Na miopatia mitocondrial as alterações miopáticas podem ir de mínimas a intensas. A forma mais benigna de miopatia mitocondrial pode causar só fraqueza proximal leve, que tende a ser mais intensa nos membros superiores. Há intolerância ao exercício em quase metade dos pacientes. A progressão é extremamente lenta e o paciente pode levar vida praticamente normal.

No músculo normal, as mitocôndrias estão distribuídas de modo mais ou menos regular entre as miofibrilas, que são os feixes de actina e miosina, de uma fibra muscular.

Na miopatia mitocondrial há aumento do tamanho e/ou do número das mitocôndrias, mais freqüentemente de ambos. Basicamente, as mitocôndrias aumentam de tamanho e número por serem funcionalmente ineficientes. Trata-se, de certa forma, de hipertrofia e hiperplasia vicariantes. As causas mais comuns são mutações no DNA mitocondrial.

O diagnóstico de doenças mitocondriais é efetuado observando-se os sinais neurológicos mais característicos de doenças mitocondriais; dividindo-se em em três categorias:

- combinação de ataxia, convulsões e mioclonias (como no MERRF)**
- episódios tipo AVC recidivantes, enxaquecas e convulsões (como no MELAS)**
- retinite pigmentosa com oftalmoplegia e polineuropatia, + atrofia óptica (Leber) ou + surdez (Kearns-Sayre).**

Achados adjuvantes incluem: demência, acidose láctica, baixa estatura, defeitos de condução cardíaca (como na síndrome de Kearns-Sayre), múltiplos lipomas simétricos, alterações na medula óssea com anemia sideroblástica (síndrome de Person), defeitos nos túbulos renais, endocrinopatias (diabetes, hipotireoidismo,

deficiência de hormônio do crescimento).

Na investigação familiar, procurar história de doenças na infância, inclusive morte no período neonatal, e de convulsões. Atualmente há testes comerciais para as mutações pontuais mais comuns (3243 e 8344). Dosagem de lactato e piruvato no sangue em repouso e após exercício. Biópsia muscular – ragged red fibers, aspecto do músculo no SDH, COX (citocromo-oxidase) e microscopia eletrônica. Na síndrome de Leigh e em MELAS – TC e RM podem mostrar lesões cerebrais.

O diagnóstico final é clínico e baseado nos antecedentes familiares, testes laboratoriais, e biópsia muscular. Sinais e sintomas isolados como demência, fraqueza muscular, epilepsia, surdez neural, enxaqueca com AVCs , epilepsia mioclônica, cardiomiopatia e baixa estatura devem levantar hipótese de doença mitocondrial no diagnóstico diferencial.

A atuação multidisciplinar torna-se peça chave para o processo de manutenção e qualidade de vida do paciente portador de miopatia mitocondrial. A atuação fonoaudiológica nas funções neurovegetativas de : mastigação, deglutição/ aspectos relacionadas a disfagia/ aspectos relacionados a aspiração / treinamento de cuidadores, respiração, além dos aspectos de voz, linguagem (oral/ expresssão e escrita são fundamentais nestes casos).

Uma boa avaliação, orientação e trabalho contínuo; são fundamentais nestes casos. Procure seu fonoaudiólogo e saiba a melhor conduta a ser adotada para seu caso!! A Bless Clínica espera por você!!