



21 A 23 DE MARÇO  
**DE 2024**  
TEATRO FACISA  
CAMPINA GRANDE - PB



## Trabalhos Científicos

**Título:** Ataxia Telangiectasia No Diagnóstico Diferencial De Infecções De Repetição: Relato De Caso

**Autores:** GABRIEL SOARES MARQUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), RAYANA ELIAS MAIA (HUAC)

**Resumo:** A Ataxia Telangiectasia (AT) é uma doença genética autossômica recessiva de acometimento multissistêmico e progressivo. O distúrbio é causado por variantes do gene que codifica a proteína da ataxia-telangiectasia mutada (ATM). Na maioria dos casos, a quinase ATM é defeituosa ou ausente e cursa com neurodegeneração, sobretudo atrofia do cerebelo, e imunodeficiência. Pela progressão do quadro, os sintomas iniciais podem se sobrepor a outras condições da infância."J.F.L., sexo feminino, parda, natural de Solânea-PB e residente em Cacimba de Dentro-PB, história de dificuldades na deambulação e na manutenção postural. É a segunda filha de pais não consanguíneos, teve gestação e parto sem intercorrências. Ela sentou-se aos 6 meses, andou e falou aos 11 meses. Evoluiu com alteração da marcha e atraso da fala no segundo ano de vida, com dismetria bilateral, decomposição dos movimentos, instabilidade de tronco e marcha ebriosa. Manteve seguimento pela neurologia como ataxia e apresentou infecções respiratórias de repetição e bronquiectasias detectadas em tomografias de tórax. Foi encaminhada a genética para investigação de fibrose cística. Diante do quadro, da presença de telangiectasias conjuntivais e antecedente familiar de primo paterno (4º grau) com AT, foi realizado sequenciamento do gene ATM que confirmou diagnóstico. Além disso, foi iniciada reposição com imunoglobulinas e a paciente manteve bom controle das infecções. ""Na AT, a ataxia cerebelar progressiva pode ser a manifestação inicial, como dificuldade postural, que progride para perda de autonomia. No entanto, a progressão não se limita ao aspecto motor, pois o comprometimento imunológico leva a quadro de infecções respiratórias de repetição. Nesse contexto, observa-se que, na busca diagnóstica para infecções recorrentes, a paciente do caso passou por avaliações radiológicas, as quais, devido à sensibilidade inerente da doença, podem aumentar as chances de tumores hematológicos. Pacientes com acometimento neurológico podem ter risco aumentado para infecções devido à limitação motora global, o que também pode confundir. Ademais, imunodeficiências primárias e fibrose cística são diagnósticos diferenciais, enfatizando a importância de avaliar plenamente o paciente para orientar a suspeição. Outrossim, a história familiar, que também pode corroborar, é fator relevante. Diante do relato, é evidente que o diagnóstico adequado é fundamental, não apenas pela avaliação laboratorial e tratamento precisos, mas também pelo manejo. Porquanto, o caso apresentado demonstra que a avaliação de pacientes pediátricos com disfunções neuromotoras e recorrência de infecções respiratórias deve incluir diagnóstico diferencial abrangente, considerando, dentre outras afecções, a Ataxia Telangiectasia. Essa proposição é respaldada pela própria fisiopatologia da condição, já que sucessivos exames radiológicos em indivíduos acometidos representam um risco, dada a probabilidade aumentada de tumores hematológicos.