

Diagnóstico de Miopatia Congênita de Bailey-Bloch, Miopatia Nativa Americana, em 2 crianças não correlatas no nordeste brasileiro

**PESSOA, André Luiz Santos; GOMES, Gustavo Rodrigues Ferreira; MARIANO, Tamiris; OLIVEIRA, Kécia Tavares; MOTA, Beatriz; OLIVEIRA, Cristiane**

Introdução:

A Miopatia Congênita de Bailey-Bloch, ou Miopatia Nativa Americana (NAM), é uma doença autossômica recessiva decorrente de variantes patogênicas no *STAC3*, caracterizada por fraqueza congênita, artrogripose, fenda palatina, ptose, fácies miopática, baixa estatura, cifoescoliose, pés tortos congênitos e suscetibilidade à hipertermia maligna. Foi relatada pela primeira vez na tribo indígena Lumbee na Carolina do Norte.

Apresentação dos casos:

Paciente 1, Menino de 3 anos com hipotonia congênita, precisou de reanimação neonatal e sonda nasogástrica por disfagia. Evoluiu com atraso global do desenvolvimento, com atraso de fala, andando com quase 3 anos, e apresentando quedas por fraqueza muscular. Ao exame tem hipotonia global, reflexos osteotendíneos abolidos, hipomímia facial, marcha miopática, palato ogival, semiptose, lordose, pé torto congênito bilateral.

Paciente 2: menino de 8 anos com hipotonia congênita e dificuldade alimentar. Andou e falou com 3 anos. A biópsia muscular e a eletroneuromiografia revelaram um padrão miopático. Além disso, apresentava aumento bilateral dos limiares auditivos, síndrome da apnéia obstrutiva do sono, escoliose com ângulo de Cobb de 31°. Tem fácies miopática, hipomímia facial, semiptose bilateral, hipotrofia e hipotonia muscular, marcha miopática. frouxidão ligamentar, arreflexia e baixa estatura.

Resultados:

Estudo molecular de ambos evidenciou variantes patogênicas em homozigose bialélica em *STAC3*, p.Trp284Ser. As alterações dismórficas dos pacientes são bem marcantes, sobretudo as alterações faciais e ortopédicas.

Conclusão:

Descrevemos dois pacientes brasileiros com Miopatia Congênita sindrômica, e de padrão fenotípico reconhecível. Sugerimos que a análise do *STAC3* seja considerada em pacientes com suspeita de miopatia congênita, principalmente pelo risco de Hipertermia Maligna