



14º Congresso Brasileiro de
TERAPIA INTENSIVA PEDIÁTRICA

II Simpósio Internacional de Terapia
Intensiva Cardiológica Pediátrica

Centro de Convenções Ulysses Guimarães
Brasília . DF . 22 a 25 de junho de 2016



Trabalhos Científicos

Título: Distrofia Miotônica De Steinert

Autores: SARA HABKA (UNB); PRISCILA DIAS ALVES (HUB); MAÍRA ANISIA COUTO ARAÚJO (UNB)

Resumo: Introdução: A distrofia miotônica foi descrita pela primeira vez em 1909 por Steinert. É a segunda distrofia muscular mais comum entre a população européia, sua prevalência é 1:20.000 casos na população geral. É uma doença multissistêmica, autossômica dominante, de expressão variável e tem incidência mundial estimada em 3-15:100.000 nascidos vivos. 15% dos indivíduos afetados com distrofia miotônica têm acometimento no período neonatal. Descrição do caso: sexo feminino, 3 meses de vida. Nasceu de parto operatório, hipotônica, com desconforto respiratório precoce e necessidade de intubação orotraqueal por falha do drive ventilatório. Apresentava estigma de síndrome genética, com várias malformações: palato em ogiva, pé torto congênito bilateral, falha na abertura ocular, artrogripose, eventração diafragmática. Mãe e irmão com diagnóstico molecular de distrofia miotônica de Steinert. Comentários: As primeiras manifestações afetam preferencialmente os músculos esqueléticos, sendo a característica clínica mais relevante uma debilidade muscular progressiva, atrofia muscular e fenômenos miotônicos entendidos como uma dificuldade de relaxamento do músculo após contração. Ao nascer o paciente apresenta dificuldades respiratórias, de sucção e deglutição, decorrentes da hipotonia e fraqueza muscular. Mortalidade neonatal de 18%. Nenhum tratamento atualmente disponível altera o curso da doença. Manejo na infância é atualmente adaptado das condutas na distrofia miotônica do adulto.