreta o saco dural, com extensão lateral aos orifícios de conjugação sem comprometerem as raízes. Quistos meníngeos extra-durais tipo II (quistos de Tarlov) que acompanham as raízes D6 e D7 direitas, D9 esquerda, L1 direita e as primeiras raízes sagradas bilateralmente.

### **ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 22.07.2008**

**Alterações:** Prolapso do folheto anterior da válvula mitral sem significado hemodinâmico. Regurgitação aórtica muito ligeira. Regurgitação tricúspide ligeira sendo a pressão sistólica da artéria pulmonar estimada normal (31 mmHg). Visualiza-se abaulamento do segmento médio basal do septo interauricular com proclividade para a AE. Com derrame pericárdico discreto.

### **ESTUDO DA FUNÇÃO PULMONAR REALIZADO EM 16.07.2008**

**Alterações:** Volume residual e capacidade pulmonar total dentro da normalidade com elevação da relação VR/CPT. Diminuição ligeira da pressão máxima expiratória com diminuição mais acentuada da pressão máxima inspiratória. Diminuição das pressões inspiratórias e expiratórias máximas.

### **AValiação Neuropsicológica Realizada em 15.07.2008**

**Conclusão:** A doente apresenta alterações cognitivas moderadas, sendo as mais acentuadas a nível de memória imediata e operacional, evocação verbal, produção verbal semântica, integração visuo-espacial e funções executivas. Aspectos de atenção e concentração também desregulados, com lentificação de processamento. Apresentando ainda um quadro depressivo, revelando aspectos obsessivos, egocêntricos e por vezes persecutórios na sua narrativa. Este perfil é compatível com um quadro demencial a nível de CDR2.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

Terapêutica Actual (obtida no momento da consulta para aferição do estado actual do doente: Fevereiro de 2010)

Nenhuma.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE (FEVEREIRO de 2010)**

---

Agravamento.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Regular.

## DOENTE 18

### 1. IDENTIFICAÇÃO

---

**NOME:** J. B. M.      **SEXO:** Masculino      **DATA DE NASCIMENTO:** 18.09.1946 (63 Anos)  
**ESTADO CIVIL:** Não há registo.      **PROFISSÃO:** Não há registo.  
**ANO DE BIOPSIA:** 2004      **DATA DA PRIMEIRA CONSULTA DE NEUROLOGIA:** Não há registo.  
**DATA DE INÍCIO DOS SINTOMAS:** 2004  
**IDADE APROXIMADA NO INÍCIO DO PROCESSO PATOLÓGICO:** 58 Anos

### 2. SINTOMAS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Cansaço muscular fácil;      ✓ Dor.

### 3. SINAIS PERIFÉRICOS

---

- ✓ Alterações da sensibilidade.

### 4. PATOLOGIAS ASSOCIADAS

---

- ✓ Doenças do foro Digestivo (Esteatose hepática);      ✓ Doenças do foro Ortopédico (Hiperlordose na transição lombo-sagrada e Artrose da articulação sacro-íliaca direita).

### 5. HISTÓRIA FAMILIAR RELEVANTE (Nada a registar)

---

### 6. ASPECTOS SOCIAIS (Nada a registar)

---

### 7. HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO (NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA)

---

- ✓ Miopatia.

