

## PE-216 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE UM PACIENTE COM ATAXIA DE FRIEDREICH

Jéssica Karine Hartmann<sup>1</sup>, Mateus Arenhardt de Souza<sup>1</sup>, Laira Francielle Ferreira Zottis<sup>1</sup>, Thiago Kenji Kurogi Gama<sup>1</sup>, Esther Rodrigues Rocha Alves<sup>1</sup>, Tainá Mafalda dos Santos<sup>1</sup>, Bruna Araújo<sup>1</sup>, Alexandre Antonio Vieira Jacomini<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1,2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre/UFCSPA,

2 - Irmandade da Santa Casa de Porto Alegre/ISCOMPA.

**Introdução:** A ataxia de Friedreich (AF) é uma doença genética autossômica recessiva, causada por mutações no gene FXN, que resulta em degeneração espinocerebelar. Nosso objetivo foi descrever as características clínicas de um paciente com AF. **Descrição do caso:** O paciente é o quarto e último filho de um casal não consanguíneo. Ele tinha uma irmã de 16 anos com um quadro semelhante ao dele. A criança nasceu a termo, por parto normal, pesando 3.600 kg. Aos 6 anos, ele iniciou com perda de força no membro inferior esquerdo e passou a ter dificuldades para caminhar. Entre os 7 e 8 anos, começou a apresentar quedas frequentes e, aos 9 anos, houve piora na coordenação motora e início de dificuldades na articulação da fala. Aos 11 anos e 9 meses, o exame neurológico evidenciava dificuldade de manutenção do equilíbrio estático, aumento do polígono de sustentação, marcha instável, hipotonia generalizada, hiporreflexia, decomposição dos movimentos e dismetria, ataxia de tronco, astasia, abasia, pés cavos e disartria. Antes do início do acompanhamento do paciente, a irmã mais velha dele estava sob investigação após apresentar um quadro de alteração da marcha. A eletroencefalografia dela mostrou sinais compatíveis com a hipótese de AF. Optou-se, então, por realizar a pesquisa molecular para AF no paciente, que confirmou o diagnóstico. A sua radiografia da coluna total mostrou escoliose dorsal inferior e lombar superior. O ecocardiograma evidenciou hipertrofia concêntrica do ventrículo esquerdo. **Discussão:** A AF caracteriza-se por ataxia progressiva, diminuição dos reflexos tendinosos, fraqueza muscular, disartria e comprometimento sensitivo motor nos membros. Alguns pacientes ainda podem apresentar cardiomiopatia hipertrófica, perda auditiva neurosensorial, escoliose, pés cavos e diabetes mellitus ou intolerância à glicose. **Conclusão:** A AF, assim como outras doenças degenerativas, não possui um tratamento curativo, mas o acompanhamento adequado é essencial para tratar os sintomas e prevenir complicações.

## PE-217 - RELATO DE CASO: DOIS CASOS DE SÍNDROME DE COCKAYNE

Natália Maron, Sabrina Mueller, Liliane Letícia Possa, Helena Wagner Dini, Camile Limana, Paula de Castro Sanchez, Luiza Facchin Ghilardi Vieira, Caroline Lenz Ziani, Pedro Juan Lawisch Rodríguez, Jenifer Grotto de Souza

Universidade de Santa Cruz do Sul/UNISC.

**Introdução:** A Síndrome de Cockayne (SC) é uma doença autossômica recessiva muito rara. As alterações dos achados clínicos são principalmente neurológicas, oculares, dermatológicas e odontológicas. **Descrição do caso:** G.S., sexo feminino. Aos dois anos de vida, foi observado quadro de microcefalia, atraso no desenvolvimento e no crescimento, além de fâcies sindrômica e envelhecida. Foi encaminhada a um serviço de genética, onde recebeu o diagnóstico de Síndrome de Cockayne. Foi orientado à família acompanhamento com fisioterapia, porém não o faziam, acarretando espasticidade na paciente. Apresentava quadros de broncopneumonia (BCP) de repetição, sendo aconselhada uma gastrostomia, a qual a família se recusou a fazer. Paciente faleceu aos 13 anos por pneumonia aspirativa. G.S., sexo masculino, segundo filho da família, apresentou o mesmo quadro clínico e fâcies sindrômica após o nascimento, sendo logo diagnosticado com SC. Apesar das recomendações, também não realiza fisioterapia, sendo espástico e afásico. Faz BCPs de repetição, sendo registrados 5 episódios e 1 internação em 2018. Atualmente, o paciente possui 15 anos, baixa estatura e microcefalia. **Discussão:** A SC é causada por mutação em diferentes genes, resultando em um defeito no mecanismo de reparo do ácido desoxirribonucleico (DNA), induzido pela radiação ultravioleta. A gestação ocorre sem particularidades, sendo a doença geralmente percebida aos 2 anos de idade. É fundamental que os indivíduos recebam um acompanhamento multidisciplinar, a fim de controlar a sintomatologia. Além disso, é importante que haja o acompanhamento com fisioterapeuta para retardar a progressão para espasticidade, o que não fora feito nos casos relatados. É possível observar ações compatíveis com negligência familiar em ambos os casos. **Conclusão:** A SC é uma doença genética sem cura, que causa alterações irreversíveis e possui baixa expectativa de vida. Para uma melhor qualidade de vida, é imprescindível um acompanhamento multidisciplinar contínuo do paciente.