



Miopia Congênita 13: Uma Abordagem Multidisciplinar para Diagnóstico e Manejo Clínico

Tema: Medicina

Monique Sartori Broch; Lauren Biermann ; Josimara Luiza Parise; Debora Misturini Bassotto; Laura Scopel Matzenbacher; Caroline Borges Cervi; Ana Paula Orsolin ; Marcela Rodrigues Nunes; Bibiana Mello de Oliveira;

Universidade Luterana do Brasil e Santa Casa da Misericórdia de Porto Alegre

Canoas e Porto Alegre/RS

Introdução e objetivos: A Miopia Congênita 13 (CMYP13) é um distúrbio de herança autossômica recessiva causado por variantes no gene STAC3. Caracterizada por astenia, dificuldades alimentares e respiratórias, artrogripose, fácies miopática, anomalias palatais, baixa estatura, atraso no desenvolvimento motor, cifoescoliose e suscetibilidade à hipertermia maligna. **Métodos:** Relato de caso e revisão da literatura. **Resultado:** Paciente do sexo masculino, 2a, foi avaliado em UTI neonatal, Apgar 3/6/8 ao nascimento, duas paradas cardiorrespiratórias e falhas de extubação. Ecografias com leve ectasia dos ventrículos laterais, trombose em veia braquiocéfálica esquerda e ramo direito da veia porta, aumento do calibre e resistência da artéria hepática. Apresentava artrogripose múltipla, baixo peso, dolicocefalia, fendas palpebrais estreitas, orelhas rotadas posteriormente, narinas antevertidas, microrretrognatia, assimetria facial e dorsal, manchas mongólicas, redução do trofismo muscular, criptorquidia redutível unilateralmente, palato alto e estreito, talus vertical, alteração da distribuição de gordura corporal e fosseta sacral aberta. Atualmente, em uso de traqueostomia, apresentando ganhos motores com o suporte de Fisioterapia. Cariótipo evidenciou duplicação benigna no cromossomo 9p21.2. Sequenciamento completo do exoma identificou duas variantes patogênicas em trans (alelos opostos) no gene STAC3 (NM_145064.3): c.851G>C (p.Trp284Ser) e c.763_766del (p.Leu255IlefsTer58). Tais achados sugerem CMYP13. **Conclusão:** A CMYP13 é confirmada pela presença de variantes patogênicas bialélicas no gene STAC3. Caracterizada por atraso no desenvolvimento, restrição do crescimento e dismorfias, a condição requer aconselhamento genético e manejo clínico apropriados, prevenindo complicações como a hipertermia maligna. O manejo integrado de pacientes com CMYP13 na medicina intensiva visa garantir uma melhor qualidade de vida, através do cuidado e intervenção multidisciplinar.