

14º Congresso Brasileiro de Ensino e Pesquisa 2014

9º CONGRESSO BRASILEIRO DE PESQUISA EM
SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE

2º CONGRESSO BRASILEIRO DE RESIDENTES DE PEDIATRIA

2º ENCONTRO NACIONAL DE LIGAS DE PEDIATRIA

14º FÓRUM DA ACADEMIA BRASILEIRA DE PEDIATRIA - Prof. Dr. Izrail Cat



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Tay-sachs: Um Relato De Caso

Autores: MARIA SILIAN MANDU DA FONSECA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); ANA CLAUDIA SANTOS JUNQUEIRA FRANCO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); MARTA WEY VIEIRA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: a doença de Tay-Sachs (DTS) é uma doença autossômica recessiva neurodegenerativa, com início na infância, sendo caracterizada pelo retardo no desenvolvimento, seguido de paralisia, demência e cegueira. É causada por uma mutação no gene HEXA, identificado no cromossomo 15q23-q24, que é responsável pela codificação da subunidade alfa da enzima Hex A1. Essa mutação acaba por permitir que haja um acúmulo intralisossomal de gangliosídeo GM2 nas células neuronais. Descrição do Caso: paciente do sexo feminino com 5 anos de idade, encaminhada ao serviço de genética-clínica por apresentar retardo no desenvolvimento neuropsicomotor a esclarecer, cuja 2ª triagem ampliada para erros inatos do metabolismo revelou hexosaminidase A não detectável e hexosaminidase A-MUGS de 15nmol/h/mgprot (nl:150-390nmol/h/mgprot), compatível com o diagnóstico de Doença de Tay-Sachs. Comentários: há três variantes da DTS, a forma apresentada pela paciente do caso pode ser a juvenil (subaguda) ou a forma adulta (crônica). O tratamento para a DTS restringe-se ao suporte das manifestações clínicas e manejo adequado das intercorrências e doenças infecciosas com a manutenção adequada da nutrição e da hidratação, além do controle das convulsões quando estas ocorrerem. Entretanto, técnicas têm sido desenvolvidas no intuito de encontrar alguma terapia viável e efetiva, como por exemplo: terapias de reposição enzimática (TRE), terapias de moléculas pequenas chamadas chaperonas farmacológicas (PC), terapia de privação de substrato, transplante de medula óssea, terapia gênica mediada por vetor retroviral e a liberação de genes diretamente no sistema nervoso central.