# Trabalhos Científicos

**Título:** Quadro De Regressão Do Neurodesenvolvimento Associado A Distrofia Neuroaxonal Infantil: Relato De Caso

**Autores:** MARCIELA MARINALVA DA SILVA (UFPB), JULIANA CARNEIRO MONTEIRO WANDERLEY (UFPB), LAÍS MARIA SILVA DE CARVALHO (UFPB), JAMILE DA SILVA SANTOS (UFPB), ANA LUIZA RABELO GONÇALVES (UFPB), MARIA EDUARDA RABELLO VIANNA DA SILVA PEREIRA (UFPB), ROBEVANIA DE OLIVEIRA TAVARES (UFPB), RAYANA ELIAS MAIA (UFPB)

**Resumo:** A Distrofia Neuroaxonal Infantil (INAD), denominada também como doença de Seitelberger, é uma doença autossômica recessiva rara, caracterizada pelo atraso de neurodesenvolvimento e perda de competências anteriormente adquiridas. Sob o ponto de vista genético, a INAD é definida por variantes patogênicas no gene PLA2G6 com um locus no cromossomo 22q13.1, responsável pela síntese da fosfolipase A2. A disfunção dessa enzima leva a um acúmulo celular de ácidos graxos, provocando modificação da membrana e estrutura celular, gerando distrofia e dilatação axonal."Paciente masculino de 1 ano e 10 meses, nascido de parto cesáreo com 38 semanas, sem intercorrências. A queixa principal foi a regressão dos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Apresentou DNPM adequado até 1 ano de idade, evoluindo com hipotonia progressiva, perda da movimentação dos membros, prejuízo na comunicação verbal e sequencialmente na linguagem não verbal, nistagmo em ambos os olhos e sono noturno prejudicado. Na evolução passou a apresentar engasgos frequentes e desnutrição energética proteica consequente a disfagia. Possui irmão de 7 anos com quadro semelhante e pais consanguíneos. Ressonância cranioencefálica da primeira consulta sem alterações significativas, já a realizada com 2 anos e 11 meses de idade demonstrou atrofia cerebelar e focos puntiformes e ovalados na substância branca periventricular e subcortical dos hemisférios cerebrais com hipersinal em T2/FLAIR. O painel genético para ataxias mostrou homozigose do gene PLA2G6 confirmando diagnóstico de INAD. Foi iniciado tratamento multidisciplinar e de suporte. Devido a disfagia e a perda ponderal progressiva com desnutrição severa, foi indicada realização de gastrostomia (GTT). O irmão mais velho possuía ressonância com atrofia cerebelar e o painel genético para ataxias também confirmou o diagnóstico de INAD."""A INAD é uma doença rapidamente progressiva, levando à deterioração motora e cognitiva graves. Os sintomas podem se iniciar desde o período neonatal até os 3 anos de idade, causando morte antes dos 10 anos. Os sintomas no sistema nervoso incluem neuropatia periférica, perda da sensibilidade distal, podendo levar a atrofia muscular, além da hipotonia progressiva, atraso ou perda dos marcos motores, reflexos tendinosos hipoativos, deterioração cognitiva, espasticidade, atrofia óptica e disfunção hipotalâmica com deficiência de arginina vasopressina e hipotireoidismo. A ressonância do crânio pode demonstrar atrofia cerebelar, atrofia óptica e aumento da concentração cerebral de ferro. A análise genética da PLA2G6 confirma o diagnóstico. Atualmente não há tratamento específico, sendo este sobretudo de suporte e prevenção de complicações, envolvendo a atuação de uma equipe multiprofissional. Conclusão: A INAD deve ser considerada no diagnóstico diferencial dos quadros de regressão dos marcos do neurodesenvolvimento, associados a nistagmo, em lactentes e pré-escolares.