



25^o Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neojuntos



Trabalhos Científicos

Título: Relato Caso: Miopatia Nematínica Congênita

Autores: ROBERTA CARAMICO PINTO (HOSPITAL DA MULHER - SANTO ANDRÉ), CLAUDIA GIOLO, JOSE KLEBER KOBOL MACHADO, PAULO BREINIS, ALZIRA ALVES DE SIQUEIRA CARVALHO

Resumo: A miopatia nemalínica refere-se a um grupo de desordens neuromusculares de etiologia genética, que se caracteriza pela hipotonia, fraqueza muscular, frouxidão ligamentar, arreflexia e deformidades esqueléticas. **RELATO CASO:** M.F.S. nascido termo, em 12/5/21 em hospital universitário de Santo André, parto cesárea, Apgar 5/7, Peso 2918g, PC 32cm. Não chorou ao nascimento, hipotonia generalizada desde o primeiro minuto, cianose, desconforto respiratório grave que necessitou de IOT ainda em sala de parto e de transferência para UTI neo. Ao exame: mostrava-se mal estado geral, hidratado, corado, acianótico, sob ventilação mecânica assistida controlada. Hipoativo, hiporesponsivo, em posição batráquio, sem abertura ocular espontânea, com ptose palpebral bilateral, face alongada, hipomímia facial, palato em ogiva, ausência de respiração espontânea e sem movimentos de deglutição salivar. Exame físico com dedos das mãos fusiformes. Fratura úmero direita, boa perfusão, sem edemas. **NEURO:** hipotonia global, axial e apendicular. Não apresenta resistência a movimentação ativa e passiva, ausência de contração muscular em todos segmentos corporais. Reflexos profundos ausentes. Sem sinais de liberação piramidal. Reage a estímulos dolorosos com alteração da frequência cardíaca. Pupilas isocóricas lentamente fotorreagentes, fontanela normotensa. No primeiro mês de vida apresentou tremores extremidades acompanhado de taquicardia, feito ataque e manutenção de fenobarbital 5mg/kg. No segundo mês submetido a traqueostomia e gastrostomia. Foram evidenciados movimentos discretos de extremidades e pólo cefálico, sem melhora do padrão respiratório. Piora de crises epilépticas e aparecimento de hipertensão arterial. Associado levetiracetam e anti-hipertensivos. Exames complementares: Teste pezinho com perfil TANDEM normal. Cariótipo banda G 46XY. ECO: CIA 2,7mm, sinais de hipertensão pulmonar. Exames laboratoriais sem alterações. Lactato 12 amônia 29,2 aldolase:4,8 CPK 45,2. Líquor normal. USG crânio e abdome normal. EEG paroxismos epileptiformes de ondas agudas, ritmadas, região frontal. Tomo crânio proeminência espaços liquóricos fronto-temporais, podendo correlacionar imaturidade granulações aracnóides. Teste Genético para Atrofia Espinhal Progressivo: ausência de variantes patológicas, confirmado por sequenciamento gênico (descartada Amiotrofia Espinhal). Painel de miopatias congênitas: **POSITIVO:** duas variantes identificadas em LMOD3. Variante associada com miopatia nemalínica autossômica recessiva. **CONCLUSÃO:** Miopatia nemalínica é grupo de doenças congênitas vários subtipos, de gravidade variada, de herança diversa, sem tratamento e prognóstico diverso. Importante definir esse diagnóstico a fim de realizar aconselhamento familiar adequado e otimizar o tratamento suporte-sintomático.