



17^o CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Leucodistrofia Metacromatica ? Relato De Caso

Autores: Vivian Bruschini Packer 1 Carolynne Lelis Silva Silva 1, Diego Dovidio dos Santos Santos 1, Letícia Yanasse Trajano dos Santos Santos 1

Resumo: Objetivo(s) Relato de paciente com diagnóstico clínico de leucodistrofia metacromática, uma lisossomopatia causada por um erro inato do metabolismo que ocorre devido a ausência da enzima aryl-sulfatase A. Método KBG, 2 anos, feminino, procedente de Birigui-SP, com desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) adequado para idade. Iniciou quadro de involução do DNPM apresentando vômitos, perda do controle cervical, espasmos musculares, crise convulsiva mioclônicas e tônico-clônica generalizadas, além de ficar alheia ao meio. Passou de disfagia a sólidos até líquido, apresentava-se com hipotonia global, reflexos profundos presentes, contato visual pobre. Em 1 ano, evoluiu para tetraespasticidade severa com ausência de contato visual, clonias audiogênicas e táteis, startle, traqueostomia e gastrostomia. Resultados Em 07/2015 fundo de olho com papila preservada, mácula com coloração discretamente aumentada; 01/2016 nervo óptico com aspecto desmielinizante. Radiografia de tórax, aminoacidograma sérico e urina, perfil de carntinas, sialossacarídeos e mucopolissacarídeos normais. Quitotriosidase 1710 (8,8-132nmol/h/ml). RM Encéfalo 2015 com hipersinal em substância branca de ambos hemisférios cerebelares, parieto-occipitais, bilateral e simétrica. Dosagem enzimática em leucócitos para Arilsulfatase A: 2,5 nmol/h/mg proteína (5-20). Cromatografia de sulfatídeos na urina: normal. conclusão(ões) O diagnóstico é confirmado pela dosagem da enzima arilsulfatase A em leucócitos obtidos do sangue periférico e presença de sulfatídios em excesso na urina. O relato acima elucidava um caso de pseudodeficiência para arilsulfatase A, já que os sulfatídeos na urina não mostraram elevação. No entanto, o quadro clínico e radiológico são compatíveis com leucodistrofia metacromática. Não foi realizada análise molecular.