



Trabalhos Científicos

Título: Leucodistrofia Metacromática Na Infância

Autores: FLAVIA DANIELI BARRETO CHAVES (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); SHEILA FERREIRA DE ALMEIDA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); SCHEILA ARGOLLO SANTOS DO ESPÍRITO SANTO (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); YAN SANTOS LEONELLO (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); MANUELA PEREZ CASTRO (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); DAISY RIBEIRO CURVELO (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); DILTON RODRIGUES MENDONÇA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); ROZANA DOS SANTOS TEIXEIRA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Leucodistrofia Metacromática (LDM) ocorre devido a um erro inato do metabolismo, classificada como uma lisossomopatia, de caráter autossômico recessivo, onde a atividade deficiente da enzima arilsulfatase A, causa degradação de lipídeos sulfatados, cuja função é constituir a bainha de mielina. O acúmulo de sulfatados é o principal responsável pelas manifestações patológicas da doença. DESCRIÇÃO DO CASO: Menor, sexo feminino, 2 anos e 6 meses, com história de estrabismo divergente em olho direito há cerca de 15 dias, de forma intermitente sem fatores desencadeantes, de melhora ou de piora. Nega cefaleia, náusea, perda de equilíbrio, hipoatividade, inapetência, perda de peso. Irmã gêmea, apresentou o mesmo quadro há cerca de 3 meses, evoluindo para distúrbio da marcha e perda de equilíbrio. Solicitado TC de crânio, sem alterações, realizado ressonância magnética, com achados de desmielinização posterior. Ao exame físico apresentava simetria de mímica facial, estrabismo divergente à direita, pupilas isocóricas, fotorreagentes, marcha atáxica, dismetria de movimentos. Solicitado dosagem de aldolase, cetonas urinárias, ácidos graxos de cadeia longa, arilsulfatase e galactosidade para prosseguir investigação diagnóstica. DISCUSSÃO: A evolução clínica da LDM cursa fundamentalmente com alterações neurológicas. É uma doença sem tratamento curativo efetivo. A intervenção médica e da equipe de reabilitação foca na prevenção de complicações secundárias, deformidades osteomusculares, e infecções. O diagnóstico precoce é fundamental e requer o conhecimento das características clínica, avaliação dos exames de neuroimagem, exames laboratoriais. A familiaridade com a idade típica de aparecimento dos sinais clínicos, bem como uma maior vigilância para padrões de ressonância magnética do cérebro garantem um diagnóstico mais assertivo. CONCLUSÃO: O quadro clínico das duas irmãs é compatível com descrições da literatura, entretanto, uma das irmãs tem apresentado regressão clínica mais acelerada, a despeito de semelhança genética, o que nos faz inferir que, talvez fatores ambientais possam interferir na evolução da doença.