



18º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**Pneumologia  
Pediátrica**  
Porto Alegre - RS

**10, 11 E 12 DE  
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS  
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



## Trabalhos Científicos

**Título:** Infecção Respiratória Com Hipercapnia Em Criança Com Miopatia De Bailey Bloch E Hipoexpansibilidade Torácica

**Autores:** FERNANDA WAGNER FRAGOMENI (PUCRS), LUIZ FERNANDO FRANZEN VINADÉ NETO (PUCRS), GABRIELA UCHOA (PUCRS), JANINE ALESSI (PUCRS), CLAIANE TEZZA (PUCRS), CÂNDIDA PONTIN (PUCRS), CAROLINE FREIESLEBEN (PUCRS), CAROLINE GOERGEN (PUCRS)

**Resumo:** A miopatia congênita de Bailey Bloch se caracteriza por mutações no gene STAC3, que codifica uma proteína importante no complexo muscular de excitação e relaxamento. Isto resulta em uma série de complicações, dentre elas fraqueza muscular, deformidades ósseas na coluna e consequente doença respiratória de padrão restritivo. "Paciente feminina, negra, de 13 anos e 3 meses, com histórico de miopatia de Bailey Bloch (homozigose do gene STAC3), asma e escoliose severa procura Pronto Atendimento (PA) por febre, tosse e dispneia há 3 dias. Na chegada encontrava-se taquipneica, taquicárdica, hiporresponsiva. Ao exame físico apresentava sinais de broncoespasmo grave e saturação de oxigênio (Sat. O<sub>2</sub>) em torno de 86% em ar ambiente. Realizado manejo broncodilatador, iniciado antibiótico empírico por suspeita de pneumonia comunitária exacerbando quadro de asma e instalado oxigênio via máscara de Hudson 10L/min. Tomografia de tórax revelou infiltrado intersticial difuso. Após, foi coletada gasometria arterial cujos resultados foram: pH 7,27, PCO<sub>2</sub> 90, HCO<sub>3</sub> 41, PO<sub>2</sub> 65, Sat. O<sub>2</sub> 96%. Paciente foi encaminhada para internação hospitalar em enfermaria, mantendo-se estável até ocorrer piora na sonolência 2 dias depois. Coletada nova gasometria com agravamento na acidose respiratória: pH 7,17, PCO<sub>2</sub> 136, HOC<sub>3</sub> 49, PO<sub>2</sub> 64, Sat. O<sub>2</sub> 94%. Paciente foi conduzida a Unidade de terapia intensiva (UTI) para realização de ciclos de ventilação mecânica não invasiva (VMNI) e monitorização. Evoluiu sem necessidade de intubação orotraqueal, com boa resposta a VMNI, tendo alta da UTI 5 dias depois. ""O quadro clínico de base (miopatia de Bailey Bloch e escoliose severa) contribui para hipo-expansibilidade torácica de forma significativa. Quando a isto se sobrepõem condições como asma e infecções respiratórias, há maior tendência a acidose respiratória por hipercapnia secundária a retenção de gás carbônico, dada restrição das capacidades pulmonares. A possibilidade de insuficiência ventilatória se torna mais pronunciada, elevando o risco de óbito. "Assim, conclui-se que a miopatia de Bailey Bloch associada à escoliose, em vigência de infecção respiratória, contribui de forma significativa para hipercapnia e rebaixamento do nível de consciência, devendo suscitar ainda mais atenção por parte das equipes de cuidado.