### 8. EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

---

#### 8.1. ELECTRONEUROMIOGRAFIAS (Nada a registar)

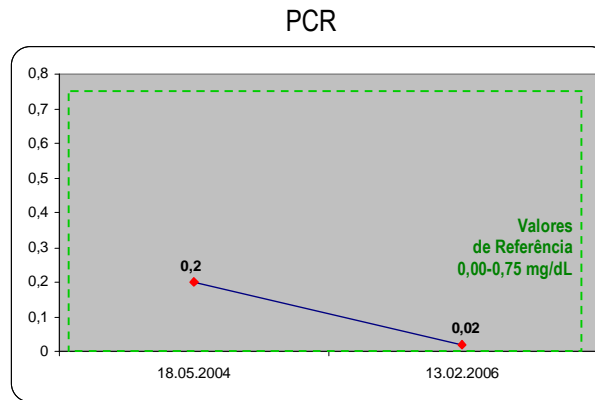
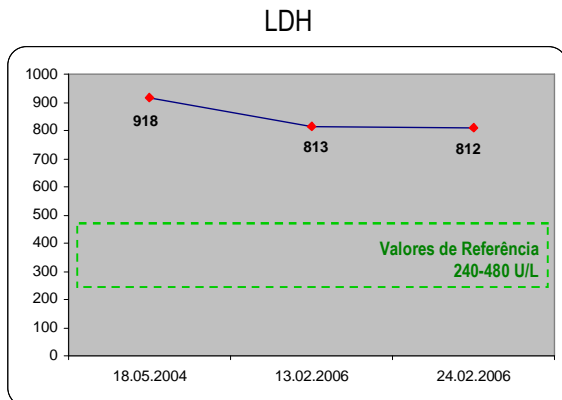
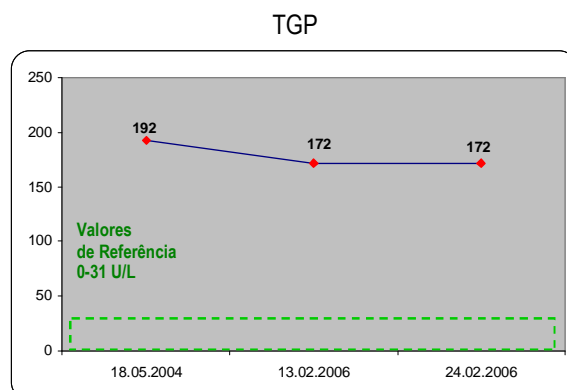
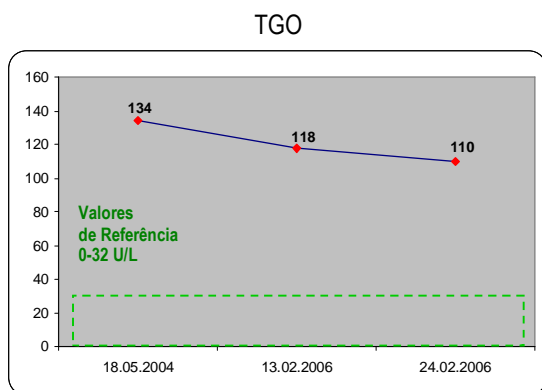
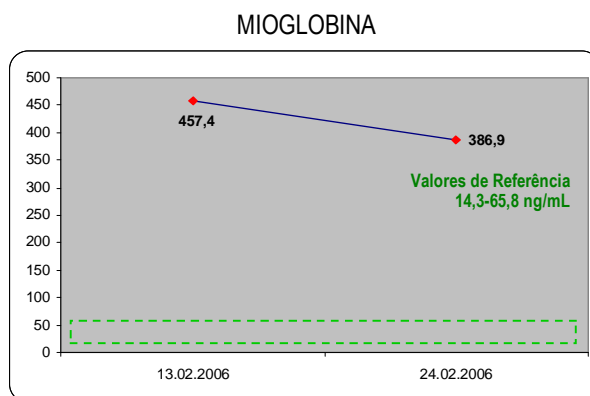
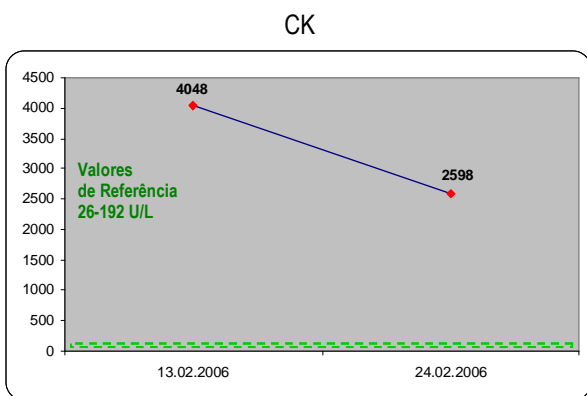
#### 8.2. BIOPSIAS

##### **BIOPSIA REALIZADA EM 17.11.2004**

**Tipo:** Músculo Quadríceps Esquerdo.

**Conclusão:** Alterações miopáticas. Sugere-se estudo genético para confirmação de disferlinopatia.

### 8.3. CK, MIOGLOBINA, TROPONINA, TGO, TGP, LDH E PCR



### 8.4. OUTROS EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO RELEVANTES

#### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DA COLUNA CERVICAL REALIZADA EM 16.02.2009**

