

Trabalhos Científicos

Título: Miopatia Congênita De Bailey-Bloch: Relato De Caso De Uma Doença Rara E Seus Desafios Clínicos

Autores: LAURA MARTINS DA SILVA (UNIVERSIDADE DO VALE DO RIO DOS SINOS), MARCO ANTÔNIO AZEVEDO (UNIVERSIDADE DO VALE DO RIO DOS SINOS), MARIANA DE ASSIS WAGNER (UNIVERSIDADE DO VALE DO RIO DOS SINOS), JÚLIA CARDOSO RAUPP (UNIVERSIDADE DO VALE DO RIO DOS SINOS), BIBIANA DE OLIVEIRA (HOSPITAL SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE)

Resumo: A Miopatia congênita de Bailey-Bloch, também conhecida como Miopatia Nativa Americana (MNA), é uma condição rara causada por variantes patogênicas no gene STAC3, essencial para o acoplamento excitação-contração (EC) no músculo esquelético. Inicialmente observada em indígenas Lumbee, a MNA caracteriza-se por hipotonia global, fácies miopáticas, atraso de desenvolvimento e deformidades. Este relato descreve o caso de um paciente pediátrico diagnosticado com MNA no sul do Brasil. Paciente de 2 anos e 8 meses diagnosticado com Miopatia congênita de Bailey-Bloch, associada a variantes em heterozigose composta no gene STAC3. Apresentou histórico pré-natal sem intercorrências, porém com taquipneia pronunciada ao nascimento, o que o levou a internação e investigação minuciosa devido ao quadro clínico complexo. Detectou-se faringomalácia grave, sequência de Pierre Robin (retromicrognatia e glossoptose), distorções musculoesqueléticas, síndrome extrapiramidal bilateral e atraso no desenvolvimento global. Foi traqueostomizado e está em ventilação mecânica domiciliar. Alimenta-se exclusivamente por gastrostomia. Atualmente, recebe cuidados em homecare com equipe multidisciplinar: fisioterapia, fonoaudiologia e acompanhamento médico regular. Variantes patogênicas no gene STAC3 afetam o acoplamento EC, crucial para liberação de cálcio nos sarcômeros musculares durante as contrações. Isso causa fraqueza muscular intensa, contraturas articulares e contribui para deformidades esqueléticas como cifoescoliose. Durante o desenvolvimento fetal e infantil, a disfunção do acoplamento EC pode causar anomalias faciais como micrognatia e palato alto, além de afetar o sistema respiratório, levando a complicações respiratórias restritivas devido a fraqueza muscular. Essa condição também interfere em processos moleculares essenciais para a manutenção dos tecidos musculares e esqueléticos. Em geral, pacientes com MNA podem desenvolver hipertermia maligna (HM) devido à sensibilidade genética a certos anestésicos que perturbam a regulação da liberação de cálcio nos músculos. Isso provoca elevação rápida da temperatura corporal, rigidez muscular e colapso metabólico durante procedimentos, podendo ser fatal. Portanto, o manejo cuidadoso e a identificação precoce de riscos são cruciais para evitar complicações graves nesses pacientes. Este relato de caso destaca a importância do diagnóstico precoce na Miopatia Congênita de Bailey-Bloch, especialmente na identificação de variantes no gene STAC3 para minimizar riscos de complicações graves, como a hipertermia maligna. O prognóstico da MNA é variado, com complicações musculares e respiratórias, sendo essencial assistência multidisciplinar, incluindo fisioterapia, fonoaudiologia e suporte ventilatório. Além disso, é essencial conscientizar sobre os riscos do uso de anestésicos para evitar HM, promovendo assim um prognóstico mais favorável e uma melhor qualidade de vida para os pacientes afetados.