



04 a 07
DE JUNHO

Hotel Girassol Plaza
101 Norte, Rua NIS A, Conj. 2, Lote 4
Plano Diretor Norte, Palmas - TO



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Diferencial De Hipotonia E Surdez Na Primeira Infância – Um Relato De Caso

Autores: WENNDER TELLES SILVA (AFYA), LUCAS FERNANDES SANTOS PIO (AFYA), JULIA ANDRADE GONDIM (AFYA), ISABELLA ANDRADE VULCANO (HGP)

Resumo: Paciente do sexo masculino, 6 anos, compareceu aos 3 meses trazido pela mãe com relato de atraso motor, hipotonia e impossibilidade de sustentar o tronco. Genitora relata gravidez e gestação típica, parto cesárea sem complicações e pais consanguíneos (primos em primeiro grau). Refere que aos 6 meses parou de interagir, seguido de hipotonicidade e atraso de dentição. Na avaliação, paciente apresenta diminuição do tônus muscular, reflexo cutâneo-plantar extensor reduzido, hipersalivação, nistagmo e hiperexcitabilidade, além de desnutrição, presença de espasticidade e clônus. Foi solicitado fisioterapia, eletroencefalograma, BERA (exame do potencial evocado auditivo do tronco encefálico) e teste genético. Ao resultado, é tido o diagnóstico de polineuropatia e leucoencefalopatia progressiva, na presença de surdez profunda bilateral através do BERA. O teste genético constatou a doença de Sandhoff. Iniciou prednisona e vigabatrina, com baixa resposta clínica, seguido com Depakene, hoje com boa resposta as convulsões."A doença de Sandhoff é causada por mutações no gene HEXB, localizado no cromossomo 5. Este gene fornece instruções para a produção da enzima beta-hexosaminidase glicosfingolipídios, crucial para o funcionamento adequado das células nervosas. Na presença de mutações no gene HEXB, a enzima HexB é produzida em quantidades insuficientes. Logo, ocorre o acúmulo de glicosfingolipídios nas células do sistema nervoso central, especialmente nos neurônios, levando à degeneração neuronal característica da doença de Sandhoff. Portanto, a mutação no gene HEXB resulta na deficiência da enzima HexB, o que causa os sintomas neurológicos e sistêmicos observados na doença de Sandhoff. Isso posto, há diferentes formas de apresentação, sendo a forma infantil a mais comum e grave. Alguns dos sintomas são atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, espasticidade muscular, convulsões, perda progressiva de habilidades, atrofia cerebral, deterioração da visão e audição, dificuldades na alimentação e deglutição, disfunção neurológica, comprometimento cognitivo, entre outros."""A gravidade e a prevalência dos sintomas sistêmicos podem variar entre os pacientes. Os sintomas costumam se manifestar nos primeiros meses de vida e pioram ao longo do tempo. Não há cura, e os tratamentos visam aliviar os sintomas e melhorar a qualidade de vida com enfoque no manejo dos sintomas, fisioterapia e terapia ocupacional.