



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Ataxia Telangiectasia – Relato De Caso:

**Autores:** ARNALDO CARLOS PORTO NETO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), LUIZA SALVADOR SCHIMID (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), MARIANA FROZZA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), MARIANA CASSOL (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), PÂMILLY BRUNA DE ARAÚJO BARZZOTTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), DIONÉIA TATSCH BONATTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), MAYARA SKONIECZNY OST (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), NATALIA RODIGHERO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO)

**Resumo:** Introdução: A ataxia telangiectasia (AT) tem uma incidência estimada de 1:20.000 – 1:100.000 nascidos vivos. Trata-se de um distúrbio autossômico recessivo associado a defeitos nos mecanismos de reparo de DNA. Descrição: PRNVJ, masculino, atualmente com 8 anos de idade. Iniciou quadro com desequilíbrio e deterioração do sistema motor fino. Em torno dos 7 anos de idade, apresentou telangiectasias em pavilhão auricular, conduto auditivo e conjuntiva ocular, Além de baqueteamento digital, unhas em vidro de relógio, nistagmo horizontal, estrabismo, ataxia de marcha, atraso no início da fala, disartria e tosse seca crônica. Em investigação, tomografia de tórax evidenciou atelectasia de lobo médio, sem fator obstrutivo brônquico, Presença de pequenas bronquiectasias tubulares, lingulares e basilares com aprisionamento aéreo. Exames laboratoriais: IgG: 695 (percentil 10), IgE: 6,13, Alfafetoproteína: 110, IgG2: 740 (abaixo do percentil 3). Citometria de fluxo: Linfócitos B total: 3,7 (baixo), CD4: 501 (abaixo do percentil 3), Relação CD4/CD8: 0,89 (diminuído). Discussão: A patologia descrita cursa com um defeito no cromossomo 11q22.3 (gene ATM), o qual está envolvido na detecção de danos no DNA e desempenha um papel importante na progressão do ciclo celular. Sem supervisão da ATM, as células podem construir mutações somáticas, possivelmente levando a transformação maligna. Estes pacientes desenvolvem ataxia cerebelar progressiva, movimentos oculares anormais, telangiectasias oculocutâneas e imunodeficiência, Este último ocorre em aproximadamente 70 dos casos e muitas vezes se manifesta como infecções sinopulmonares recorrentes. O aumento de alfafetoproteína é a alteração mais consistente desta patologia. A doença pulmonar crônica é uma das principais causas de morbimortalidade em pacientes com AT. Nenhuma terapia altera significativamente seu curso Conclusão: Trata-se de uma doença com mau prognóstico devido ao seu envolvimento multissistêmico. A expectativa de vida é de aproximadamente 25 anos. Muitos pacientes sucumbem à doença pulmonar progressiva causada por infecções de repetição ou ao câncer.