

DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL – DIAGNÓSTICO POR EXAME DE DNA.

Maria Durce Costa Gomes (*AACD Pernambuco*), Vanessa van der Linden (*AACD Pernambuco*), Adélia Maria de Miranda Henriques Souza (*IMIP*), Ana van der Linden (*IMIP*), Valéria Salazar (*IMIP*)

Resumo

A distrofia neuroaxonal infantil é uma doença degenerativa que inicia-se, classicamente, entre 6 meses e 3 anos de idade, cursando com hipotonia e retardo psicomotor que evoluem para tetraparesia espástica, e com atrofia cerebelar e óptica. A doença geralmente progride para o declínio neurológico completo com sobrevida reduzida. Fenótipos variantes, com início mais tardio e/ou curso mais lento são conhecidos. Antes de 2006 o diagnóstico só podia ser confirmado por biópsia que evidenciava alargamento dos axônios e presença de corpos esferóides. Atualmente a análise do gene PLA2G6, único gene conhecidamente associado à doença têm contribuído para o diagnóstico não invasivo dos casos suspeitos. O gene está mapeado no cromossomo 22q13.1 e é responsável pela codificação de uma fosfolipase de membrana. Nós relatamos o caso de uma criança do sexo masculino, nascida prematura, com DNPM adequado para a idade corrigida até os 18 meses quando iniciou perda de aquisições motoras e involução neurológica rápida e progressiva. Aos 4 anos não tinha mais controle cervical, contato visual e apresentava grave distúrbio de deglutição. A neuroimagem evidenciou atrofia cerebelar e a eletroneuromiografia: neuropatia axonal. A análise do DNA detectou a mutação Y790X em estado de homozigose, já previamente associada a quadros de distrofia neuroaxonal infantil clássica.

Maria Durce Costa Gomes, mdurce@yahoo.com.br