



Trabalhos Científicos

Título: Miopatia Centronuclear Ligada Ao X E Seu Seguimento Com Ultrassom Transfontanelar: Um Relato De Caso

Autores: CAROLINA BALDONI (ME-UFRJ), GEORGIA CHALFUN (ME-UFRJ), LUCIA DE LA CANDELARIA ARENAS VIERA (ME-UFRJ), JULIANA SILVESTRE (ME-UFRJ), ÉRICA ALAMY (ME-UFRJ), ANDRÉA BITTENCOURT (ME-UFRJ), MARCELLE GODINHO FONSECA (ME-UFRJ), VICTÓRIA MEDINA MASSADAR ADÃO MOREIRA (ME-UFRJ), CAROLINA TEIXEIRA SOUSA (ME-UFRJ), FLÁVIA LORGA VILLAR (ME-UFRJ), BIA MARQUES NUNES (ME-UFRJ)

Resumo: Introdução: As doenças neuromusculares são condições raras e desafiadoras na UTI neonatal. A utilização do Ultrassom transfontanelar à beira leito é um importante aliado no manejo e acompanhamento dessas patologias.
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 insulinodependente, obesidade e polidrâmnio. História familiar positiva para doenças genéticas em meninos. Ao nascimento, Apgar 4/7, hipotonía grave, bradicardia e ausência de drive respiratório, necessitando de ventilação por pressão positiva. Após estabilização inicial, manteve hipotonía global, arreflexia e fraqueza muscular difusas, além de dismorfismos (hipertelorismo, boca em tenda, retrognatia, dedos alongados). Devido a suspeita de doença neuromuscular, foram realizados 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 desde o nascimento foi submetido à ultrassonografias transfontanelares seriadas, que evidenciaram inicialmente ventriculomegalia, que evoluiu para hidrocefalia importante e apresentou piora gradativa dos índices de resistência (IR) nas artérias cerebrais anteriores, assim como nas artérias pericálicas, sendo indicada derivação ventrículo-peritoneal. Evoluiu com dependência ventilatória invasiva prolongada, falhas de extubação, necessidade de traqueostomia e gastrostomia para suporte nutricional. Apresentou múltiplas infecções associadas à ventilação mecânica. Após 8 meses de internação, recebeu alta para seguimento multiprofissional em homecare.
Metodologia:
Resultados: A miopatia centronuclear ligada ao X é uma doença que afeta principalmente meninos e se manifesta com hipotonía severa ao nascimento, fraqueza muscular generalizada, insuficiência respiratória precoce e atraso motor significativo. Alguns casos graves apresentam anomalias do sistema nervoso central, incluindo hidrocefalia, a qual ocorre devido à disfunção estrutural no desenvolvimento cerebral. O ultrassom transfontanelar exerce papel importante na avaliação complementar cerebral desta patologia, sendo essencial para um bom seguimento e para indicar, quando necessário, drenagem líquorica.
Conclusão: A utilização da ultrassonografia transfontanelar seriada à beira do leito é parte importante do manejo dos neonatos acometidos pela miopatia centronuclear ligada ao X, pois a partir dela pode-se identificar de maneira precoce alterações neurológicas e indicar intervenções, a fim de garantir um melhor prognóstico e uma conduta mais eficaz ao paciente.