



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Da Ataxia-Teleangiectasia: Um Relato De Caso

Autores: LUÍSA BACKES (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO); CARINA ANDRESSA DICK (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL); AMANDA TAMARA DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL); ADRIANA SCHMIDT (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL); RAOLI SCHEIDEMANTEL WAGNER (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL); GIANI CIOCCARI (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Ataxia–telangiectasia (AT) é uma doença multissistêmica complexa rara, herdada de forma autossômica recessiva, causada por mutações no gene ATM localizado no cromossomo 11. Acomete 1/40.000 nascidos afetando em particular o sistema nervoso e o sistema imunológico com disfunção cerebelar progressiva, imunodeficiência, telangiectasia oculocutânea e risco aumentado para neoplasias iniciado na primeira infância. **RELATO DO CASO:** Indivíduo masculino, 9 anos, apresentou perda progressiva do desenvolvimento motor há dois anos, com dificuldade para deambular, perda de habilidade motora fina, dificuldade de deglutição e de comunicação. História de atraso nos marcos do desenvolvimento e infecções respiratórias de repetição. No exame físico foram encontrados nistagmo horizontal espontâneo, apraxia oculomotora, telangiectasias oculares bilaterais e ataxia de marcha. Na investigação do paciente com síndrome cerebelar, encontramos atrofia cerebelar isolada à ressonância magnética, dosagem elevada de alfafetoproteína e cariótipo compatível alteração no gene ATM. Essas alterações associadas ao distúrbio de deglutição, telangiectasia ocular, apraxia oculomotora, história de infecções respiratórias de repetição, foi possível o diagnóstico da AT. **DISCUSSÃO:** O diagnóstico da AT é dividido em critérios definitivos, prováveis e possíveis. Pacientes que possuem suas culturas de células quebra cromossômica quando expostos à radiação, ou ataxia cerebelar progressiva (ACP) com mutação em ambos os alelos da proteína ATM possuem diagnóstico definitivo. A apresentação de telangiectasia facial ou ocular; deficiência de IgA; aumento de alfafetoproteína; são demais critérios utilizados para diagnóstico. No caso exposto, estabelecemos critérios suficientes para o diagnóstico, corroborando com os dados expressos na literatura. Devido sua peculiaridade, associação com imunodeficiência e aumento do risco de desenvolver tumores, diagnósticos diferenciais como Síndrome de Bloom, Síndrome de Nijmegen devem ser lembrados. **CONCLUSÃO:** A AT é uma doença crônica degenerativa, sendo assim os cuidados de suporte com fisioterapia e fonoaudiologia são primordiais para que o paciente possa ter melhor qualidade de vida.