



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Miopatia Congênita Associada Ao Gene Megf10 Com Manifestações Clínicas Graves Na Infância

Autores: JULIA PIVIROTTI STEFANI (FAMERP), MARILIA DO VALLE RIBEIRO (FAMERP), JORGE SABINO DA SILVA NETO (FAMERP), RAFAELA MARIA CAPELIN PEREIRA (FAMERP), ISABELA ROPELLI HUCK (FAMERP), THAYNA KAROLINA GOMES FERNANDES (FAMERP), BEATRIZ ANGELICA PEREIRA BRAGA (FAMERP), SICILIA LINS PEIXOTO ARRUDA (FAMERP), LIVIA GARCIA (FAMERP), VIRGÍNIA TANNURI DE LIMA (FAMERP), CAROLINE FORGERINI (FAMERP), LETÍCIA GARCIA (FAMERP), CAROLINE CESTARI (FAMERP), LETÍCIA MANTOVANI MILAN (FAMERP), THAIS FIGUEIREDO DE CASTRO (FAMERP)

Resumo: As miopatias congênitas são caracterizadas por hipotonia e fraqueza muscular de início precoce. O gene MEGF10 expressa um receptor nos mioblastos e nas células satélites do tecido musculoesquelético. As mutações de perda de função neste gene causam uma miopatia autossômica recessiva. O objetivo deste estudo foi relatar um caso de Miopatia Congênita associada à mutação do gene MEGF10, com destaque para a importância da avaliação genética para o diagnóstico das doenças de comprometimento muscular na infância. Paciente do sexo feminino, 5 meses, admitida para investigação de desconforto respiratório com piora aos esforços. Ao exame físico, apresentava utilização de musculatura acessória ao respirar, pectus excavatum, hipotonia e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Realizado triagem infecciosa e metabólica inicial, sem alterações. Ecocardiograma demonstrou forame oval pérvio. Apresentou episódio de crise convulsiva com parada respiratória e necessidade de intubação orotraqueal, evoluindo com duas falhas de extubação e necessidade de traqueostomia com dependência de ventilação mecânica. Realizada biópsia muscular, sem anormalidades. Ressonância de corpo inteiro evidenciou liposs substituição de grupos musculares. Avaliações genéticas para erros inatos do metabolismo foram negativas. O exoma identificou uma mutação homozigótica no gene MEGF10, caracterizando o diagnóstico de Miopatia Congênita associada ao MEGF10. A paciente manteve dependência de suporte ventilatório em traqueostomia, com estabilidade clínica, recebendo alta hospitalar com ventilação mecânica domiciliar e acompanhamento ambulatorial multiprofissional. A maioria dos pacientes com miopatia congênita apresentam fraqueza muscular generalizada, que se manifesta nos primeiros meses de vida, associado a hipotonia, hiporreflexia e diminuição da massa muscular. Nos casos mais graves, pode haver comprometimento respiratório, disfagia e alterações osteomusculares como escoliose e pectus excavatum. Os avanços na genética molecular permitiram a identificação dos genes causadores dessas afecções, possibilitando melhor compreensão sobre o prognóstico e permitindo a elaboração de planos terapêuticos adequados. Estudos prévios associaram mutações bialélicas de perda de função no gene MEGF10 com um fenótipo severo de miopatia. Atualmente, mutações neste gene são associadas a um espectro de doenças, variando desde formas infantis graves a doenças crônicas com cursos favoráveis. Conclusão: As miopatias congênitas devem ser consideradas no diagnóstico diferencial de desconforto respiratório associado a hipotonia. A avaliação genética é fundamental para o diagnóstico etiológico. No caso da miopatia congênita associada ao gene MEGF10, o diagnóstico permite o correto aconselhamento genético e contribui para um maior entendimento da patologia pela equipe assistente, levando a um plano terapêutico que vise melhor qualidade de vida aos pacientes acometidos.