

Paciente brasileño con crisis de hipertermia maligna(HM), escoliosis y miopatía por variante STAC3

Autores: Mary Santos Silva¹, Marcia Rosana Arjona², Thue Peres Colferai Del Monaco², Mauricio Luiz Malito², Helga C A Silva¹.

Afiliaciones: 1. Centro de Hipertermia Maligna. Disciplina de Anestesiología, Dolor y Cuidados Intensivos de la Facultad de Medicina Paulista, Universidad Federal de São Paulo, São Paulo, Brasil. 2. Asociación de Asistencia a Niños Discapacitados, São Paulo, Brasil

Introducción: La hipertermia maligna es una enfermedad farmacogenética autosómica, caracterizada por un estado hipermetabólico posterior a la exposición de un individuo genéticamente susceptible a agentes halogenados y o succinilcolina. El tratamiento se basa en la suspensión de los desencadenantes, uso de dantroleno y el manejo de las complicaciones. La mortalidad oscila entre el 5-25%. El 50-70% de las familias tienen mutaciones en el gen RYR1. Hay casos raros de familias que presentan mutaciones en los genes CACNA1S y STAC 3

Reporte clínico: reportamos un paciente brasileño, con retraso motor, escoliosis progresiva, debilidad muscular y contracturas, intelecto normal. Previamente había sido sometido a diferentes procedimientos quirúrgicos anestésicos sin ninguna complicación. En su último procedimiento quirúrgico, con anestésico halogenado sevoflurano, desarrolló una crisis de hipertermia maligna. Los principales hallazgos fueron rigidez de masetero y extremidades, hipercapnia ($CO_2 > 115\text{mmHg}$), hipertermia ($39,9^\circ\text{C}$), taquicardia, hipotensión y acidosis. La crisis de hipertermia maligna se trató exitosamente con dantroleno. Una prueba genética fue realizada después de la crisis de hipertermia maligna y se detectó una variante STAC3 en homocigosidad

Conclusión: Debemos crear conciencia sobre el riesgo de hipertermia maligna em pacientes con características miopáticas y escoliosis. En estos casos, se debe considerar la disponibilidad de dantroleno, realizar una anestesia sin desencadenantes, incluir análisis del gen STAC3 en pacientes que presentan crisis de hipertermia maligna en América del Sur. Los miembros de la familia deben ser orientadas para investigación y medidas de anestesia seguras

Financiamiento: FAPESP. CAPES codigo 001

Consentimiento informado de AACD (versión 1)

Referencia: Webb BD, Manoli I, Jabs EW. STAC3 Disorder. 2019 Jun 20. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.