



VII CONABRAH

Ataxia Telangiectasia

Maria Filomena Xavier Mendes, Ana Paula Maia, Sandra Martins

Orientação : Prof^a Maria Solange Gosik

Supervisão: Prof Romeu Carillo Jr



Agradecimentos

Ambulatório da Federação Brasileira de Homeopatia - Dr Fábio Bolognani
Associação Fluminense de Reabilitação - AFR

Lucia Regina Machado - Chefe da Equipe da AFR

Jacqueline S. Campos - Psicóloga

Henriette Bastos - Fisioterapeuta

Eliane Baranda - Fisioterapeuta Respiratória

Lilian Schwab - Terapeuta ocupacional

Verônica de S Lima - Nutricionista

Érica C Yamagata - Psico Pedagoga

Ataxia Telangiectasia

- Doença de Louis Bar, Síndrome de Louis Bar
- Descrita por Syllaba e Henner em 1926, por Mme Louis Bar em 1941 e Boder e Sedgwick em 1957
- Autossômica recessiva - cromossomos 7, 14
- Afeta igualmente ambos os sexos
- Acomete aproximadamente 1 em 40 / 100 mil
- Síndrome complexa, com manifestações imunológicas, neurológicas, endocrinológicas, hepáticas e cutâneas

- Ataxia tem início entre o 8º mês e o terceiro ano de vida
- Tremor, disartria e hipotonia global
- Coreoatetose, distonias, nistagmo
- Fraqueza muscular generalizada, abolição de reflexos profundos
- Déficit de sensibilidade profunda
- Deterioração mental
- Alterações do desenvolvimento mental
- Convulsões
- Telangiectasias oculocutâneas
- Encanecimento prematuro
- Atraso pondero estatural
- Atraso ou ausência do desenvolvimento sexual
- Infecções sinupulmonares de repetição

- 50% a 80% dos pacientes têm diminuição de IgA. Pode ocorrer também hipercatabolismo de IgA
- Os níveis de IgG podem ser baixos
- IgM e IgE têm baixo peso molecular
- Alterações da função linfocitária
- Hipoplasia de timo
- Intolerância à glicose
- Grande incidência de neoplasias (linfomas, linfossarcomas, leucemias, hodgkin, gliomas)

- Na maioria dos casos o quadro é progressivo e leva a confinamento no leito no final da primeira década
- A morte ocorre geralmente aos dez anos , na adolescência e raramente no início da vida adulta , com invalidez completa
- Não existe tratamento específico, sendo a doença evolutiva e fatal

Ataxia Telangiectasia - Patologia

- Atrofia cerebelar
- Perda severa das células de Purkingie
- No tronco encefálico, perda neuronal severa e gliose na substância negra, locus ceruleus com corpos de Lewy, perda neuronal nas olivas inferiores e em vários núcleos de nervos cranianos
- Degeneração das colunas posteriores medulares e das vias dorsais, afetando os fascículos grácil e cuneiforme
- Alterações dos neurônios motores do corno anterior medular
- Degeneração axonal nos nervos periféricos associada a inclusões lipídicas nas células de Schwann

Ataxia Telangiectasia - Patologia

- Timo freqüentemente ausente ou atrófico
- Linfonodos e baço com diminuição dos linfócitos
- Infiltração gordurosa hepática
- Ovários ou testículos atróficos
- Hipófise com lobo anterior apresentando alterações celulares
- Bronquiectasias e fibrose pulmonar nos casos de infecções pulmonares graves

ATAXIA TELANGIECTASIA	SÍFILIS
Convulsões	Ataques epilépticos
Alterações do desenvolvimento mental	Diminuição lenta e progressiva da capacidade intelectual
Disartria	Dificuldade na fala
Ataxia	Transtornos motores atáxicos
Abolição de reflexos profundos	Reflexos rotuliano e aquileo abolidos ou debilitados
Tremores	Tremores
Atrofia cerebelar	Atrofia cerebelar
No tronco encefálico, perda neuronal severa e gliose	Esclerose do mesencéfalo
Degeneração das colunas medulares	Adelgaçamento e atrofia medulares
Alterações dos neurônios motores do corno anterior medular Degeneração das colunas posteriores	Degeneração dos cordões medulares

