



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Leucodistrofia Metacromática: Relato De Caso

**Autores:** PAULA CAROLINE ALVES PINTO (UESB); MAXUELL NUNES PEREIRA (UESB); HEITOR DE SOUSA MOTA (UESB); ERNESTINA DOMINGUES CARDOSO (UESB); JOHACIA COSTA DE OLIVEIRA (UESB); JULIANA DOS SANTOS GENELHU PEREIRA (UESB); MARIA ANIELE PEREIRA LIMA (UESB)

**Resumo:** A Leucodistrofia Metacromática (LDM), também conhecida como Sulfatidose, é uma doença genética autossômica recessiva relativamente rara cuja patogênese relaciona-se com a incapacidade da enzima arilsulfatase A clivar o sulfato da galactosil-3-sulfato ceramida. O acúmulo de sulfatídeos provoca degradação da mielina e dos oligodendócitos. Caracteriza-se por retardo neuropsicomotor, hipotonia, reflexos profundos ausentes ou diminuídos, disartria, nistagmo e atrofia óptica. Relatamos 2 casos na família, ambas do sexo feminino, 7 anos e 10 anos respectivamente; na mais velha o principal sinal foi a dificuldade para caminhar e permanecer em pé a partir dos 2 anos. A outra pela dificuldade de ganhar peso e pelo atraso no desenvolvimento neuropsicomotor desde 3 meses de vida. Evoluíram gradativamente para incapacidade de sentar, depois para sustentação da cabeça e redução do tônus muscular, cursaram com dificuldades de articular a fala e disfagia, foram submetidas à gastrostomia na USP. Ambas apresentam convulsões controladas com medicamentos. Tiveram diagnóstico realizado no Hospital das Clínicas em São Paulo. Segundo a literatura, a prevalência é de 1,4 a 1,8 por 100.00 nascimentos e a média de diagnóstico da LDM infantil tardia é em média 21,05 meses. Há pouco conhecimento no estabelecimento do diagnóstico e a ressonância magnética da cabeça é o exame mais importante. Os recursos terapêuticos são restritos e se limita ao manejo de suporte. Nossas pacientes se enquadram na classificação de LDM infantil tardia com início dos sintomas entre 0 e 4 anos. O relato de caso de uma síndrome rara por proporcionar o diagnóstico correto e precoce é de grande relevância para a prática pediátrica, uma vez que muitos profissionais desconhecem as manifestações clínicas. O diagnóstico precoce possibilita uma maior qualidade de vida a esses pacientes, aumentando a sua sobrevida.