

# LEUCOENCEFALOPATIA COM SUBSTÂNCIA BRANCA EVANESCENTE COM APRESENTAÇÃO NA INFÂNCIA DE ATAXIA: RELATO DE CASO

**Autores:** SANTANA, Ana rosa<sup>1</sup>; ARCA, Vitor maia<sup>2</sup>; GALVÃO, Manuella<sup>3</sup>; SIQUEIRA, ACM<sup>4</sup>; ALVES, Lucas Victor<sup>5</sup>

**Qualificativos dos autores:** <sup>1,2</sup> Residentes de Neurologia no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Pernambuco. <sup>3,4</sup> Médicos assistentes do Centro de Erros Inatos do Metabolismo do Instituto de Saúde Integral Prof. Fernando Figueira (IMIP)

**Palavras-chave:** leucodistrofia, regressão neurodesenvolvimento, ataxia, genética

## Resumo:

**Introdução:** A leucoencefalopatia com substância branca evanescente, conhecida como “*Vanishing White Matter Disease*”, é uma causa rara de leucodistrofia na infância. Caracteriza-se pelo desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) normal para idade, porém há uma regressão brusca após eventos estressores. Geralmente pode ser um trauma cranioencefálico ou infecções. A partir de então, o paciente passa a apresentar um quadro progressivo e neurodegenerativo com alteração de neuroimagem com comprometimento de substância branca, podendo ocorrer alterações císticas. Causada pela mutação de vários genes que codificam o fator de iniciação da translação para síntese de proteínas, dentre eles EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4 e EIF2B5. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino apresentou DNPM normal para idade até os 3 anos, quando apresentou TCE leve. Após o evento, apresentou desequilíbrio e quedas frequentes. Não apresentava antecedentes familiares patológico. Ao exame neurológico, apresentava quadro cognitivo preservado, ataxia e sinais de liberação piramidal. **Propedêutica:** Foi realizada tomografia de crânio na ocasião do trauma, sem achados. Porém, com surgimento de alteração da marcha, foi realizada ressonância magnética (RM), sendo evidenciada áreas confluentes de alteração de substância branca. Sequenciamento de nova geração confirmou mutação no gene EIF2B5. **Conclusões:** Há uma variabilidade de fenótipos de acordo com cada mutação do fator de translação, no entanto, também estão envolvidos fatores ambientais que justifiquem o início na infância ou na idade adulta. Sabe-se também do papel dos astrócitos na gravidade

da doença, sendo identificada alta expressão de progenitores imaturos de astrócitos. Nosso paciente apresenta uma lenta progressão dos sintomas, com piora progressiva da RM.