



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Louis Bar (ataxia Telangiectasia): Relato De Caso

Autores: RAFAELLA FUNGARO BARAGATTI (HOSPITAL SÃO SEBASTIÃO); MIRNA PEÇANHA BRITO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE VIÇOSA); DENISE CRISTINA RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE VIÇOSA); FREDERICO MILAGRES DE OLIVEIRA (HOSPITAL SÃO SEBASTIÃO); CAROLINA COSTA SILVA (HOSPITAL SÃO SEBASTIÃO); MÁRIO DINIZ (HOSPITAL SÃO SEBASTIÃO); LILYANE DAMASCENO MANELLA (HOSPITAL SÃO SEBASTIÃO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Louis Bar ou Ataxia Telangiectasia é uma síndrome neurológica rara, transmitida por uma herança autossômica recessiva, na qual o paciente apresentará manifestações multissistêmicas. É uma doença progressiva com média de idade de óbito de 20 anos. O diagnóstico pode ser clínico, sem necessidade de exames complementares. Descrição do caso: LGL, 10 anos, sexo feminino, inicialmente com desenvolvimento neuropsicomotor adequado, começou a apresentar aos dois anos de idade ataxia de marcha e telangiectasias oculares. Exames laboratoriais evidenciaram imunodeficiência primária hipo A (dosagem da IgA menor que 50), Rx de tórax com sombra hilar sugerindo atelectasia e TC de tórax apresentando atelectasia subsegmentar no segmento ântero-posterior do lobo superior esquerdo, brônquios densos e difusos com predomínio nos lobos inferiores. Faz uso de azitromicina 3 vezes na semana, Beclometasona aerossol diariamente, salbutamol spray diariamente, oxigênio domiciliar à 3L/minuto e fisioterapia respiratória semanalmente. Discussão: A ataxia telangiectasia (A-T) tem duas apresentações características da doença: a ataxia cerebelar progressiva e a telangiectasias oculocutâneas, que surgem geralmente a partir dos dois anos de idade. A paciente descrita no caso clínico apresenta exatamente essa característica clínicas. O diagnóstico da paciente em questão foi puramente clínico por apresentar as duas características clássicas da doença. Associado a A-T a paciente apresenta: imunodeficiência primária hipo A, que é encontrado em mais da metade dos pacientes com A-T, e infecções sinopulmonares de repetição, presente em mais de 80% desses pacientes. O tratamento é sintomático e individualizado e não há terapia efetiva que possa impedir a progressão da ataxia. Conclusão: Com base no exposto acima, conclui-se que o entendimento da doença, assim como progressão e tratamento são importantes para orientar os familiares a cerca da evolução da doença e prevenir possíveis complicações.