

## PRIMEIRO CASO DE TRATAMENTO DE LIPOFUSCINOSE CEROIDE NEURONAL TIPO 2 EM MINAS GERAIS

AUTORES: THIERSCH, Laura Maria Silva; OLIVEIRA, Thais de Almeida Fonseca; BARBOSA, André Vinícius Soares; TORRES, Bruna Ribeiro; LOUTFI, Karina Soares; MARIANO, Mona Lisa Trindade; CORDEIRO, Silvia Santiago; DINIZ, Ana Carolina Cardoso; LIMA, Jozielle de Souza.

### INTRODUÇÃO

A Lipofuscinose Ceroide Neuronal (LCN) é uma doença neurodegenerativa progressiva causada pelo acúmulo de lipopigmentos em lisossomos. Caracteriza-se por regressão do desenvolvimento, crises epiléticas, perda visual e óbito precoce.

### RELATO DO CASO

Paciente de seis anos, sexo masculino, primeiro filho de casal não consanguíneo, sem história familiar de doenças neurológicas. Gestação e parto sem intercorrências. Triagem neonatal sem alterações. Apresentou desenvolvimento neuropsicomotor de partida adequado: sentou-se aos seis meses, andou e falou aos doze meses. A partir de três anos, iniciou regressão de fala e prejuízo da interação social. Evoluiu com crises focais disperceptivas motoras, e iniciou tratamento farmacológico. Por volta de 3 anos e meio, iniciou ataxia de marcha e quedas frequentes da própria altura, seguido por descontrole de crises epiléticas e rápida regressão do desenvolvimento neuropsicomotor.

### PROPEDEUTICA

Neuroimagem evidenciou atrofia cerebelar e painel genético revelou variante patogênica em homozigose no gene *TPP1*. Adicionalmente, foi realizado estudo enzimático em papel filtro, que demonstrou níveis indetectáveis da enzima tripeptidil peptidase, com níveis normais da enzima palmitoil tioesterase.

### RESULTADOS

Indicado tratamento com alfacerliponase humana recombinante em março de 2022, aos cinco anos de idade, após judicialização da medicação. Realizadas infusões intracerebroventriculares quinzenais. Após a segunda infusão, o paciente apresentou ventriculite. Infusões suspensas e retomadas apenas em agosto, após tratamento da infecção e troca do cateter. Até o momento recebeu dez doses da medicação.

### CONCLUSÃO

O caso descrito reforça a necessidade de diagnóstico e tratamento precoces de uma doença de curso degenerativo, para melhor prognóstico de pacientes portadores de LCN2.