

CO-06 - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MIOPATIAS VACUOLARES – REVISÃO DE UMA SÉRIE CLINICOPATOLÓGICA

Marco Fernandes¹; Diogo Pereira²; Maria João Malaquias²; Rafael Jesus³; Ricardo Taipa⁴; Miguel Pinto⁴

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 4 - Unidade de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: As miopatias vacuolares caracterizam-se pela presença de vacúolos na biópsia muscular que, em conjunto com a clínica e restantes aspetos morfológicos, histoquímicos e imunohistoquímicos do músculo, podem fornecer importantes pistas diagnósticas.

Objetivo: Caracterizar o espectro diagnóstico nas miopatias vacuolares.

Métodos: Análise retrospectiva de relatórios de biópsia muscular com descrição de vacúolos, entre 2013 e 2020, do laboratório de Neuropatologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto. Foram colhidos dados demográficos, tipo de vacúolos (bordejados e/ou não-bordejados) e, quando possível, o diagnóstico final.

Resultados: Incluídos 97 doentes, 54.6% do género masculino, idade mediana de 50 anos (AIQ 20, mínimo 5 meses e máximo 89 anos) aquando da realização da biópsia muscular. Identificados 55 doentes com descrição de vacúolos bordejados, 39 doentes com vacúolos não-bordejados e 3 doentes com ambos os tipos de vacúolos. No grupo de doentes com vacúolos bordejados, o diagnóstico mais frequente foi de miopatia com corpos de inclusão (IBM) esporádica (n=10), seguido de titinopatias (n=5), miopatias inflamatórias (n=5) e IBM hereditária (n=4). Identificaram-se ainda doentes com diagnóstico de distrofia muscular de Becker, distrofia muscular oculo-faríngea, desminopatia, citopatia mitocondrial e paralisia periódica. No grupo de doentes com vacúolos não-bordejados, o diagnóstico mais frequente foi de doença de McArdle (n=15) e miopatia inflamatória (n=3). No total, 5 doentes não apresentavam evidência clínica de doença neuromuscular, com idade mais tardia (média 61.6 anos \pm 23.2) aquando da biópsia.

Conclusões: As miopatias vacuolares compreendem um espectro alargado de doenças musculares. Dentro das miopatias com vacúolos bordejados, verifica-se heterogeneidade diagnóstica para além da associação clássica com a IBM. Salienta-se ainda a possível ocorrência destas estruturas em miopatias tipicamente não associadas a vacúolos, nomeadamente de etiologia inflamatória, alargando o espectro clínico das miopatias vacuolares.