**Alterações:** C3-C4: proclividade discal, de predomínio direito, com fenômenos de uncartrose deste lado. Os maciços articulares apresentam alterações artrósicas, com hipertrofia, também predominando à direita. Esta coincidência condiciona maior estenose do buraco de conjugação direito, com potencial compromisso da raiz C4. C4-C5: proclividade discal parcialmente acompanhada por osteofitose e fenômenos de uncartrose, bilateralmente, com compromisso provável das raízes C5. Evidência de alterações artrósicas das articulações posteriores, com irregularidade das superfícies articulares, calcificação da cápsula e hipertrofia do maciço, sobretudo à direita. C5-C6: proclividade discal com osteofitose acompanhante, predominando à esquerda, com compromisso provável de ambas as raízes C6, embora mais provável à esquerda. Hipertrofia dos maciços articulares, sobretudo à direita. C6-C7: protrusão centro-lateral esquerda acompanhada por osteofitose, o conjunto condicionando estenose do buraco de conjugação esquerdo e potencial compromisso

da raiz C7. C7-D1: moderadas alterações artrósicas da articulação posterior à esquerda. Com hipodensidade da superfície articular, correspondendo a processo osteolítico no contexto degenerativo. Rectilinizacão do ráquis.

#### **TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DA COLUNA LOMBO-SAGRADA REALIZADA EM 24.02.2006**

**Alterações:** Estudo dos espaços L3-L4, L4-L5 e L5-S1. Hiperlordose da transição lombo-sagrada por horizontalizacão do corpo do sacro, mas com declive sagrado e projecção da linha de gravidade normais. Alterações degenerativas disco-vertebrais, pouco acentuadas, traduzidas por protrusões disco-osteofitárias circunferenciais. Em L4-L5, a protrusão discal circunferencial contacta com as raízes L5, as quais podem, eventualmente, ser colocadas sob tensão, especialmente nas situações de carga. Incidentalmente, observou-se sinais de artrose da articulação sacro-iliaca direita.

#### **RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DA COLUNA CERVICAL REALIZADA EM 07.08.2006**

**Alterações:** Cortes sagitais ponderados em T1 e em T2 desde a charneira occipito-vertebral até D2 e cortes axiais ponderados em T2\* dirigidos ao segmento C3 a D1. Entre C4 e C7, os discos intervertebrais apresentam alterações degenerativas, traduzidas por ligeira diminuicão das respectivas alturas, desidrataçao e prociências difusas, indentando o espaço sub-aracnoideu, sem evidência de compressão da medula. Em C5-C6 e C6-C7, as prociências discais têm predomínio postero-lateral e foraminal esquerdo (devendo coexistir hipertrofia das apófises unciformes, mais bem observadas em TAC), contribuindo para reduzir as dimensões dos buracos de conjugação, com possível compromisso das raízes C6 e, mais provavelmente, C7 esquerdas. Admitem-se múltiplas artroses inter-apofisárias (C2-C3 esquerda, C3-C4 bilateralmente, C4-C5 direita, etc.), mas este tipo de patologia é mais visível em Tomografia Computadorizada.

#### **ECOCARDIOGRAMA REALIZADO EM 04.08.2004**

**Alterações:** AD ligeiramente dilatada. Folheto anterior da válvula mitral ligeiramente espessado por fibrocalcificacão. Regurgitacão mitral ligeira. Regurgitacão tricúspide ligeira/moderada, permitindo calcular a pressão sistólica da artéria pulmonar de 40 mm Hg.

#### **ECOGRAFIA ESCROTAL REALIZADA EM 08.02.2007**

**Alterações:** No epidídimo direito existe pequena estrutura quística de dimensões desprezíveis infra-centimétrica. No epidídimo esquerdo observam-se múltiplas formações quísticas, a de maiores dimensões com 3 cm de diâmetro.

