

III SEMANA DO CONHECIMENTO

Marque a opção do tipo de trabalho que está inscrevendo:

Resumo

Relato de Caso

ATAXIA TELANGIECTASIA

AUTOR PRINCIPAL: Liana Regina Gusella Tonial

CO-AUTORES: -

ORIENTADOR: Denise Krieger

UNIVERSIDADE: Universidade do Planalto Catarinense - UNIPLAC

INTRODUÇÃO:

O presente estudo busca relatar o caso de Ataxia telangiectasia (AT) acompanhado em um hospital da Serra Catarinense, cujo paciente teve diagnóstico confirmado através de teste genético.

A Ataxia telangiectasia, também conhecida como Síndrome de Louis Bar, é uma desordem multissistêmica autossômica recessiva com uma incidência de nascimento de 1 em 300.000. É a causa mais comum de ataxia de início entre os 12 e os 24 meses de vida, sendo caracterizada por ataxia cerebelar progressiva, telangiectasias ocular e cutânea, infecções sinopulmonares recorrentes, imunodeficiência e suscetibilidade para desenvolver câncer.

DESENVOLVIMENTO:

DESCRIÇÃO DO CASO: Masculino, 10 anos, natural e procedente de Lages-SC, com história de fraqueza em membros inferiores e distúrbios de marcha iniciados aos 4 anos e exacerbada aos 6 anos de idade, acompanhados de sialorreia e episódios frequentes de resfriado. Posteriormente, o paciente começou a apresentar disartria e disfasia, além de dificuldade para realizar movimentos manuais. Aos 8 anos, o paciente somente deambulava com auxílio e agora, aos 10 anos, usa cadeira de rodas na maior parte do tempo, diminuiu a ingestão alimentar devido a náuseas e inapetência frequentes e refere secreção abundante em ambos os olhos. Frequenta a escola regular, onde tem bom desempenho cognitivo, realizando as provas de forma oral, pois não consegue escrever. Também, acompanha com fisioterapeuta e fonoaudióloga e frequenta equoterapia, hidroterapia e terapia ocupacional, sendo que começou a

III SEMANA DO CONTECIMENTO

3 a 7 DE OUTUBRO
2016

realizar fisioterapia e fonoaudiologia aos 6 anos. Faz uso de Coenzima Q 10, pantoprazol e patanol (colírio).

Hoje, aos 10 anos, obteve diagnóstico definitivo através de teste genético (02/15). Sem particularidades quanto aos antecedentes pessoais. No exame físico, apresenta telangiectasias características na conjuntiva bulbar em ambos os olhos, que se estendem dos ângulos medial e lateral da órbita em direção à córnea, bem como uma mancha de nascença "café-au-lait" na região escrotal, com bordas bem delimitadas e tamanho aproximado de 4cmX2cm. Sialorréia, coriza e secreção conjuntival constantes. Presença de nistagmo.

Coordenação dinâmica: as provas indicador-nariz e calcanhar-joelho são executadas razoavelmente. Marcha oscilante, irregular, com aumento da base de sustentação. Demais sistemas sem particularidades.

Desse modo, a importância desse relato se dá pela raridade da doença, uma vez que a incidência de AT é de 1 em 300.000. Ainda, destaca-se o fato deste paciente ter demorado dez anos para receber o diagnóstico definitivo, através de teste genético, e mesmo assim ter realizado terapias de reabilitação, totalmente indicadas para esses casos, nos últimos seis anos, o que colaborou para que hoje ele tivesse uma satisfatória qualidade de vida.

CONSIDERAÇÕES FINAIS:

Conclui-se que existem muitos casos de AT não diagnosticados ou somente diagnosticados como ataxia, sem maiores especificações. Portanto, deve-se atentar para pacientes com manifestações clínicas como ataxia de marcha, nistagmo, telangiectasias na conjuntiva ou nas orelhas e infecções respiratórias de repetição para que não se adie o encaminhamento para um serviço de genética e o diagnóstico desses pacientes.

REFERÊNCIAS:

FERREIRA, Nelson. Ataxia Telangiectasia. 2011. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/anp/v24n3/09.pdf> Acesso em: 04/05/2016.

OSDEN, SANAL et al. Hodkin's Disease and Ataxia Telangiectasia With Pulmonary Cavities <http://www.projetoatbrasil.org.br/templates/atbrasil/pediatric.pdf> Acesso em 04/05/2016.

NÚMERO DA APROVAÇÃO CEP OU CEUA (para trabalhos de pesquisa): Número da aprovação.

Universidade e comunidade
em transformação

3 a 7 DE OUTUBRO
DE 2016

III SEMANA DO CONHECIMENTO

ANEXOS:

Poderá ser apresentada somente uma página com anexos (figuras e/ou tabelas), se necessário.