



## Trabalhos Científicos

**Título:** Leucoencefalopatia Com Acometimento De Trono Cerebral E Medula Espinhal: Relato De Caso

**Autores:** LEOMARA AMORIM DO ROSARIO (UNIVERSIDADE VILA VELHA/ HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE ALZIR BERNARDINO ALVES (HEIMABA)), ELISA VICTORIA CAETANO FUNCK (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE ALZIR BERNARDINO ALVES (HEIMABA)), AGATHA SIQUEIRA AFONSO (UNIVERSIDADE VILA VELHA/HEIMABA), RAQUEL DORNELAS MARQUES (UNIVERSIDADE VILA VELHA/HEIMABA), SYANE DE OLIVEIRA GONÇALVES (UNIVERSIDADE VILA VELHA/HEIMABA), KAREM CRISTINA MARTINS PIRES (UNIVERSIDADE VILA VELHA/HEIMABA), ALINE DE ALMEIDA MOREIRA BUSS (UNIVERSIDADE VILA VELHA/HEIMABA), LUCAS CASTELLO SCHULTZ (UNIVERSIDADE VILA VELHA)

**Resumo:** Introdução A leucoencefalopatia com envolvimento do tronco cerebral e da medula espinhal (LBSL) é uma doença rara que afeta a substância branca com padrão de herança autossômica recessiva, descrita pela primeira vez em 2003. Descrição caso S.V.M, previamente hígida, desenvolvimento neuropsicomotor normal. Aos 14 meses, evoluiu com perda da marcha e do sustento de tronco, além de adquirir progressivamente uma postura distônica de membros superiores (MMSS) e espasticidade global. Mantinha sua cognição aparentemente preservada. A ressonância magnética (RM) de encéfalo evidenciou extensas áreas de hipersinal em T2 na substância branca periventricular fronto parietal bilateral, corpo caloso, face interna dos tálamos, pedúnculos cerebrais e mesencéfalo, além de medula espinhal cervical prolongando-se até a medula torácica. Espectroscopia não evidenciou aumento de lactato. O exoma foi normal. Discussão A LBSL é causada por mutações no gene DARS2 de fisiopatologia ainda desconhecida. Tem espectro fenotípico amplo. Os indivíduos afetados apresentam ataxia cerebelar, fraqueza muscular, espasticidade, perda da propriocepção e sensibilidade vibratória do membro afetado, sendo pior em MMII, o que torna interessante o caso descrito já que nele há um maior comprometimento dos MMSS com predomínio de distonia. O diagnóstico é baseado em critérios radiológicos tipicamente observados na RM e nos exames genéticos. Contudo, em até 10 dos casos o exame genético pode ser inconclusivo e o diagnóstico fica direcionado pelos critérios de imagem. Conclusão A paciente em questão, apesar, de ter o exoma normal, preenche todos os critérios radiológicos, o que permite a confirmação do diagnóstico de leucoencefalopatia com envolvimento do tronco cerebral e da medula espinhal. A predominância da distonia nessa paciente pode sugerir um espectro clínico ainda maior para o quadro no qual ainda não há tratamento efetivo.