



Trabalhos Científicos

Título: Leucodistrofia Com Mielina Evanescente De Instalação Precoce: Relato De Caso

Autores: TALINE GUERRA (FUNDAÇÃO CENTRO DE ESTUDOS DR. WILLIAM MAKSOU - HOSPITAL SANTA CASA DE CAMPO GRANDE); GRAZIELLA ALMEIDA DE SOUZA (FUNDAÇÃO CENTRO DE ESTUDOS DR. WILLIAM MAKSOU - HOSPITAL SANTA CASA DE CAMPO GRANDE); ANDRESSA CRISTINA DOS REIS NEVES (FUNDAÇÃO CENTRO DE ESTUDOS DR. WILLIAM MAKSOU - HOSPITAL SANTA CASA DE CAMPO GRANDE); GABRIELLA ALMEIDA DE SOUZA (FUNDAÇÃO CENTRO DE ESTUDOS DR. WILLIAM MAKSOU - HOSPITAL SANTA CASA DE CAMPO GRANDE); ANDREA RIZZUTO WEINMANN (FUNDAÇÃO CENTRO DE ESTUDOS DR. WILLIAM MAKSOU - HOSPITAL SANTA CASA DE CAMPO GRANDE); PATRÍCIA OTTO MATA DE MATOS (FUNDAÇÃO CENTRO DE ESTUDOS DR. WILLIAM MAKSOU - HOSPITAL SANTA CASA DE CAMPO GRANDE)

Resumo: Introdução: A leucodistrofia com mielina evanescente é uma doença de herança autossômica recessiva, caracterizada por ataxia e espasticidade, em sua maioria de início súbito, após trauma ou infecção, com evolução mais rápida quando de instalação precoce. Relato de caso: Paciente masculino, 4 anos, deu entrada no pronto-socorro com história de queda da própria altura, com trauma em região occipital há 16 horas, evoluindo com espasticidade em membro inferior direito e marcha com apoio e atáxica. Ressonância nuclear magnética de crânio evidenciou predomínio de hipersinal em T2, com áreas de menor atenuação de perimeio em substância branca profunda cerebral e cerebelar, podendo corresponder a áreas de rarefação mielínica, sugerindo leucodistrofia com mielina evanescente. Apresentou quadro semelhante há um ano, após gastroenterite aguda, com episódios frequentes, desde então, de queda à deambulação. Durante internação, paciente evoluiu com espasticidade em primeiro quirodáctilo direito e um episódio de nistágmo. Após nove dias de internação, apresentava melhora da marcha, ainda com apoio, sem novas alterações neurológicas. Discussão: A leucodistrofia com mielina evanescente ou síndrome de ataxia infantil com hipomielinização do cérebro (SCACH) é uma condição rara marcada por mutações do fator de iniciação de tradução 2B (eIF2B), levando à degeneração da substância branca cerebral. No caso apresentado, o diagnóstico baseou-se em evidências clínicas e em achados radiológicos compatíveis com a doença, com melhora do quadro sem tratamento específico. Dentre os critérios clínicos do paciente, destacam-se: desenvolvimento neuropsicomotor normal, cognitivo preservado, ataxia e espasticidade episódicas, desencadeadas por trauma e quadro infeccioso prévios. Conclusão: a SCACH é considerada uma das “novas” leucodistrofias, ainda sem tratamento específico. No entanto, a suspeita clínica é fundamental para se estabelecer um diagnóstico e, a partir daí, o prognóstico, um plano de tratamento individual e multidisciplinar, e o aconselhamento genético.