SIFILINISMO

SISTEMA NERVOSO

GLÂNDULAS

OSSOS

SISTEMA LINFO GANGLIONAR

**Deficiência do Metabolismo
Intermediário**

Deficiência Dissipativa

SICOSE

HIPERPRODUÇÃO DE SECREÇÕES

HIDROGENISMO

HIPERPROLIFERAÇÃO TECIDUAL

Alteração na produção de IgA

Aumento de hialuronidase

**Deficiência das vias de
eliminação**

Caso Clinico

M P A 10 anos

**Diagnóstico de Ataxia telangiectasia
feito em 2005**

2003

Ataxia Telangiectasia - Caso Clinico

- Primeira consulta na homeopatia em 01/11/2005 , **com 7 anos e 8 meses**
- **Biopatografia:**
- Terceira gestação, hiperemese até o 3º mês e cólicas durante todo o pré natal
- Parto cesáreo por DCP, chorou ao nascer, 3400gr, tendo permanecido em incubadora por 4 dias em uso de antibióticos, talvez em função de secreção ocular
- Recebeu LM exclusivo por 45 dias
- Bebê que chorava muito até o 6º mês
- Entre o 5º e o 6ºmês, iniciou quadros de pneumonia e tosse que rapidamente era produtiva e com secreção verde, otites e ITU de repetição, com várias internações

Ataxia Telangiectasia - Caso Clinico

- Sentou aos 9 meses, iniciou fala entre 1 e 2 anos
- Andou em torno dos 2 anos, sempre caindo muito
- Aos 3 anos inicia perdas motoras, a fala se torna disártrica, aparecem manchas café com leite
- Família migra para o RJ em busca de tratamento
- Aos 4 anos é feito o diagnóstico de AT
- Aos 5 anos inicia quadro de convulsões
- Aos 6 anos agrava o quadro motor apresentando hemiparesia D, passando a deambular com mais dificuldade. Agrava-se também o quadro respiratório
- Aos 7 anos pára de deambular e inicia os movimentos involuntários mais evidentes e progressivos

Ataxia Telangiectasia - Caso Clinico

- **HF:** Pais consangüíneos (primos de 2º grau)
avó com quadro psiquiátrico; 2 tios faleceram ao nascer;
tios surdos-mudos; S. de Down; pneumonias; neoplasia de
cabeça e pescoço e próstata; bronquite ; HAS
 - **RNMC** de maio/2005: Acentuação dos sulcos cerebelares
 - **Genética:** Confirma o diagnóstico de AT, com
acometimento dos cromossomos 7 e 14
 - Exame oftalmológico mar/2005: Telangiectasias
conjuntivais
- Em uso de:** Cloridrato de Triexifenidila 5mg (Artane) **5 cp/dia**
Valproato de sódio (Valpakine) **5ml/dia** (1000mg)



RELATÓRIO MÉDICO

PACIENTE : MATHEUS
PRONTUÁRIO : G004333
DATA : 07/04/2006

Matheus é uma criança de 08 anos e 01 mês, que está sendo assistido neste Centro de Reabilitação Infantil desde setembro de 2005, e tem diagnóstico confirmado por biologia molecular, de Síndrome de Louis-Bar (Ataxia-telangectasia).

O exame de confirmação genética foi realizado através de um cariótipo com pesquisa de instabilidade cromossômica no dia 19/01/2006, e confirmou que, na contagem de 150 células provenientes da cultura, sem indutor de quebras, foram observadas células com translocação e inversões típicas envolvendo os cromossomos 7 e 14. Na contagem de 150 células metafásicas de controle apresentou quebra cromossômica inespecífica em apenas uma célula. Na contagem de 50 células provenientes de cultura com indutor de quebras (bleomicina), no paciente e no controle, foram observados 13 e 6 quebras inespecíficas, respectivamente.

Drogas radiométricas como a Bleomicina mostram um diferencial de 02 a 05 vezes no dano cromossômico induzido em paciente com ataxia-telangectasia em relação ao controle. Esses achados são compatíveis com diagnóstico de Ataxia-telangectasia, onde é freqüente a presença de rearranjos não randômicos espontâneos envolvendo os cromossomos 7 e 14 em cultura de linfócito.

