



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Tay-Sachs Na Forma Clássica Infantil: Relato De Caso

Autores: ALICE DA SILVA MEDEIROS (HUWC); SAMILLE MARIA ALBUQUERQUE MAIA (HUWC); LARA MESQUITA PINTO (HUWC); RAISSA MARQUES CAVALCANTE (HUWC); LARISSA ROCHA CAVALCANTE (HUWC); PATRÍCIA COSTA AZEVEDO ARAÚJO (HUWC); RAFAELLA MOUSINHO SÁ (HUWC); RAQUEL PONTE LISBOA (HUWC); ESTHER DE LIMA NASCIMENTO (SARAH); NORMA MARTINS DE MENEZES MORAIS (HUWC)

Resumo: Introdução. A Doença de Tay-Sachs é uma condição autossômica recessiva neurodegenerativa. Na forma clássica é usualmente fatal até 3 anos de idade. Há deficiência da enzima hexosaminidase A (HexA), responsável por degradar o gangliosídeo GM2. Relato de caso. Paciente 1 ano e 6 meses, filho de pais consanguíneos, apresentou, a partir dos 8 meses, involução do desenvolvimento neuropsicomotor. Aos 10 meses iniciou quadro de crises epiléticas tônicas associadas a cianose central, evoluindo com hipotonia axial, espasticidade, irritabilidade acústica e diminuição da acuidade visual. Internado para otimização de anticonvulsivantes e seguimento da investigação clínica. Ressonância Magnética de encéfalo evidenciou atraso difuso da mielinização para faixa etária e atrofia córtico-subcortical, associados a alteração de sinal nos núcleos da base e tálamos, além de macrocefalia. Ao exame oftalmológico foi observada mancha vermelho-cereja bilateralmente. A confirmação diagnóstica foi realizada através da dosagem de HexA plasmática igual a zero. Discussão. A Doença de Tay-Sachs é uma condição autossômica recessiva, progressiva e neurodegenerativa, causada pela deficiência da enzima HexA, responsável por degradar o gangliosídeo GM2, ocasionando o acúmulo intralisossomal do mesmo e lesão neuronal. Na forma clássica infantil é usualmente fatal entre 2 e 3 anos de idade. É aproximadamente cem vezes mais comum em crianças com descendência judia. A Doença de Tay-Sachs é classicamente caracterizada por fraqueza progressiva com perda dos marcos motores, cegueira, irritabilidade acústica, hipotonia, espasticidade, crises convulsivas e macrocefalia, sem visceromegalia. O diagnóstico é baseado nos dados clínicos, neuroimagem, exame oftalmológico, pesquisa da atividade da enzima HexA e estudo genético do gene HEXA. Conclusão. Relatado caso de Doença de Tay-Sachs na forma clássica infantil. Atualmente não há tratamento curativo para esta condição. Dessa forma, o aconselhamento genético e as terapias de suporte ganham extrema importância