

RELATO DE CASO: LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA E A IMPORTÂNCIA DOS CUIDADOS PALIATIVOS NA INFÂNCIA



PUC-SP

Victória Hirano Nunes Pereira¹, Amanda Celeste Gonçalves Campos¹, Amanda Cristina Barbosa¹, Marcelle Rigonatti Guimarães¹, Vitória Bernal Cavalcanti¹, Mônica Ayres Scatollin¹, Valéria Cristina Ramos Santucci¹, Inês Maria Crespo Gutierrez Pardo de Alexandre¹

E-mail para contato: vivihirano@gmail.com

¹Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde - PUC-SP, *campus* Sorocaba

INTRODUÇÃO

A leucodistrofia metacromática é uma rara doença genética que leva à degeneração progressiva do sistema nervoso devido à deficiência da enzima Arilsulfatase A. Causada por mutações no gene ARSA, a condição resulta no acúmulo de sulfatídeos, danificando a bainha de mielina. Os sintomas incluem comprometimento motor e cognitivo, variando conforme a forma da doença. O diagnóstico envolve achados clínicos, ressonância magnética e testes genéticos. O tratamento é principalmente paliativo, com opções como fisioterapia e terapia da fala.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente G.H.D.D, masculino, 3 anos e 11 meses, diagnosticado com leucodistrofia metacromática. Apresenta hipotonia, Port-A-Cath, traqueostomia, gastrostomia e úlcera sacral. Medicado com Clonazepam, Fenitoína, Gabapentina, Baclofeno, Salbutamol, Atropina, Fluticasona e Morfina. Dieta inclui água filtrada e fórmula infantil.

No primeiro ano não apresentava nenhum tipo de alteração, tendo adquirido os marcos do desenvolvimento esperados à idade. No entanto, aos 14 meses iniciou quadro de espasmos, no qual apresentava rigidez em extensão de membros durante 5 minutos por episódio. Após recorrência e piora dos episódios, foi encaminhado ao hospital, onde ficou internado durante 4 meses.

Nesse período, foram encontradas alterações no eletroencefalograma (presença de atividade paroxística em ondas lentas e amplas, de projeção temporal esquerda) e ressonância magnética (presença de alteração difusa da substância branca), suspeitando-se de leucodistrofia metacromática, sendo, então, coletada amostra biológica para análise genética por meio do exame Exoma, que confirmou o diagnóstico da doença.

Durante esse período de internação, houve regressão psicomotora importante, com início da perda de marcos do desenvolvimento, como dificuldade na fala e locomoção.

Por 9 meses, o paciente ficou sob cuidados domiciliares, momento no qual apresentou perda completa da capacidade de falar e andar. Foi um tempo desafiador para a mãe, que vivenciou a transição do filho de uma alimentação sólida para pastosa e, em seguida, líquida, que também foi prejudicada pela perda da habilidade de sugar.

Como consequência, o paciente foi internado devido à desnutrição, inicialmente tratado com sonda nasogástrica. Devido à complexidade do quadro, foi realizada gastrostomia, proporcionando uma via direta para administração de nutrientes. Após o procedimento, recebeu alta.

No entanto, logo iniciou com episódios diarreicos e vômitos, posteriormente associado à febre alta e tosse seca, retornando ao hospital com pneumonia, evoluindo com necessidade de traqueostomia. A longo internação trouxe como consequências a recorrência de infecções bacterianas e fúngicas e aparecimento de úlcera sacral.

O paciente encontra-se em situação de desconforto respiratório e recorrência de febre e crises convulsivas. A mãe concordou com a não reanimação em caso de parada cardiorrespiratória. Não fazem mais exames invasivos e não será transferido a UTI em caso de disfunção orgânica.



Figura 1. G.H.D.D com 3 anos e 11 meses, apresenta importante hipotonia de membros, com “Síndrome do Pé Caído”.