Ele também foi submetido à hemograma, eletroforese de proteínas e antígeno carcinoembrionário, este último um pouco abaixo dos valores de referência, estando em 2,7% (5,1 - 10).

Também foi coletada a dosagem de Alfa-fetoproteína, que se mostrou bem acima do limite inferior da normalidade: 99.4 (normal < 10).

As imunoglobulinas do paciente, incluindo a IgA, estavam normais.

Orientamos a mãe que mostre este relatório médico, com o diagnóstico definitivo da patologia de base do paciente, sempre que for necessário realizar algum tipo de procedimento radiológico no paciente. Isso porque, na doença de Louis-Bar, a radiação excessiva pode levar a uma instabilidade cromossômica maior, repercutindo com piora de sinais clínicos e neurológicos progressivos característicos da doença.

Ataxia Telangiectasia - Caso Clínico

- Ao exame, movimentos coreicos, distônicos importantes de tronco, cabeça e membros, dificultando o exame. Apresenta ainda movimentos atetósicos.
- Durante a avaliação, observamos episódios de crises do tipo ausência com movimentos oculares
- Telangiectasias oculares
- Não conseguia expressar-se
- Hipotonia acentuada em tronco e pescoço
- Escoliose, deformidade torácica, desnível de bacia
- Sem gânglios, sem visceromegalias
- Roncos e estertores crepitantes e subcrepitantes difusos
- Peso: 12 kg

EVOLUÇÃO E TRATAMENTO

Matheus Pereira Alves

IDADE: 6a

30/09/04

SI = expirado. Tossindo. Catano bofes-
veroleado. nariz febre. Espirando. Percebi
de um de um narizoxente.

Ex. físico: RES. Eufoneico. Acianótico. Hidratado.
AC: SALT. AB: Cepitações - base S. Acol: 800
RA: 800.

Cal: 1 - Amoxicilina: 40mg/Kg VO. 8/8hs
10 dias.

2 - Salbutamol xhl SOS

3 - Buvonid aquece nasal 1x dia
50mg 1x/dia nariz/dia

4 - Fenoxa 1x dia

5 - Acol xhl 5ml VO 8/8hs.

6 - Dixutir início TP.

7 - Soluto HC

" dosagem de TP e
subclaves.

RT

AT Med line

15/10/04

Está com febre mania. (Perde 9/10/04)
Usando Amoxicilina 250mg 5ml 10ml VO.
6/6hs durante 10 dias. Estava a febre por

09/08/05

D e I.H.

Ataxia-Telangiectasia

Pneumonia

D₁ Cefepime

→ últimas 24h pela Enfermagem:

ΔTax : 36,3 - 37,5 - 38,4 - 37,9 - 37,4 - 38,0 - 39,0 - 37,0 - 36,0°C

ΔFC : 90 - 128 bpm

ΔFR : 24 - 40 irpm

ΔPA : 80x50 - 100x80 mmHg

→ Ao Exame: Sinais vitais: $\left\{ \begin{array}{l} FC = 108 \text{ bpm} \\ FR = 48 \text{ irpm} \\ Tax = 36,0^\circ\text{C} \end{array} \right.$

Corança sonolenta, pouco interativa, taquipnéica, corado, hidratado, acianótico, anictérico.

ACV: RCR 2T, BNF, sem sopros.

