



Trabalhos Científicos

Título: Abordagem Do Recém-Nascido Hipotônico Em Utí Neonatal: Relato De Caso Com Diagnóstico Confirmado De Miopatia Centronuclear Ligada Ao X

Autores: VICTÓRIA MEDINA MASSADAR ADÃO MOREIRA (ME- UFRJ), MARCELLE GODINHO FONSECA (ME- UFRJ), CAROLINA TEIXEIRA SOUSA (ME- UFRJ), FLAVIA LORGA VILLAR (ME- UFRJ), BIA MARQUES NUNES (ME- UFRJ), GEORGIA CHALFUN (ME- UFRJ), FLAVIA ARANA (ME- UFRJ), LUCIA DE LA CANDELARIA ARENAS VIERA (ME- UFRJ), MARLOS MELO MARTINS (ME- UFRJ)

Resumo: Introdução: A hipotonia neonatal é um desafio diagnóstico frequente na UTI neonatal, com etiologias que variam de causas sistêmicas e reversíveis a doenças genéticas graves. A avaliação inicial deve priorizar causas agudas tratáveis (sepse, distúrbios metabólicos, hipóxia perinatal, encefalopatia hipóxico-isquêmica) e, na ausência destas, direcionar a investigação para etiologias centrais ou periféricas. Avanços recentes reforçam o papel da investigação genética precoce em casos de hipotonia primária, especialmente diante de suspeita de doenças neuromusculares raras.
Objetivos: Recém-nascido masculino, prematuro de 33 semanas e 1 dia, cesárea por sofrimento fetal agudo. Mãe de 33 anos, com hipertensão crônica, pré-eclâmpsia, diabetes gestacional insulino dependente, obesidade e polidrâmnio. História familiar positiva para doenças genéticas em meninos. Ao nascimento, apresentou Apgar 4/7, hipotonia grave, bradicardia e ausência de drive respiratório, necessitando ventilação por pressão positiva. Após estabilização inicial, manteve hipotonia global, arreflexia e fraqueza muscular difusas, além de dismorfismos (hipertelorismo, boca em tenda, retrognatia, dedos alongados). Seguindo a abordagem do RN hipotônico, foram inicialmente afastadas causas sistêmicas como sepse, distúrbios metabólicos e encefalopatia hipóxico-isquêmica. Persistindo a suspeita de doença neuromuscular, foram aventadas hipóteses de miopatia congênita, doença peroxissomal e lisossomal, com encaminhamento para exames genéticos e biópsia muscular. O diagnóstico de miopatia centronuclear ligada ao X foi confirmado pela identificação de variante patogênica em hemizigose no gene MTM1. O paciente evoluiu com dependência ventilatória invasiva prolongada, falhas de extubação, necessidade de traqueostomia, gastrostomia para suporte nutricional e derivação ventrículo-peritoneal por ventriculomegalia progressiva. Apresentou múltiplas infecções associadas à ventilação mecânica. Após 8 meses de internação, recebeu alta para seguimento multiprofissional em homecare.
Metodologia:
Resultados: O caso ilustra a importância de uma abordagem estruturada do RN hipotônico, em que a exclusão rápida de causas sistêmicas precede a investigação de etiologias neuromusculares. A miopatia centronuclear ligada ao X é uma forma grave de miopatia congênita, caracterizada por hipotonia neonatal, insuficiência respiratória e prognóstico reservado. O diagnóstico depende de testes moleculares e/ou biópsia muscular, sendo essencial para definição do cuidado multidisciplinar e aconselhamento genético familiar.
Conclusão: A integração entre abordagem sistemática do RN hipotônico e diagnóstico molecular precoce permite melhor planejamento terapêutico e orientação familiar. Este caso reforça a necessidade de avaliação genética nos quadros de hipotonia grave, destacando o papel da UTI neonatal na condução de doenças raras e complexas.