

Trabalhos Científicos

Título: Leucoencefalopatia Com Substância Branca Evanescente: Relato De Caso

Autores: YAGO JORGE VIANA GOMES (UNICHRISTUS), MARIANA ALVES DE SOUZA VASCONCELOS (UNICHRISTUS), REBECA NOVAES RÊGO (UNICHRISTUS), LARA FORTE CRUZ (UNICHRISTUS), FRANCISCO ANDRÉ GOMES BASTOS FILHO (UNICHRISTUS), DAVI GONDIM DE OLIVEIRA TEXEIRA (UNICHRISTUS), ROSICLER PEREIRA DE GOIS (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), TAMIRIS CARNEIRO MARIANO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Leucoencefalopatia com substância branca evanescente (LSBE), de herança autossômica recessiva, foi identificada inicialmente em 1993 por Heneffelt. A idade de início dos sintomas varia do período pré-natal até a idade adulta, mas em geral é uma afecção neurológica rapidamente progressiva, caracterizada por ataxia e espasticidade, seguida por sinais pseudobulbares e epilepsia, levando à grande incapacidade motora no prazo de dois anos. DESCRIÇÃO DO CASO: Menina de 8 anos, filha de pais não consanguíneos, nasceu a termo e sem intercorrências. Ao exame físico apresentava agressividade e comprometimento no desenvolvimento neurológico. Em 2014 teve os primeiros episódios de síncope seguidos de crise convulsiva tônico-clônica generalizada (CCTCG), sem febre. O seguimento da paciente no ambulatório iniciou em 2019, após a terceira CCTCG, apresentando quadro de fraqueza súbita em membros inferiores bilaterais, diminuição da sensibilidade tátil em membro inferior direito, ataxia e quedas. Em 2022 ocorreu a 4ª crise, do tipo ausência. O Exoma detectou duas variantes em heterozigose no gene EIF2B5. DISCUSSÃO: A LSBE é uma doença rara em que há deficiência na maturação dos astrócitos e consequente maior suscetibilidade da substância branca ao estresse celular. Os casos típicos apresentam espasticidade, ataxia cerebelar, atrofia óptica e capacidade mental relativamente preservada. Os achados da ressonância magnética de crânio mostram que pode existir uma alteração progressiva da substância branca, que é substituída por fluido cerebrospinal. Não há um tratamento eficaz e os corticóides são úteis em fases agudas. Os sinais e sintomas da paciente que apresentamos são inespecíficos, podendo acontecer em várias doenças, incluindo LSBE. A avaliação laboratorial com EXOMA comprovou o diagnóstico etiológico de forma rápida, permitindo o tratamento e aconselhamento genético adequados. CONCLUSÃO: Os sinais/sintomas neurológicos da paciente eram compatíveis com LSBE e o EXOMA foi essencial para a confirmação etiológica, permitindo o tratamento neurológico e aconselhamento genético adequado.