



Trabalhos Científicos

Título: Leucodistrofia Metacromática Infantil Tardia: Relato De Caso

Autores: DIOVANNA LIMA SILVA (FACULDADE SANTO AGOSTINHO), ARIANE PEREIRA SANTANA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA), MAXUELL NUNES PEREIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA)

Resumo: Introdução: A leucodistrofia metacromática (DLM) é uma enfermidade rara neurodegenerativa autossômica recessiva causada pela deficiência da enzima arilsulfatase A (ARSA), com comprometimento neurocognitivo e motor graves adquiridos. A variante infantil tardia é a mais comum, de rápida progressão e elevada mortalidade. Descrição do Caso: RSC, masculino, 3 anos e 11 meses, admitido com perda da capacidade de deambulação e disfagia. O pré-escolar era previamente hígido e insidiosamente iniciou quadro de ataxia, evoluindo em 2 meses com dificuldade progressiva da marcha até completa restrição ao leito. Associou-se a declínio cognitivo e regressão da fala. Negou febre e convulsão nesse intercurso. Atingiu os marcos do desenvolvimento até início das queixas: falou com 1 ano, andou com 15 meses e controle esfinteriano aos 2,5 anos. Ao exame físico da admissão: não deambulava, não sentava, fala disártrica, nistagmo horizontal e vertical com componente rápido para direita, tetraparesia simétrica arreflexica flácida, hipotonia apendicular com pouca sustentação cervical, e hipersialorreia. Reflexo cutâneo-plantar presente. À ressonância nuclear magnética de crânio notaram-se lesões difusas simetricamente em substância branca supratentorial com hipersinal em T2/Flair. Sem captação de contraste. Assim, a principal suspeita diagnóstica foi DLM forma infantil tardia. Realizou-se então dosagem da ARSA e cromatografia de sulfatados urinários, confirmando-se bioquimicamente tal diagnóstico. Vem progredindo com involução do desenvolvimento neurológico. Discussão: Além de regressão do desenvolvimento neuropsicomotor e distúrbios da marcha, ocorrem tardiamente atrofia óptica com deterioração visual, comprometimento auditivo, convulsões e demência grave. A evolução da doença é de 3 a 10 anos e a principal causa de morte é pneumonia ou outra infecção em estado descerebrado. Conclusão: A DLM é manejada de forma paliativa com atuação multidisciplinar, fisioterapia e sintomáticos (relaxantes musculares e anticonvulsivantes), tendo em vista a falta de tratamentos curativos. Atualmente, algumas modalidades terapêuticas têm sido propostas experimentalmente, como a terapia de reposição enzimática e terapia gênica.