



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SEMPOSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Restrições Nutricionais Em Paciente Portador De Síndrome De Lesch-Nyhan: Um Relato De Caso

Autores: MARCUS VINICIUS DA SILVA PEREIRA (AFYA SANTA INÊS), ALYNNE SAPHIRA ARAÚJO COSTA (AFYA SANTA INÊS), LAYANNE BARROS DO LAGO (AFYA SANTA INÊS), JESSYCA JOCYELLE DE ALMEIDA AMARAL (AFYA SANTA INÊS), VANESSA LUCENA OLIVEIRA LIMA DE MENDONÇA (AFYA SANTA INÊS), MARCOS EDUARDO DA SILVA PEREIRA (AFYA SANTA INÊS)

Resumo: A síndrome de Lesch Nyhan (SLN) tem caráter hereditário recessivo ligado ao cromossomo X e é causada por mutações no gene HPRT1, que codifica a hipoxantina fosforribosiltransferase, responsável pela reciclagem das purinas, caracterizando a clínica pela elevação dos níveis de ácido úrico no sangue e no líquido cefalorraquidiano. É caracterizada pela tríade: movimentos involuntários e compulsivos (coreoatetose), retardo mental e autoagressão (mordeduras). "Trata-se de estudo de caso de uma criança, sexo masculino, de 7 anos portadora de SLN, diagnosticada com 1 ano de idade. Nos primeiros meses de vida, apresentou intensa distonia muscular, opistotonia e ausência de tônus da musculatura cervical, sintomas de agitação psicomotora, atraso no desenvolvimento e disfagia. Evoluiu com limitações de movimento, coreoatetose crônica, mordedura predominante labial inferior, gengival, dedos, ombros e joelhos. O comportamento autolesivo compulsivo é amenizado utilizando-se ataduras e enfaixamentos dos membros. Em RM, observou-se discreta acentuação dos sulcos entre os giros corticais encefálicos, com leve ectasia do sistema ventricular supratentorial, com hipersinal em T2/FLAIR na substância branca periventricular, relacionado à gliose ao redor de espaço perivascular dilatado. "A deficiência enzimática da doença gera uma exacerbação da produção de ácido úrico, que pode se acumular na corrente sanguínea, cérebro, e formar cristais nos rins e articulações. Por isso a criança apresenta restrições alimentares a frutos do mar, peixes pequenos (especialmente sardinha), leguminosas (feijão, ervilha, grão de bico) e miúdos (fígado de galinha, coração, vísceras) e frutas cítricas (recomendou-se cautela). É necessária uma dieta que inclua alimentos como frutas, legumes, grãos integrais, laticínios com baixo teor de gordura e fontes de proteína magra, como peixes de água doce e tofu. Caso as autolesões não possam ser controladas, uma abordagem cirúrgica a ser adotada é a exodontia múltipla. Se por um lado esse procedimento diminui o dano causado pelas mordeduras, por outro restringe os hábitos alimentares do paciente, podendo causar subnutrição." A síndrome de Lesch-Nyhan é caracterizada pela deficiência da HPRT1, que gera um quadro de hiperuricemia crônica. Por isso, as restrições alimentares dessa doença envolvem a redução da ingestão de alimentos ricos em purinas e aumentos dos com baixo teor de purinas. Além do supracitado, a exodontia múltipla é um método considerado para evitar lesões extensas pelo comportamento autolesivo, o que pode afetar a qualidade da mastigação, digestão e limitação dietética do paciente.