



Trabalhos Científicos

Título: Lipofuscinose: Diagnóstico Em Crianças Gemelares

Autores: ALINE PORTELA MUNIZ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MARIA DA CONCEIÇÃO ALVES JUCÁ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); FERNANDA PAIVA PEREIRA HONÓRIO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); CAMILA BARBOSA GONDIM (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); NAIANE PERRUCCI RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); JOSÉ HÍCARO HELLANO GONÇALVES LIMA PAIVA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ); CAIO VIDAL BEZERRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ); TACIANA MOITA MUNIZ (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ); AMANDA MARIA TIMBO ROCHA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA); KAMILLA SARAIVA DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: A Lipofuscinose ceróide neuronal (LCN) representa um conjunto de doenças genéticas autossômicas recessivas neurodegenerativas por depósitos lisossomais. Pacientes gemelares, femininas, hígdas até os 7 anos, passaram a apresentar involução do desenvolvimento neuropsicomotor, com perda progressiva de marcha e fala. Com a progressão do quadro, entre 8 e 11 anos, apresentaram mioclonias e crises convulsivas tônico-clônicas de difícil controle. Aos 10 anos, passaram a apresentar disfagia progressiva, culminando na necessidade de gastrostomia. Ao exame neurológico, apresentavam reflexos exaltados, mioclonias generalizadas e Babinski positivo. Descartou-se a hipótese inicial de leucodistrofia, devido a incompatibilidade das RMs de crânio obtidas. Realizada pesquisa para erros inatos do metabolismo, tendo como principais hipóteses LCN, Gangliosidose GM1-tipo1 e Tay-Sachs. O diagnóstico de LCN foi confirmado por meio da pesquisa de inclusões em linfócitos, demonstrando inclusões linfocíticas eletrodensas envolvidas por membrana associadas a estruturas tipo “fingerprint” e gotas lipídicas, achados sugestivos da doença. As pacientes seguem em acompanhamento com a neurogenética, restritas ao leito, sem capacidade de comunicação, por vezes necessitando de assistência hospitalar para manejo de intercorrências infecciosas, controle de crises epilépticas e manutenção da gastrostomia. A LCN é umas das doenças neurodegenerativas mais prevalentes na infância, com diversos subtipos de apresentação variável, impondo elevada morbimortalidade aos acometidos e tendo, muitas vezes, difíceis diagnóstico e tratamento de suas complicações. O raro relato de acometimento gemelar de lipofuscinose ceróide neuronal torna-se importante pois ajuda a conhecer melhor a história natural da doença, bem como o manejo das intercorrências infecciosas, convulsivas e de estabilização clínica. Apesar de ainda não existir tratamento curativo, o diagnóstico precoce traz benefícios tanto para família quanto para paciente, visto que propicia o melhor manejo das alterações clínicas e possibilita o aconselhamento genético e suporte psicológico familiar.