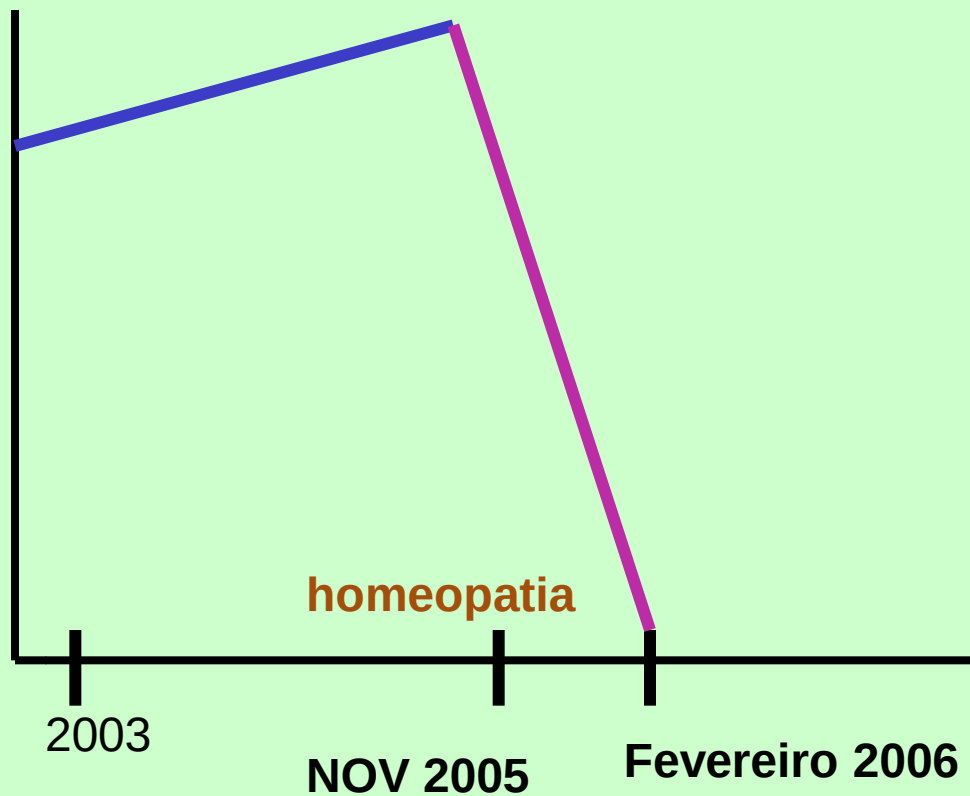
AR: MVUA com estertores crepitantes raros.

Abdôme e MMII: sem alterações evolutivas.

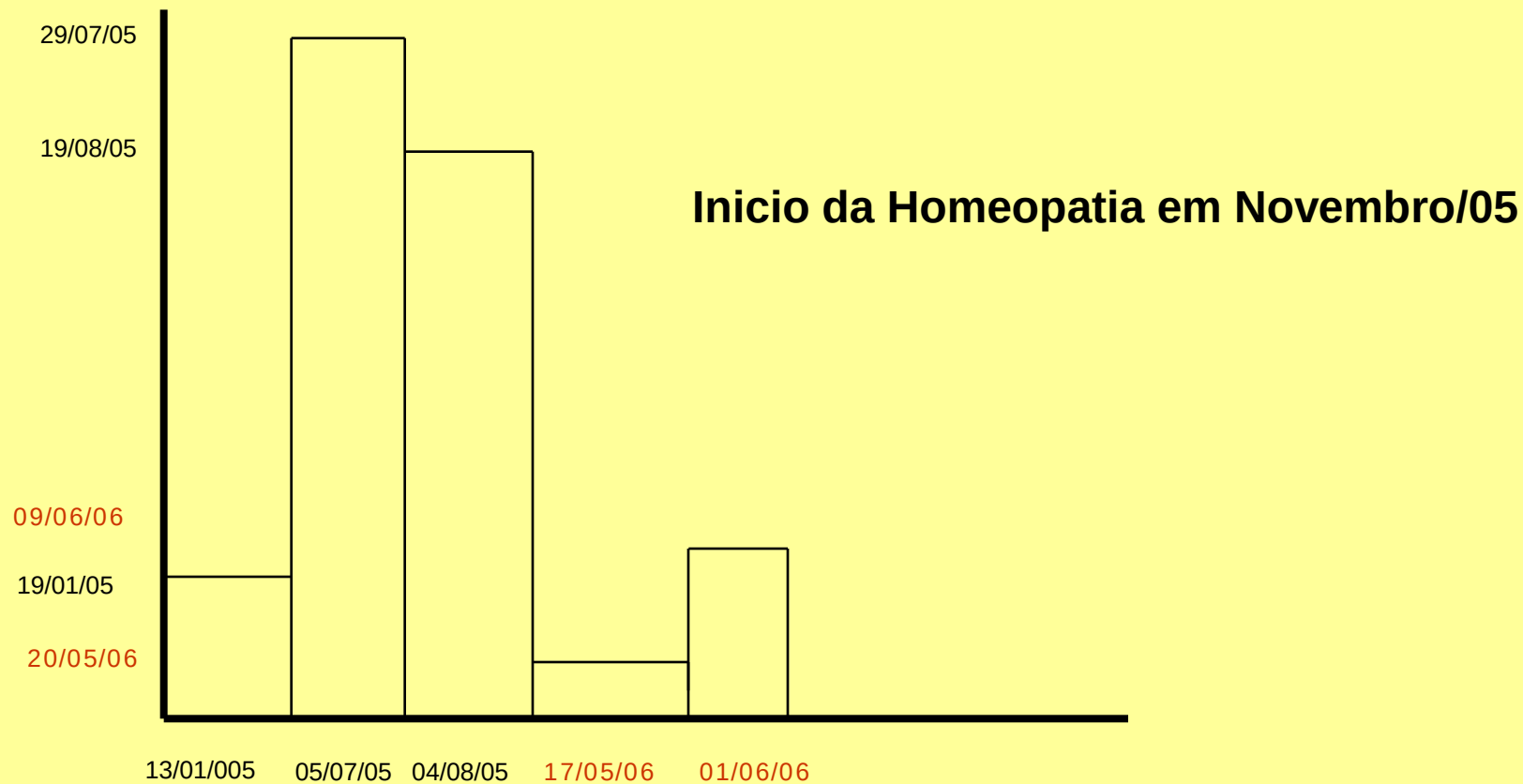
→ Conduta: - solicitado EAS com pesquisa de hifas.
- trocado ATB ontem pl cefepime
- marcar ecocardiograma

