Relato de Caso

Doença de Tay-Sachs Variante B1

Resumo

Introdução:

A doença de Tay-Sachs é uma doença genética autossômica recessiva que resulta da mutação no gene HEXA levando a um defeito da subunidade alfa da hexosaminidase A, gerando o acumulo do GM2 nos neurônios e resultando em uma meganeurite e neurodegeneração. As formas infantil e juvenil tardia aparecem na variante B1, que possui maior incidência no norte de Portugal. O início dos sintomas ocorre entre 2 e 10 anos evoluindo com ataxia cerebelar, incoordenação e disartria seguidas de deterioração psicomotora, arreflexia, sinais piramidais, espasticidade, mioclonia e epilepsia. Essa variante pode não apresentar a mancha vermelho-cereja típica no fundo de olho e a eletroneuromiografia pode apresentar denervação muscular atrófica. O diagnóstico laboratorial habitualmente é feito com testes enzimáticos em leucócitos ou cultura de fibroblastos para avaliar a atividade da hexoaminidase A.

Objetivo:

Descrever e atentar para os diagnósticos diferenciais de síndromes que cursam com hipotonia, regressão do desenvolvimento e crise convulsiva no período pré-escolar.

Material e Método:

Paciente sexo feminino com 3 anos e 5 meses, iniciou quadro de crises convulsivas tônico-clônicas e mioclonias aos 3 anos, de caráter progressivo e de difícil controle. Apresenta história de desenvolvimento motor sem atrasos, porém com certo grau de fraqueza muscular e atraso de linguagem importante. História familiar neonatal e gestacional sem intercorrências. Inicialmente apresentou hipotonia axial e apendicular, incoordenação motora e sinais de piramidalismo evoluindo com hipotonia progressiva, distonia generalizada, aumento na frequência das crises convulsivas, apraxia oculomotora e plegia de membros inferiores. A eletroneuromiografia evidenciou aumento de amplitude.

Resultados:

Suspeitou-se de distrofia neuroaxonal e doença de depósito (gangliosidose), então solicitou-se dosagem da atividade de hexoaminidases e beta-galactosidades evidenciando redução significativa de hexosaminidase A-MUGS, obtendo o diagnóstico de Tay-Sachs variante B1.

Conclusão

Apesar da epilepsia responder bem aos anticonvulsivantes, a neurodegeneração progride inexoravelmente. Embora haja estudos promissores para o tratamento, ainda não existe terapia que regrida a progressão da doença.

Responsável

PATRICIA SANTANA CORREIA

Autores

Oliveira, G.M.; Ramos, L.L.P.; Ignêz, L.S.; Almeida, J.V.; Madeira, L.F.A. ; Góes, F.V.; Correia, P.S.

Instituição

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira