



Trabalhos Científicos

Título: Ataxia Telangiectasia E Doença Respiratória: Um Relato De Caso

Autores: DRIELLI NOEMIA DE CASTRO REZENDE (UFG), JORDANA ROCHA CAMPOS, LUSMAIA DAMACENO DA COSTA, DANIELLI CHRISTINNI BICHUETTI-SILVA, THALMA TIBURCIO VENANCIO, RAQUEL VIDICA FERNANDES

Resumo: Introdução: Ataxia Telangiectasia (AT) é uma doença neurodegenerativa rara, multissistêmica, progressiva de surgimento precoce e herança autossômica recessiva. Acomete ambos os sexos, todas as etnias, cujos sintomas aparecem na primeira infância. Caracteriza por ataxia cerebelar, telangiectasias oculo-cutâneas, distúrbios extrapiramidais, infecções sinopulmonares de repetição, retardo estatura-ponderal e degeneração neurológica progressiva. Descrição do caso: AKSSA, 7 anos, sialorreia, tosse úmida e engasgos desde o nascimento. Com 1 ano de idade iniciou com pneumonias de repetição, com uso frequente de antibióticos. Andou com 2 anos e 4 meses e com 4 anos iniciou quadro de ataxia. Apresentava também atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Ao exame físico apresentava teleangiectasia em esclera bilateralmente, baqueteamento digital leve, amígdala grau 1, incoordenação motora, dificuldade na fala. Alfa feto proteína 168,95, IgG p3. Discussão: A AT deve ser considerada em pacientes com doença neurodegenerativa e afecções respiratórias recorrentes. A doença pulmonar é de instalação progressiva podendo culminar bronquiectasias e doenças do parênquima, com alta mortalidade. Essas infecções são atribuídas aos baixos níveis de IgG, diminuição da complacência torácica pelo comprometimento neuromuscular, tosse ineficaz, doença do refluxo gastroesofágico, incoordenação da deglutição e microaspirações. Até o momento não há cura para a AT. O tratamento deve ser preventivo no que diz respeito às infecções e outras doenças. O mau prognóstico se deve a ocorrência de infecções respiratórias, neurodegeneração, envelhecimento cutâneo mucoso acelerado. Comentários finais: Este relato visa alertar a síndrome como diagnóstico diferencial em paciente com doenças pulmonares associados a quadros neurológicos, além do acompanhamento multidisciplinar, com intuito de otimizar a assistência a qualidade de vida.