



36º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título:

Autores: ALLINY BELETINI DA SILVA (FACULDADE ASSIS GURGACZ - FAG); MARIA CECILA LUNARDELLI DA SILVA (FACULDADE ASSIS GURGACZ - FAG); ANELAINÉ SAMALA BRUNELLI (FACULDADE ASSIS GURGACZ - FAG); ROGÁRIO YASSUAKI SAKURADA (PROGRAMA DE ATENÇÃO E INTERNAMENTO DOMICILIAR DE CASCAVEL/PR - PAID); OSVALMIR SÁ DA SILVA (PROGRAMA DE ATENÇÃO E INTERNAMENTO DOMICILIAR DE CASCAVEL/PR - PAID)

Resumo: **Introdução:** A Leucodistrofia Metacromática (LDM), doença considerada como Erro Inato do Metabolismo (EIM) é uma patologia genética neurológica autossômica recessiva, causadas por deficiências da enzima arilsulfatase A, provocando desmielinização progressiva cerebral. A incidência mundial é de 1:40.000 nascidos. O caso se refere à forma infantil tardia, que começa após os quatro anos. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 13 anos, branco, natural de Cascavel - PR, nascido a termo de uma gestação complicada por hipertensão materna. Aos três anos, após quadro febril tratado como uma virose, o paciente passou a apresentar involução psicomotora. No início apresentou fraqueza muscular generalizada, porém leve, que ocasionava quedas frequentes. Evoluiu com piora progressiva do quadro, com comprometimento da força motora e da fala. Após várias internações por deterioração do quadro clínico o paciente foi diagnosticado com LDM. Passou por vários internamentos devido a complicações da doença, principalmente pneumonia aspirativa devido à dificuldade para deglutir, permanecendo mais dias internado do que em casa. Há dois anos está em uso de Ventilação Mecânica Invasiva (VMI) sendo que no início necessitou de internação hospitalar por seis meses até conseguir a liberação para seu uso no domicílio, com o acompanhamento de um serviço de internação domiciliar de Cascavel-PR. Durante este período houve apenas um internamento de três dias devido a complicações da gastrostomia. **Discussão:** A atenção domiciliar apresenta-se como opção viável a pacientes com doenças geneticamente estabelecidas com diminuição do período de internação hospitalar e consequente desestruturação do convívio familiar. **Conclusão:** A VMI não é permitida no âmbito dos serviços de internação domiciliar só podendo ser realizada mediante demanda judicial, no qual se encaixa o presente caso.