



Trabalhos Científicos

Título: Infecções Recorrentes E Ataxia Associadas Ao Diagnóstico De Imunodeficiência

Autores: GABRIELA REIS (HU UFJF); CAROLINA ALBUQUERQUE (HU UFJF); RHAISSA VIEIRA (HU UFJF); DARLAN PEDROSA (HU UFJF); PATRÍCIA PINTO (HU UFJF)

Resumo: Introdução: A ataxia telangiectasia (A-T) é uma doença degenerativa progressiva rara que afeta múltiplos sistemas. Trata-se de uma herança autossômica recessiva com mutação no gene ATM localizado no cromossomo 11q.26. Este gene codifica uma proteína quinase que exerce um papel essencial na resposta celular às influências prejudiciais e ao estresse, particularmente as que resultam em quebra do DNA de dupla cadeia. A incidência é de 1:100.000 e pode cursar com ataxia, apraxia oculomotora, disfagia, telangiectasia ocular e cutânea, risco aumentado de desenvolver neoplasias, alterações no crescimento e no desenvolvimento puberal, hipersensibilidade à radiação ionizante e imunodeficiência. Ainda não existe tratamento curativo para esta condição. Relato de Caso: MSGL, 21 anos, feminino, diagnosticada com A-T aos 18 anos, apresentando atrofia cerebelar (ataxia) com focos de telangiectasia capilar (notável telangiectasia ocular) e deficiência imunológica (IgA e IgG2), além de disfagia, infecções pulmonares de repetição e seqüela a doença pulmonar crônica. Foi acompanhada no ambulatório de imunodeficiências primárias HU/UFJF e apresentou redução dos episódios infecciosos após uso de imunoglobulina mensal e oxigenioterapia domiciliar. Discussão O diagnóstico da A-T é clínico, sendo a ataxia cerebelar precoce e as telangiectasias dados importantes para esta condição. Diante da evolução progressiva e irreversível da A-T, o diagnóstico precoce, o acompanhamento e a intervenção nas manifestações clínicas visam proporcionar uma melhora na qualidade de vida do paciente, propondo amenizar as seqüelas. Conclusão: Na ausência de tratamento curativo, o acompanhamento e a intervenção precoce na sintomatologia e nas complicações consequentes à A-T são essenciais para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.