



Trabalhos Científicos

Título: Distrofia Neuroaxonal Infantil

Autores: LUZIA JULIA PORTO CARNEIRO (UNINTA); ISADORA SILVA MELO (UFC); ULLI AGUIAR VASCONCELOS (UNINTA); FRANCISCO SAVIO TEIXEIRA PONTE (SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SOBRAL); JOSE KLAUBER ROGER CARNEIRO (UNINTA); REGINA COELI DE CARVALHO PORTO CARNEIRO (UNINTA/UFC)

Resumo: Introdução: a Distrofia Neuroaxonal Infantil (DNAI), também chamada doença de Seitelberger, é uma patologia neurodegenerativa de herança autossômica recessiva, cuja base metabólica permanece desconhecida. Clinicamente, os portadores apresentam-se normais ao nascimento, desenvolvendo deterioração neurológica progressiva nos primeiros anos de vida, caracterizada por hipotonia e sinais de liberação piramidal. A eletroneuromiografia mostra sinais de desnervação e a ressonância magnética atrofia e hipersinal difuso do cerebelo. O diagnóstico é estabelecido através da análise histopatológica de nervo, evidenciando axônios repletos de esferoides. Descrição do caso: MGLM, 7 anos, sexo feminino, segundo filho de uma prole de três, pais não consanguíneos, nascida de parto cesáreo por pré-eclâmpsia, Apgar 7 e 8, sem maiores intercorrências. Teve desenvolvimento neuropsicomotor normal até 14 meses quando evoluiu com rápidas e progressivas perdas motoras e intelectuais. Evidenciou-se, também, hipotonia e instabilidade axial e incapacidade para andar. Aos 4 anos não conseguia sentar e apresentava intensa dificuldade para falar. Evoluiu com episódio convulsivo único medicado com ácido valpróico. Ao exame físico, exibia pouco contato com o meio externo e intensa espasticidade nos quatro membros, Babinski espontâneo e nistagmo às miradas laterais. Na ressonância magnética de encéfalo evidenciou-se atrofia cerebelar com hipersinal em t2/flair. A audiometria e o estudo dos potenciais evocados demonstraram comprometimento auditivo biauricular. O eletroencefalograma identificou foco occipital bilateral. Os exames de eletroneuromiografia, potencial evocado visual, triagem para erros inatos do metabolismo, pesquisa molecular para lipofuscinose e apolipoproteínas, amônia e lactato foram normais. Discussão: embora o diagnóstico definitivo de Distrofia Neuroaxonal Infantil seja estabelecido pela análise histopatológica, é possível fazê-lo, também, através do combinado de achados clínicos característicos e exames de neuroimagem. Conclusão: a importância deste caso reside em mostrar a possibilidade diagnóstica de Distrofia Neuroaxonal Infantil através da combinação de achados clínicos característicos e exames de neuroimagem, possibilitando, condutas médicas imediatas, como o aconselhamento genético.