

## Trabalhos Científicos

**Título:** Lipofuscinose Ceróide Neuronal Tipo 5: Um Relato De Caso

**Autores:** ISADORA LOPES MAUÉS BATISTA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ (CESUPA)), ANA CATARINA DE SOUZA CARVALHO REIS (MÉDICA DE FAMÍLIA E COMUNIDADE - UFPA), LUCIANA GURSEN DE MIRANDA ARRAES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ (CESUPA)), MARIA LUIZA SANTOS DA CUNHA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ (CESUPA)), LARISSA BOSSATTO SILVA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ (CESUPA))

**Resumo:** A lipofuscinose Ceróide Neuronal (NCL) é uma doença rara, caracterizada pelo acúmulo de lipo pigmento autofluorescente nos neurônios, causando repercussões em diversos sistemas. MFNC, sexo masculino, 18 anos, sem antecedentes gestacionais de risco, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado até os 6 anos, quando iniciou quadro de deterioração cognitiva, diminuição da acuidade visual e crises convulsivas, recebeu o diagnóstico apenas aos 12 anos após exame genético. Atualmente, apresenta-se acamado, com Escala de Coma de Glasgow de 15 pontos e Escala de Braden de 13 pontos. É dependente total para as atividades básicas diárias, com nutrição de dieta enteral polimérica por gastrostomia e com crises convulsivas parcialmente controladas com medicação de uso contínuo (óleo de canabidiol, clobazam e levetiracetam). No exame físico apresentou hiperlordose lombar, úlcera de decúbito em região lombar, atrofia muscular, parestesia e espasmos mioclônicos em membros superiores e inferiores. Foi realizada em 2015 uma ressonância magnética do crânio e encéfalo que evidenciou hipotrofia cortical dos hemisférios cerebrais e em 2018 um estudo genético por NGS (Sequenciamento de Nova Geração), que demonstrou uma variante genética em chr13:77569212 (hg19) do gene CLN 5. O paciente recebe visitas domiciliares mensais de equipe multidisciplinar (Médica, enfermeiros, psicólogo, fisioterapeutas e assistente social). Discussão: A NCL, também denominada “Doença de Batten”, é, na realidade, um grupo de doenças neurodegenerativas classificadas em 8 diferentes formas clínicas, de acordo com o locus genético afetado. A lipofuscinose ceróide neuronal tipo 5 (CNL 5), conhecida como variante finlandesa, tem o cromossomo 13q22 afetado levando ao armazenamento da subunidade c da ATP sintase mitocondrial (SCMAS). O quadro clínico tem início entre os 4 a 7 anos e os principais sintomas são: ataxia, atraso mental, perda visual e epilepsia mioclônica, sintomas também apresentados pelo paciente relatado. A confirmação diagnóstica só é possível com biópsia de pele ou mucosa retal com estudo anatomopatológico e/ou testes genéticos, os diagnósticos diferenciais estão relacionados com doenças neurodegenerativas ou metabólicas. A expectativa média de vida dos pacientes com CNL 5 varia entre 13 e 30 anos e, até o momento, não há cura. Conclusão: Desse modo é possível observar que o diagnóstico da NCL é difícil devido à raridade da doença, às variadas formas genéticas e apresentações clínicas podendo gerar ansiedade na rede de apoio do menor. Além disso, o início precoce, a baixa expectativa de vida e o caráter incapacitante, causam impactos emocionais e financeiros na família, devido ao alto nível de dependência do paciente. Sendo assim, como evidenciado, é imprescindível a atuação de uma equipe multidisciplinar para o suporte não somente em relação à doença, como também em relação aos aspectos psicológicos, financeiros e sociais da família afetada.