



25^o Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neojuntos



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso - Miopatia Nematínica Congênita

Autores: MARCELA MALHEIRO SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), TAMY EZAKI CASTRO, TAMIRES BARBOSA BEZERRA, FRANCINE HARB CORREA, MAYARA FRANCO ZANATTA, CAROLINA CARRARO BRAGA, SILVIA MARIA IBIDI, KAREN MAYUMI KOGA SAKANO, DENISE GOMES MIYAZATO, GABRIEL ALBERTO BRASIL VENTURA

Resumo: Introdução: A Miopatia Nematínica (MN) é uma forma incomum de miopatia congênita, com frequência de um a cada 50.000 nascidos-vivos, caracterizada por fraqueza muscular, hipotonia e hiporreflexia. Relato de Caso: Recém-nascida (RN) de SMJ, sexo feminino, pré-natal sem intercorrências, sem comorbidades familiares. Nasceu de parto cesáreo, termo, encaminhada ao alojamento conjunto, evoluiu com sucção débil, e perda de peso de 15% do nascimento. Após orientação e trabalho de fonoaudiologia, houve melhora, com possibilidade de alta no 6º dia de vida, em aleitamento materno exclusivo. Houve falta ao retorno precoce agendado. Com 19 dias de vida, mãe levou RN ao pronto-socorro, devido à baixa aceitação alimentar e hipoatividade. Havia perda de 19% do peso de nascimento, apresentava desidratação, hipotonia global e hiporreflexia, sendo internada na Unidade de Terapia Intensiva Neonatal. Após estabilização do quadro agudo, paciente mantinha hipotonia global e sucção débil, com necessidade de alimentação por sonda enteral. Devido à hipótese diagnóstica de miopatia, indicada biópsia muscular que revelou o diagnóstico de MN. Paciente evoluiu com necessidade de gastrostomia e traqueostomia. Permanece internada necessitando de ventilação com parâmetros mínimos, com medidas para desospitalização, visando a alta hospitalar e seguimento com equipe multidisciplinar. Discussão: A MN é diagnosticada pela presença de corpos ou fios nematínicos nas fibras musculares. A hipotonia é o principal sinal clínico. Infecções de repetição, aumento de secreção em vias aéreas, broncoaspiração e dificuldade de alimentação estão presentes na maioria das crianças, sendo a insuficiência respiratória a causa mais comum de morte. O diagnóstico é realizado através de biópsia de músculo esquelético, microscopia eletrônica, existindo diferentes mutações genéticas, que são relacionadas a variações clínicas. Não há tratamento curativo, sendo o manejo interdisciplinar o que melhora a qualidade de vida dos pacientes. As crianças que sobrevivem ao período neonatal podem evoluir com estabilidade ou mesmo apresentar melhora ao longo do tempo. Conclusão: A MN deve fazer parte do diagnóstico diferencial das hipotonias neonatais, para que estes pacientes possam receber os cuidados direcionados, devendo-se considerar a biópsia muscular como método pouco invasivo e de utilidade para a elucidação diagnóstica.