



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Diagnóstico Diferencial Da Ataxia Pediátrica: Relato De Caso De Erro Inato Da Imunidade

Autores: RACHEL MOCELIN DIAS COELHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO - UFES), FERNANDA LUGÃO CAMPINHOS (HINSG, MULTIVIX VITÓRIA), LUIZA MOCELIN DIAS COELHO (MULTIVIX VITÓRIA), RUBENS PIZETA FILHO (MULTIVIX VITÓRIA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome ataxia telangiectasia (AT), também denominada síndrome de Louis-Bar é uma imunodeficiência combinada de herança autossômica recessiva em que há neurodegeneração, manifestando-se com uma síndrome cerebelar, além de lesões cutâneas de telangiectasias e alteração da imunidade. Faz parte do grupo de doenças denominadas erros inatos da imunidade (EII). RELATO DE CASO: M.K., masculino, 8 anos, pais consanguíneos, sem casos de EII na família, apresentou desenvolvimento normal até 1 ano de vida, quando iniciou alterações ao sentar e movimentos coreicos. Aos 14 meses apresentou deambulação com inadequação da marcha e com 24 meses diagnosticado marcha atáxica apresentando piora progressiva, com múltiplas quedas. Aos 13 anos parou de andar sozinho, dependendo do apoio dos pais ou de cadeira de rodas. Iniciou a fala aos 10 meses, e com 7 anos constatado disartria e dislalia sendo iniciada terapia fonoaudiológica intensa. Também apresenta múltiplas telangiectasias oculares e cutâneas em face, contribuindo para o diagnóstico. Na história pregressa retrata quadros gripais, sinusite, diarreia e impetigo com nenhuma internação ou quadros graves. Laboratorialmente foi detectado deficiência de imunoglobulina A (IgA), com níveis normais de outros anticorpos e linfócitos. Mantém esquema vacinal completo, sem reação. Nos últimos 2 anos apresenta maior controle da fala, piora progressiva da marcha e déficit cognitivo. DISCUSSÃO: É evidenciada a necessidade de investigação clínica, com história e exame físico detalhados visto a variabilidade clínica da doença. Importante observar que neste caso as infecções recorrentes não ocorreram, e a principal manifestação foi a síndrome cerebelar. Porém, com análise cuidadosa foi possível chegar ao diagnóstico de síndrome AT. CONCLUSÃO: A síndrome AT é rara, porém deve ser conhecida para um diagnóstico precoce, pois pode se apresentar de diversas formas. Neste caso, o quadro se iniciou com alterações neurológicas, entretanto, podem ocorrer infecções recorrentes ou graves, além de telangiectasias.