Trabalhos Científicos

Título: Doença Evanescente Da Substância Branca (Desb): Relato De Provável Caso

Autores: MARCELA RIBEIRO FARDIM (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), NATHALIA MONCALVO ROCHA DE SANTOS (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), CAMILA BAPTISTA RODRIGUES DE SOUZA (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), ANA CAROLINA SILVA RIBEIRO (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), WELLINGTON DOS SANTOS FERREIRA JÚNIOR (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), SUELLEN RIBEIRO DE OLIVEIRA WILKEN (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), JÉSSICA DE SOUZA NASCIMENTO (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), ELISA SIQUEIRA BATISTA RUIZ (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), MAYSA MONTES DUARTE (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), LORENA GOMES PINTO FRANCO (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), MARCELA CARVALHO MANSUR (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), MARINNA BÁRBARA BARROS (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), MIGUEL FRANCISCO MARTINS ABREU (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), EDUARDO RIBEIRO FARDIM (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), CRISTIANE DE CAMPOS MACHADO (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), MILENA QUEIROZ CABRAL (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), ADRYELLE FURTADO BARBOSA (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ), REGINA CÉLIA DE SOUZA CAMPOS FERNANDES (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA/AFAMCI, CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ)

Resumo: Introdução: DESB é uma das mais prevalentes leucodistrofias, com achados clínicos, patológicos e moleculares únicos. A herança é autossômica recessiva com defeito na transcrição do RNA mensageiro e papel fundamental dos astrócitos. Descrição do caso: Paciente de 6 meses, foi admitida em outra instituição com quadro de taquidispnéia e irritabilidade. Diagnosticada sibilância e medicada com beta-adrenérgico inalatório, corticóide inalatório e sistêmico, além de ceftriaxona, sem boa resposta. Histórico de hospitalização em unidade de terapia intensiva aos 3 meses de vida por quadro de bronquiolite. Após alta, foi observada hipotonia, irritabilidade e regressão dos marcos do desenvolvimento. Na hospitalização atual, pesando 7300g, afebril, com esforço respiratório leve, frequências respiratória e cardíaca normais, ausculta pulmonar com roncos e sibilos esparsos. Hemograma: 9900 leucócitos, 0 de bastões, 27 de segmentados e 63 de linfócitos, hemoglobina: 12,9g/dL, hematócrito: 37,8. Exame de urina (EAS) normal. Radiografia de tórax: hiperinsuflação. Tomografia de crânio: áreas hipodensas em substância branca (SB) profunda, frontal bilateral. Ressonância Nuclear Magnética de crânio (RNMC): hipersinal FLAIR/T2 e hipossinal T1 comprometendo difusamente a SB supratentorial em regiões frontoparietais. Pequenas cavitações na SB nas regiões parietais e hipersinal FLAIR/T2 atingindo região inferior do bulbo e porção superior da medula cervical. Discussão: A perda da capacidade de sustentação da cabeça, a irritabilidade e a hipotonia associadas aos achados na RNMC (envolvimento simétrico, difuso e bilateral da substância branca com progressiva rarefação e degeneração cística da SB, substituída por líquido), fortemente sugerem o diagnóstico de DESB. A doença ocorrida aos 3 meses de vida deve ter constituído o gatilho para a exteriorização desta leucodistrofia. Conclusão: O presente relato reforça a importância da criteriosa avaliação clínica associada ao exame de imagem (RNMC) para suspeição da DESB em lactentes.