→ Impressão: Paciente piorou seu estado geral, apresentando-se mais sonolento hoje. Fez 4 picos febris de ontem para hoje, de acordo com a Enfermagem. Foi feito novo raio X de tórax que mostrou infiltrado mais acentuado. Foi trocado antibiótico para cefepime, com orientação da CIH.

Convulsões Evolução



Internações - Evolução



EXAMES - EVOLUÇÃO

DATA	TGO	TGP	γ GT	Fosf alc	albumina	globulina	Ptns	Gli
Jul/05	130	105	110	212	3,5	2,6	6,1	74
Ago/05	106	55	112	187	3,3	3,7	7	82
Ago/08	29	21	26	596	5,2	2,2	7,4	87

PESO - EVOLUÇÃO

DATA	PESO	IDADE
Set/2002	15 Kg	4 a 6 m
Mar/2003	15,7 Kg	5 a
Out/2003	16,5 Kg	5 a 8 m
Jul/2005	18,5 Kg	7 a 4 m
Ago/2005	18,3 Kg	7 a 5 m
Nov/2005	12 Kg	7 a 8 m
Nov/2006	20,9 kg	8 a 8 m
Jun/2007	23,6 Kg	9 a 3 m
Jul/2008	21,9 Kg	10 a 4 m

Aconitum	Cuprum	Medorrhinum
Agaricus	Dulcamara	Mercurius dulc
Ant tartaricum	Euphrasia	Mercurius sol
Aranea diadema	Ferrum phosph	Mygalle lasio
Arum tryph	Gelsemium	Natrum mur
Belladonna	Grindelia rob	Oleum jecoris
Blata orientalis	Hydrastis	Oleander
Borax	Ignatia amara	Phosphorus
Calcarea Phos	Indigo	Rhus tox
Cantharis	Ipeca	Sanicula aqua
Cardus mar	Kali sulphuricum	Serotoninum
Chamomilla	Lachesis	Tarentula hisp
China off	Lobelia inflata	Zincum mett

Ataxia Telangiectasia - Caso Clinico

- Percurso (HUAP / AFR / PSF)
- Última convulsão em fevereiro de 2006
- Última internação em junho de 2006
- Sem medicação neurológica alopática
- Tem apresentado necessidade do uso de antibioticoterapia a cada 4 a 5 meses aproximadamente
- Encontra-se em cadeira, voltou a conseguir sentar-se
- Permanece com movimentos involuntários importantes
- Permanece com AP de estertoração bilateral
- **Frequëntando a escola desde agosto de 2007**