#### **ECOGRAFIA ABDOMINAL SUPERIOR REALIZADA EM 21.09.2004**

**Alterações:** Fígado com textura compatível com fenómenos esteatósicos.

#### **CINTIGRAFIA ÓSSEA REALIZADA EM 03.12.2004**

**Alterações:** Cerca de 2,5 horas após a injeccão do radiofármaco (fase óssea) constata-se uma razoável captacão pelas estruturas osteoarticulares, mas a relacão da actividade entre estas e as partes moles está um pouco comprometida dado existir abundante actividade a nível dos tecidos moles a que não será estranho o facto de se tratar de um doente com 90 kg de peso. Há uma ligeira assimetria para as articulações acromio-claviculares e escapulo-umerais, com maior actividade à direita. A imagem da coluna mostra, na região cervical quando se observa a imagem em vista anterior, uma certa zona de hipercaptacão que corresponde a eventual fixacão pela cartilagem tiroideia, muito provavelmente por fenómenos de calcificacão a este nível. Nos restantes segmentos da coluna vemos alterações não muito intensas compatíveis com eventuais lesões reumatismais de natureza degenerativa. A nível da perna direita verificamos, para dentro da linha média e portanto já na projecção da tibia, uma zona que fixa o radiofármaco e que poderá corresponder a eventuais estruturas vasculares com fenómenos de calcificacão, mas sem significado patológico evidente. Há uma ligeira assimetria para as articulações tíbio-társicas, com maior actividade à direita e verificamos, na porção superior de ambos os tarsos e contígua à articulacão tíbio-társica, hipercaptacão focal correspondendo a eventuais lesões reumatismais envolvendo estas estruturas osteoarticulares. Em relacão aos punhos

verificamos zonas de hipercaptação focal tanto à direita como à esquerda, traduzindo eventuais fenómenos de tendinite com fenómenos de calcificação associados.

## **9. TERAPÊUTICA DIRIGIDA AO SISTEMA NERVOSO**

---

### **Terapêutica Actual**

Não foi possível obter.

## **10. ESTADO ACTUAL DO DOENTE**

---

Não foi possível obter.

## **11. ACOMPANHAMENTO MÉDICO PELA NEUROLOGIA**

---

Inexistente.

## ANEXO II

### FICHAS INDIVIDUAIS DA CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

	<i>Página</i>
Doente 1 .....	2
Doente 2 .....	3
Doente 3 .....	<i>Não foi possível recolher dados</i>
Doente 4 .....	4
Doente 5 .....	<i>Não foi possível recolher dados</i>
Doente 6 .....	<i>Não foi possível recolher dados</i>
Doente 7 .....	<i>Não foi possível recolher dados</i>
Doente 8 .....	5
Doente 9 .....	6
Doente 10 .....	<i>Não foi possível recolher dados</i>
Doente 11 .....	7
Doente 12 .....	<i>Não foi possível recolher dados</i>
Doente 13 .....	8
Doente 14 .....	9
Doente 15 .....	10
Doente 16 .....	11
Doente 17 .....	12
Doente 18 .....	<i>Não foi possível recolher dados</i>



# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em JAN-2010

Nome: J. M. C. M. (DOENTE 2: M – 34)

Estado Civil: -

Profissão: ADMINISTRATIVO (FÁBRICA)

## Aspectos sociais:

- |                    |   |   |  |
|--------------------|---|---|--|
| Alimentação:       | <input checked="" type="checkbox"/> Boa | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Má              |
| Exercício Físico:  | <input type="checkbox"/> Regular        | <input type="checkbox"/> Irregular      | <input checked="" type="checkbox"/> Nulo |
| Tabaco:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Álcool:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Ambiente Familiar: | <input checked="" type="checkbox"/> Bom | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Mau             |
| Socialização:      | <input checked="" type="checkbox"/> Boa | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Má              |
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Notas:
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u> |                          | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------------------------|--------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION               | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| LYRICA                  | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| GABAPENTINA             | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| CORTICOSTERÓIDES        | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| RILUTEK                 | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| IG I.V.                 | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra _____             | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra _____             | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra _____             | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra _____             | <input type="checkbox"/> | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

- Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

- Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em JAN-2010

Nome: R. C. F. P. (DOENTE 4: M – 35)