DISCUSSÃO

O cuidado paliativo denota abordagem que melhora a qualidade de vida de pacientes e famílias que enfrentam doenças ameaçadoras da vida. A condição de ausência de responsividade à terapêutica proposta, em Pediatria, costuma envolver “Condições Clínicas Complexas” (CCC), englobando, principalmente, doenças respiratórias crônicas, neoplasias e doenças neurológicas crônicas. Mediante uma CCC, existem, ainda, situações específicas no cuidado paliativo pediátrico, sendo o Grupo 3 caracterizado por doenças progressivas sem opção curativa desde o diagnóstico – caso da leucodistrofia metacromática.

Idealmente, no caso de doenças progressivas sem cura, os cuidados paliativos devem ser inseridos no momento do diagnóstico, contudo, qualquer relutância inicial não deve ser julgada. Outro aspecto importante do cuidado paliativo pediátrico é a atenção aos irmãos das crianças doentes. As barreiras quanto ao paliativismo progrediram com os passar das décadas desde o final do século passado, entretanto, ainda enfrentam desafios que, para serem combatidos, devem adentrar as individualidades de cada paciente e a abordagem holística de toda uma família. Não há, no Brasil, uma lei nacional dos cuidados paliativos, acarretando uma problemática expressiva já que, por conseguinte, não são inseridos no Sistema Único de Saúde (SUS) de forma generalizada. Quando os cuidados são ofertados, por outro lado, comumente correspondem ao modelo tradicional de paliativismo, sendo o modelo mais efetivo o cuidado paliativo precoce.

O surgimento de escaras em acamados representa sintoma refratário indicativo de fim de vida, comum no cenário paliativo. Considerando a repercussão sistêmica da leucodistrofia metacromática, a lesão tecidual que pode acometer órgãos vitais acaba interferindo na irrigação sanguínea e aporte de nutrientes para outros tecidos, propiciando desenvolvimento de lesões de pele e tecidos moles induzidas por pressão. Ademais, infere-se que o manejo dos sintomas da criança também difere do adulto: na terapêutica farmacológica, deve-se valorizar emprego de analgésicos não opioides; outra alternativa é o oferecimento de pequenas doses de opioides fortes ao invés da utilização prolongada de opioides fracos.

CONCLUSÃO

O caso relatado de leucodistrofia metacromática destaca os desafios enfrentados por um paciente e sua família diante de uma condição neurológica progressiva e debilitante. A evolução clínica ressalta a complexidade da doença e destaca a importância dos cuidados paliativos na pediatria. Assim, a abordagem centrada no paciente e na família com uma equipe multidisciplinar são essenciais para atender às necessidades clínicas, emocionais e sociais, melhorando a qualidade de vida do paciente. No entanto, a relutância inicial da mãe em aceitar os cuidados paliativos evidenciam o estigma associado a esse tipo de abordagem, enfatizando a necessidade de compreender seu verdadeiro objetivo: proporcionar conforto para a criança e sua família durante o estágio final da vida.

REFERÊNCIAS

1. Shaimardanova AA, Chulpanova DS, Solovyeva VV, Mullagulova AI, Kitaeva KV, Allegrucci C, et al. Metachromatic Leukodystrophy: Diagnosis, Modeling, and Treatment Approaches. *Front Med.* 20 de outubro de 2020;7:576221.
2. Ashrafi MR, Amanat M, Garshasbi M, Kameli R, Nilipour Y, Heidari M, et al. An update on clinical, pathological, diagnostic, and therapeutic perspectives of childhood leukodystrophies. *Expert Rev Neurother.* 2 de janeiro de 2020;20(1):65–84.
3. Paiva CF, Santos TCF, Costa LDMC, Almeida Filho AJD. Trajetória dos cuidados paliativos no mundo e no Brasil. Em: *Potencial interdisciplinar da enfermagem: histórias para refletir sobre o tempo presente.* Editora Aben; 2022. p. 41–9.