

Título: A Progressão da Leucodistrofia em uma Criança de 3 Anos: Relato de Caso

Autores: Alexia Nayane Thiede¹, Andre Alexey Polidoro², Luiza Bim Vivan³, Guilherme Pasqual Fogaça⁴, Iara Carolini Mittelman⁵

1 Acadêmica do 6º ano do Curso de Graduação em Medicina, Universidade do Vale do Itajaí (UNIVALI), Itajaí - SC, Brasil. Contato: thiedealexia@gmail.com

2 Preceptor do Curso de Graduação em Medicina, Universidade do Vale do Itajaí (UNIVALI), Itajaí - SC, Brasil. Contato: andre_alexey@hotmail.com

3 Acadêmica do 6º ano do Curso de Graduação em Medicina, Universidade do Vale do Itajaí (UNIVALI), Itajaí - SC, Brasil. Contato: luizabvivan@outlook.com

4 Acadêmico do 5º ano do Curso de Graduação em Medicina, Universidade do Vale do Itajaí (UNIVALI), Itajaí - SC, Brasil. Contato: gui_pasqual@hotmail.com

5 Médica generalista, Itapema-SC, Brasil. Contato: iara_carolini@hotmail.com

Introdução: As leucodistrofias são um grupo heterogêneo de doenças hereditárias raras, com manifestações clínicas e mecanismos patológicos amplamente variados.

Cada leucodistrofia é o resultado de um defeito em um dos genes que controlam a produção de mielina. Sendo que os sinais característicos da doença iniciam com perda dos marcos do desenvolvimento e regressão motora. **Objetivos:** Relatar o caso de uma criança com Leucodistrofia, destacando os sinais e sintomas que compõem o quadro clínico de início e evolução da doença.

Delineamento e Métodos: Trata-se de um relato de caso, retrospectivo e observacional. As informações foram obtidas através da análise de prontuários, consultas ambulatoriais, exame físico e exames de imagem.

Descrição do caso: Paciente feminina, 3 anos, negra e filha de pais procedentes do Haiti. Nascida a termo, com peso adequado para a idade gestacional, sem intercorrências na gestação e parto, Apgar 8 e 9, sem registro dos testes de triagem neonatal. A partir dos 2 meses de idade, apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Evoluiu em 2 anos para hemiplegia espástica à esquerda, encurtamento do pé esquerdo, coxa vara, espasmos em opistótono e crises convulsivas frequentes. Por conseguinte, foi encaminhada para neuropediatria, fisioterapia e solicitado tomografia de crânio. Permaneceu por cerca de 1 ano em internação hospitalar por sucessivas infecções e para investigação do quadro, momento em que realizou traqueostomia, gastrostomia e cardioplastia. Foi diagnosticada com leucodistrofia e aguarda a realização de painel genético para a doença. No momento apresenta tetraparesia espástica com hiperreflexia, paralisia laríngea bilateral e crises focais disperceptivas. Segue em cuidados domiciliares com acompanhamento

multiprofissional por pediatra, neurologia pediátrica, fisioterapeuta, nutricionista e fonoaudiologia. **Conclusões/Considerações finais:** O quadro clínico apresentado é compatível com as descrições científicas presentes na literatura, no entanto sabe-se que o diagnóstico é ainda mais complexo em crianças, pois o desenvolvimento do sistema nervoso central não é completo nos primeiros meses de vida. Dessa forma, é importante saber identificar as manifestações clínicas para proporcionar o diagnóstico correto e precoce da doença a fim de possibilitar maior qualidade de vida a esses pacientes e aumentar a sua sobrevida.

Palavras-chaves: Leucodistrofia, Doenças Raras, Doenças do Sistema Nervoso