Estado Civil: -

Profissão: -

## Aspectos sociais:

- |                    |   |                                    |  |
|--------------------|---|------------------------------------|--|
| Alimentação:       | <input type="checkbox"/> Boa            | <input type="checkbox"/> Razoável  | <input checked="" type="checkbox"/> Má   |
| Exercício Físico:  | <input type="checkbox"/> Regular        | <input type="checkbox"/> Irregular | <input checked="" type="checkbox"/> Nulo |
| Tabaco:            | <input checked="" type="checkbox"/> Sim | <input type="checkbox"/> Não       | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Álcool:            | <input checked="" type="checkbox"/> Sim | <input type="checkbox"/> Não       | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Ambiente Familiar: | <input type="checkbox"/> Bom            | <input type="checkbox"/> Razoável  | <input checked="" type="checkbox"/> Mau  |
| Socialização:      | <input type="checkbox"/> Boa            | <input type="checkbox"/> Razoável  | <input checked="" type="checkbox"/> Má   |
| Outros:            | <hr/>                                   |                                    |  |
| Outros:            | <hr/>                                   |                                    |  |
| Outros:            | <hr/>                                   |                                    |  |
- Notas:
- 
- 
- 
- 

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u> |                          | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------------------------|--------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION               | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| LYRICA                  | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| GABAPENTINA             | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| CORTICOSTERÓIDES        | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| RILUTEK                 | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| IG I.V.                 | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | <hr/>                       |

## Estado Actual do Doente:

- Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

- Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em JAN-2010

Nome: N. J. C. C. (DOENTE 8: M – 35)

Estado Civil: -

Profissão: BIOQUÍMICO (INACTIVO)

## Aspectos sociais:

- |                    |   |   |  |
|--------------------|---|---|--|
| Alimentação:       | <input checked="" type="checkbox"/> Boa | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Má              |
| Exercício Físico:  | <input type="checkbox"/> Regular        | <input type="checkbox"/> Irregular      | <input checked="" type="checkbox"/> Nulo |
| Tabaco:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Álcool:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Ambiente Familiar: | <input checked="" type="checkbox"/> Bom | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Mau             |
| Socialização:      | <input checked="" type="checkbox"/> Boa | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Má              |
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Notas:

## Terapêutica actual:

- |       | <u>Dirigida ao SNP:</u>   | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------|---|-----------------------------|
|       | NEUROBION <input type="checkbox"/>                                | _____                       |
|       | LYRICA <input type="checkbox"/>                                   | _____                       |
|       | GABAPENTINA <input checked="" type="checkbox"/>                   | _____                       |
|       | CORTICOSTERÓIDES <input type="checkbox"/>                         | _____                       |
|       | RILUTEK <input type="checkbox"/>                                  | _____                       |
|       | IG I.V. <input type="checkbox"/>                                  | _____                       |
| Outra | <u>PREGABALINA</u> <input checked="" type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra | <u>CIANOC + PIRIDO + TIAM</u> <input checked="" type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra | _____ <input type="checkbox"/>                                    | _____                       |
| Outra | _____ <input type="checkbox"/>                                    | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

- Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

- Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em JAN-2010

Nome: J. J. P. (DOENTE 9: M – 46)

Estado Civil: -

Profissão: REFORMADO

## Aspectos sociais:

- |                    |   |  |  |
|--------------------|---|--|--|
| Alimentação:       | <input checked="" type="checkbox"/> Boa | <input type="checkbox"/> Razoável            | <input type="checkbox"/> Má              |
| Exercício Físico:  | <input type="checkbox"/> Regular        | <input type="checkbox"/> Irregular           | <input checked="" type="checkbox"/> Nulo |
| Tabaco:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não      | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Álcool:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não      | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Ambiente Familiar: | <input checked="" type="checkbox"/> Bom | <input type="checkbox"/> Razoável            | <input type="checkbox"/> Mau             |
| Socialização:      | <input type="checkbox"/> Boa            | <input checked="" type="checkbox"/> Razoável | <input type="checkbox"/> Má              |
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Notas:
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u> |                                     | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------------------------|-------------------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| LYRICA                  | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| GABAPENTINA             | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| CORTICOSTERÓIDES        | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| RILUTEK                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| IG I.V.                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra Fisioterapia      | <input checked="" type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

- Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

- Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em JAN-2010

Nome: M. A. B. G. (DOENTE 11: M – 23)

