



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



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso - Lipofuscinose Ceróide Neuronal: Como Conduzir?

Autores: RAYANA ELIAS MAIA ELIAS MAIA (UFCG); THAÍSE LOPES DE MEDEIROS (UFCG); RAFAEL MEDEIROS BEZERRA COSTA (UFCG); INDY LOPES DE MEDEIROS (UFCG); PRISCILLA LEITE CAMPELO (UFCG); WALDENEIDE FERNANDES DE AZEVEDO (UFCG); MÔNICA LOUREIRO CELINO RODRIGUES (UFCG); MARIA NELICE MEDEIROS SILVA (UFCG); CÂNDIDA MARIA LOPES CAVALCANTE (UFCG); MÔNICA CAVALCANTI TRINDADE DE FIGUEIREDO (UFCG)

Resumo: Introdução: As Lipofuscinoses Ceróides Neurais (LCN) são um grupo de doenças caracterizadas pelo acúmulo de ceróide e lipofuscina no interior das células causada por deficiência enzimática, cuja mutação ainda é desconhecida. A LCN Juvenil, Doença de Spielmeyer-Vogt ou Doença de Batten de Início Tardio tem diagnóstico entre cinco e dez anos de idade numa criança previamente sadia, cursando com perda de visão por degeneração da retina, demência, dificuldade de articular a fala e convulsões. Descrição do caso: Escolar, 4 anos e 6 meses, feminino, previamente hígida, evoluiu com progressiva perda dos movimentos, incluindo fala e deambulação, com evolução em 1 ano. O diagnóstico foi realizado 4 anos após o início do quadro, quando já apresentava cegueira total, paralisia motora e demência. Foi mantida a fisioterapia respiratória e motora e realizada gastrostomia. Hoje com 9 anos, apresenta história de convulsão tônico clônica-generalizada de difícil controle, nistagmo, constipação crônica e pneumonias broncoaspirativas de repetição. Discussão: A LCN é uma doença rara, 0,46/100.000, e tem vários períodos de apresentação clínica e apresentam evolução progressiva do quadro, onde manejo inadequado pode comprometer ainda mais a sobrevida destes pacientes. Ainda sem definição da deficiência enzimática, não há perspectiva de um tratamento adequado, contudo a conduta empregada pode preparar melhor o paciente e a família, melhorando assim o prognóstico. Conclusão: A LCN deve entrar no diagnóstico diferencial dos quadros de convulsão de difícil controle associada a déficits motores progressivos, conquanto não há terapia específica, as terapias de suporte diminuem as complicações associadas à evolução do quadro, melhorando a qualidade de vida destes pacientes.