



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso De Lipofuscinose Ceroide Neuronal Tipo 7

**Autores:** CINDI DA SILVEIRA BENATTI (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS), LUCAS IMMICH GONÇALVES (PUC-RS), NATÁLIA DA SILVA MACHADO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS), JOSEMAR MARCHEZAN (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS), REGIS OSORIO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS), FERNANDA SILVA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS)

**Resumo:** Introdução: lipofuscinoses ceróides neuronais (LCN) constituem um grupo de doenças genéticas neurodegenerativas caracterizadas por depósito anormal de pigmento lipídico em lisossomos neuronais. Caso: feminina, 4 anos, iniciou com crises focais e regressão de fala. Relato de consanguinidade entre pais (primos de 1º grau), sem intercorrências perinatais, desenvolvimento neuropsicomotor adequado durante primeiros anos de vida, sem patologias neurológicas familiares. Eletroencefalograma (EEG) demonstrou desorganização intensa e paroxismos focais em região occipital direita. Após 3 meses de tratamento com carbamazepina, a paciente apresentou regressão motora importante com instabilidade postural marcada, ataxia de marcha, dismetria e clônus aquileu esgotável bilateralmente. Novo EEG demonstrou estado de mal epiléptico durante o sono (ESES), motivo pelo qual fora suspensa carbamazepina e iniciado levetiracetam, clobazam e prednisolona. A ressonância magnética do encéfalo evidenciou sinais de atrofia cerebelar e áreas de hipersinal em T2 na substância branca periventricular e centros semiovais. Após ajuste terapêutico, houve melhora clínica, com redução da intensidade da ataxia, melhora da atividade e regressão do ESES ao EEG. Coletado painel genético que demonstrou variante patogênica em homozigose no gene MFSD8, confirmando o diagnóstico de LCN tipo 7. Discussão: A LCN tipo 7 é uma variante infantil tardia de LCN, de herança autossômica recessiva, e geralmente se inicia entre 2 e 7 anos, com crises epilépticas farmacorresistentes precoces associada a declínio motor, mioclonia, demência e perda visual. Não há tratamento modificador de doença para estes casos. Conclusão: A LCN é uma doença difícil de ser diagnosticada apenas com exame clínico, laboratorial ou de imagem. Deve-se considerar o diagnóstico em pacientes que apresentam regressão psicomotora, perda visual progressiva ou convulsões, cujos exames de imagem demonstram somente atrofia cerebral ou cerebelar. Se disponível, testes genéticos devem ser realizados. O diagnóstico precoce de LCN é mandatório para aconselhamento genético familiar.