Estado Civil: -

Profissão: -

## Aspectos sociais:

- |                    |   |   |  |
|--------------------|---|---|--|
| Alimentação:       | <input checked="" type="checkbox"/> Boa | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Má              |
| Exercício Físico:  | <input type="checkbox"/> Regular        | <input type="checkbox"/> Irregular      | <input checked="" type="checkbox"/> Nulo |
| Tabaco:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Álcool:            | <input type="checkbox"/> Sim            | <input checked="" type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Ambiente Familiar: | <input checked="" type="checkbox"/> Bom | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Mau             |
| Socialização:      | <input checked="" type="checkbox"/> Boa | <input type="checkbox"/> Razoável       | <input type="checkbox"/> Má              |
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Outros: \_\_\_\_\_
- Notas:
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u> |                          | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------------------------|--------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION               | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| LYRICA                  | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| GABAPENTINA             | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| CORTICOSTERÓIDES        | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| RILUTEK                 | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| IG I.V.                 | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/> | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

- Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

- Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em JAN-2010

Nome: J. M. C. G. (DOENTE 13: M – 45)

Estado Civil: -

Profissão: TRABALHADOR DE POSTO DE ABASTECIMENTO DE COMBUSTÍVEL

## Aspectos sociais:

- |                    |   |                                    |  |
|--------------------|---|------------------------------------|--|
| Alimentação:       | <input type="checkbox"/> Boa            | <input type="checkbox"/> Razoável  | <input checked="" type="checkbox"/> Má   |
| Exercício Físico:  | <input type="checkbox"/> Regular        | <input type="checkbox"/> Irregular | <input checked="" type="checkbox"/> Nulo |
| Tabaco:            | <input checked="" type="checkbox"/> Sim | <input type="checkbox"/> Não       | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Álcool:            | <input checked="" type="checkbox"/> Sim | <input type="checkbox"/> Não       | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Ambiente Familiar: | <input type="checkbox"/> Bom            | <input type="checkbox"/> Razoável  | <input checked="" type="checkbox"/> Mau  |
| Socialização:      | <input type="checkbox"/> Boa            | <input type="checkbox"/> Razoável  | <input checked="" type="checkbox"/> Má   |
| Outros:            | <hr/>                                   |                                    |  |
| Outros:            | <hr/>                                   |                                    |  |
| Outros:            | <hr/>                                   |                                    |  |
- Notas:
- 
- 
- 
- 

## Terapêutica actual:

- |       | <u>Dirigida ao SNP:</u>                        | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------|--|-----------------------------|
|       | NEUROBION <input type="checkbox"/>             | <hr/>                       |
|       | LYRICA <input type="checkbox"/>                | <hr/>                       |
|       | GABAPENTINA <input type="checkbox"/>           | <hr/>                       |
|       | CORTICOSTERÓIDES <input type="checkbox"/>      | <hr/>                       |
|       | RILUTEK <input type="checkbox"/>               | <hr/>                       |
|       | IG I.V. <input type="checkbox"/>               | <hr/>                       |
| Outra | TIAPRIDA <input checked="" type="checkbox"/>   | <hr/>                       |
| Outra | SERTRALINA <input checked="" type="checkbox"/> | <hr/>                       |
| Outra | DIAZEPAM <input checked="" type="checkbox"/>   | <hr/>                       |
| Outra | <hr/> <input type="checkbox"/>                 | <hr/>                       |

## Estado Actual do Doente:

- Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

- Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em FEV-2010

Nome: J. M. G. (DOENTE 14: M – 55)

Estado Civil: CASADO

Profissão: REFORMADO

## Aspectos sociais:

- Alimentação:  Boa  Razoável  Má  
Exercício Físico:  Regular  Irregular  Nulo  
Tabaco:  Sim  Não  Já não  
Álcool:  Sim  Não  Já não  
Ambiente Familiar:  Bom  Razoável  Mau  
Socialização:  Boa  Razoável  Má  
Outros:  Dores frequentes nas pernas, difícil subir escadas  
Outros: \_\_\_\_\_  
Outros: \_\_\_\_\_

Notas:

---

---

---

---

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u> |                                     | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------------------------|-------------------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| LYRICA                  | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| GABAPENTINA             | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| CORTICOSTERÓIDES        | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| RILUTEK                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| IG I.V.                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra Fisioterapia      | <input checked="" type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em FEV-2010

