

## Trabalhos Científicos

**Título:** Variante C805+1G No Diagnóstico Da Doença De Tay-Sachs: Um Relato De Caso

**Autores:** MAYRA LISYER DE SIQUEIRA DANTAS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), LARISSA MACIEL LEITE FERNANDES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), NATALIA DE SOUZA GUEDES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), GENNER BARBOSA DO NASCIMENTO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), DANIELLY HALLANY DE BESSA CAVALCANTE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), DANIELA MORAIS DE MELO GADELHA MEIRA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), PATRICIA CAVALCANTE MONTEIRO PASSOS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), SABRINA PEREIRA DA SILVA ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MARIA GORETTI LINS MONTEIRO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), VERA KARINA PEREIRA DA ROCHA FARIAS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

**Resumo:** Tay-Sachs é uma doença neurodegenerativa autossômica recessiva, envolvendo alterações no gene HEXA, que cursa com depósitos de gangliosídeos no cérebro e células nervosas. Relatamos caso de doença juvenil diagnosticada por teste genético. Menino de 2 anos com atraso motor e de fala, iniciou crises convulsivas tônico-clônicas generalizadas, evoluindo com perda de marcos já atingidos, fraqueza, engasgos, sialorréia, hiperreflexia motora e distonia. Aos 4 anos já não realizava contato visual e necessitou realizar traqueostomia. Durante o acompanhamento, houve piora dos sintomas mesmo após ajuste de anticonvulsivantes. Na investigação, a tomografia de crânio e a fundoscopia foram normais, o eletroencefalograma apresentou lentificação difusa, sem paroxismos. Na ressonância magnética de crânio 2 anos após o início dos sintomas houve redução volumétrica encefálica cortico-subcortical difusa. O teste genético revelou a variante C805+1G no gene HEXA. A doença de Tay-sachs apresenta-se sob os fenótipos clássico, juvenil e tardio. Na forma clássica, lactentes entre 3 e 6 meses perdem habilidades motoras, evoluem com fraqueza progressiva, perda da atenção visual, até atingirem um platô de desenvolvimento aos 10 meses, com convulsões aos 12 meses e morte entre 3 a 7 anos. Na forma juvenil o desenvolvimento segue normalmente até 2 anos, quando a marcha altera-se e a disartria é percebida, nessa época ocorre a perda dos marcos de desenvolvimento e declínio cognitivo, espasticidade, disfagia e convulsões, com óbitos na segunda década de vida. Já a doença tardia acomete adolescentes e adultos jovens, com progressão lenta dos sintomas neurológicos já mencionados e manifestações psiquiátricas. O diagnóstico é confirmado por testes genéticos-moleculares que avaliam a atividade enzimática ou as variantes do gene HEXA. Tay-sachs é um importante diagnóstico diferencial da ataxia na infância principalmente no nordeste, devido a colonização por judeus 'Ashkenazi'. O acesso aos testes genéticos limita o diagnóstico em nosso meio.