Nome: J. T. I. (DOENTE 15: F – 22)

Estado Civil: SOLTEIRA

Profissão: ESTUDANTE

## Aspectos sociais:

- Alimentação:  Boa  Razoável  Má  
Exercício Físico:  Regular  Irregular  Nulo  
Tabaco:  Sim  Não  Já não  
Álcool:  Sim  Não  Já não  
Ambiente Familiar:  Bom  Razoável  Mau  
Socialização:  Boa  Razoável  Má  
Outros:  Cansaço fácil, reacção alérgica intensa  
Outros: \_\_\_\_\_  
Outros: \_\_\_\_\_

Notas:

---

---

---

---

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u>   |                                     | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|---------------------------|-------------------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| LYRICA                    | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| GABAPENTINA               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| CORTICOSTERÓIDES          | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| RILUTEK                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| IG I.V.                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra <u>Fisioterapia</u> | <input checked="" type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra _____               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra _____               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra _____               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em FEV-2010

Nome: A. S. T. (DOENTE 16: M – 47)

Estado Civil: CASADO

Profissão: REFORMADO

## Aspectos sociais:

- Alimentação:  Boa  Razoável  Má  
Exercício Físico:  Regular  Irregular  Nulo  
Tabaco:  Sim  Não  Já não  
Álcool:  Sim  Não  Já não  
Ambiente Familiar:  Bom  Razoável  Mau  
Socialização:  Boa  Razoável  Má  
Outros:  Desloca-se com dificuldade, queixas de dores nos MI, agora melhor  
Outros: \_\_\_\_\_  
Outros: \_\_\_\_\_

Notas:

---

---

---

---

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u>   |                                     | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|---------------------------|-------------------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| LYRICA                    | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| GABAPENTINA               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| CORTICOSTERÓIDES          | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| RILUTEK                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| IG I.V.                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra <u>Fisioterapia</u> | <input checked="" type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra _____               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra _____               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra _____               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

# FORMULÁRIO: CONSULTA PARA AFERIÇÃO DO ESTADO ACTUAL DO DOENTE

Consulta realizada em FEV-2010

Nome: M. J. S. A. (DOENTE 17: F – 72)

Estado Civil: CASADA

Profissão: REFORMADA

## Aspectos sociais:

- |                    |  |  |  |
|--------------------|--|--|--|
| Alimentação:       | <input type="checkbox"/> Boa                                   | <input checked="" type="checkbox"/> Razoável | <input type="checkbox"/> Má              |
| Exercício Físico:  | <input type="checkbox"/> Regular                               | <input type="checkbox"/> Irregular           | <input checked="" type="checkbox"/> Nulo |
| Tabaco:            | <input type="checkbox"/> Sim                                   | <input checked="" type="checkbox"/> Não      | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Álcool:            | <input type="checkbox"/> Sim                                   | <input checked="" type="checkbox"/> Não      | <input type="checkbox"/> Já não          |
| Ambiente Familiar: | <input checked="" type="checkbox"/> Bom                        | <input type="checkbox"/> Razoável            | <input type="checkbox"/> Mau             |
| Socialização:      | <input type="checkbox"/> Boa                                   | <input checked="" type="checkbox"/> Razoável | <input type="checkbox"/> Má              |
| Outros:            | <input checked="" type="checkbox"/> Desloca-se com dificuldade |  |  |
| Outros:            | _____  |  |  |
| Outros:            | _____  |  |  |
- Notas:
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

## Terapêutica actual:

- | <u>Dirigida ao SNP:</u> |                                     | <u>Não dirigida ao SNP:</u> |
|-------------------------|-------------------------------------|-----------------------------|
| NEUROBION               | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| LYRICA                  | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| GABAPENTINA             | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| CORTICOSTERÓIDES        | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| RILUTEK                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| IG I.V.                 | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra Fisioterapia      | <input checked="" type="checkbox"/> | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |
| Outra                   | <input type="checkbox"/>            | _____                       |

## Estado Actual do Doente:

- Melhoria:  Total  Parcial  Nula

## Acompanhamento Médico:

- Acompanhamento:  Regular  Irregular  Nulo

