

## LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (LDM) – ESTUDO DE CASO

Elaine Leonezi Guimarães (Faculdades Integradas FAFIBE)  
Daiandra Karla Bergamasco Toledo (G- Faculdades Integradas FAFIBE)

**Resumo:** Este estudo teve como objetivo relatar um caso de Leucodistrofia Metacromática (LDM) na forma infantil tardia, acompanhado na Clínica de Fisioterapia das Faculdades Integradas Fafibe – Bebedouro/SP, com importante quadro involutivo do desenvolvimento neuromotor, verificando a importância da detecção e intervenção clínica e fisioterapêutica no controle dos sintomas motores relatados na literatura e observados na criança.

**Palavras-chave:** Leucodistrofia Metacromática; intervenção fisioterapêutica; desenvolvimento neuromotor.

### 1. Introdução

As leucodistrofias são um grupo heterogêneo de doenças hereditárias caracterizadas por um distúrbio metabólico genético progressivo na formação e na preservação da mielina (RUBIN & FARBER, 2002).

Os sinais característicos da doença que acomete principalmente a substância branca são espasticidade, ataxia, atrofia óptica, neuropatia periférica, convulsões e demência, sendo estas manifestações tardias (BEHRMAN & KLIEGMAN, 2004). Estas se apresentam em vários tipos: Adrenoleucodistrofia (ALD), Leucodistrofia Globoíde (Mal de Krabbe), Degeneração Esponjosa (Mal de Canavan), Leucodistrofia Sudanófila (Mal de Pelizaeus – Merzbacher), Mal de Alexander e Leucodistrofia Metacromática (LDM).

Segundo Behrman e Kliegman (2004) e Schwartzman (2004), a adrenoleucodistrofia se distingue pelo comprometimento das glândulas supra-renais e por uma herança ligada ao cromossomo X. A leucodistrofia de Krabbe (leucodistrofia de células globóides) foi definida, inicialmente, pela presença de células globóides em áreas desmielinizadas do cérebro. Já a doença de Pelizaeus-Merzbacher clássica foi diferenciada pela herança ligada ao X, início precoce, uma evolução longa e ilhotas de mielina preservada nas áreas desmielinizadas. Isso exclui um grupo heterogêneo de leucodistrofias não classificadas, designadas, ocasionalmente, como leucodistrofias ortocromáticas ou sudanofílicas.

A Leucodistrofia Metacromática (LDM) é uma lipidose autossômica recessiva causada por deficiência da enzima arilsulfatase-A sendo um distúrbio autossômico recessivo do metabolismo de mielina, caracterizado pelo acúmulo de um cerebrosídeo (galactosil-sulfatídeo) na substância branca do cérebro e em nervos periféricos (BEHRMAN & KLIEGMAN, 2004; RUBIN & FARBER, 2002).

De acordo com Schwartzman (2004), a *forma infantil tardia* de LDM tem uma prevalência estimada de 1 para 40.000 e os sintomas se iniciam, geralmente, entre 10 e 25 meses de idade, quando os familiares começam a observar irritabilidade e uma certa dificuldade motora na criança, podendo se manifestar por incoordenação e falta de equilíbrio. Com a evolução do quadro, observa-se espasticidade de membros inferiores com a abolição dos reflexos osteotendíneos, regressão intelectual em geral em fases mais avançadas da doença evoluindo para óbito um a quatro anos após o início do quadro.

Considerando a prevalência descrita, estima-se que no Brasil aproximadamente 95% dos casos não são diagnosticados. Dos poucos casos diagnosticados, grande parte dos pacientes têm acesso a serviços de saúde que trabalham com erros inatos de metabolismo, ou

são famílias que tiveram condição de se deslocar para centros maiores permitindo assim, o registro da doença. (SCHWARTZMAN, 2004)

A *forma juvenil* inicia-se entre 4 e 10 anos de idade, com sintomas iniciais caracterizados por regressão intelectual e distúrbios do comportamento, podendo ainda apresentar sintomas de disfunção motora e psiquiátricos.

O exame do líquido cefalorraquidiano desses pacientes revela, freqüentemente, um aumento na taxa de proteínas e o estudo dos nervos periféricos revela uma acentuada diminuição na velocidade de condução dos estímulos motores e sensitivos (SCHWARTZMAN, 2004).

De acordo com o mesmo autor, em todas as formas da doença a tomografia computadorizada axial e a ressonância nuclear magnética detectam alterações localizadas principalmente ao nível da substância branca na proximidade dos ventrículos cerebrais.

A confirmação do diagnóstico deve ser feita através da mensuração do nível de atividade da enzima arilsulfatase-A, geralmente ausente na forma infantil e entre 10 e 20% na forma juvenil. A detecção de material metacromático na urina também é um método sensível para estabelecer o diagnóstico, podendo servir para a identificação de portadores do defeito enzimático, bem como para o diagnóstico intra-uterino (COTRAN *et al.*, 2000).

O diagnóstico da LDM e demais doenças metabólicas, muitas vezes, é retardado devido à escassez de laboratórios específicos, tendo somente um de referência no Brasil, na Universidade Federal do Rio Grande Sul.

A falta de diagnóstico impõe ao paciente e seus familiares sofrimentos desnecessários, pois quando as famílias chegam a hospitais ou a pronto-socorros devido às convulsões ou quadros infecciosos como pneumonias, normalmente a criança sofre intervenções com o intuito de se localizar a causa do comprometimento, muitas vezes, dispensáveis. Estas intervenções desnecessárias, ainda podem gerar custos sem qualquer benefício (SCHWARTZMAN, 2004).

Assim sendo, este trabalho teve como objetivo relatar um caso acompanhado na Clínica de Fisioterapia das Faculdades Integradas Fafibe – Bebedouro/SP, verificando a importância da detecção e intervenção clínica e fisioterapêutica no controle dos sintomas motores relatados na literatura e observados na criança.

## 2. Relato de Caso

Criança do sexo feminino, 10 anos, chegou ao setor de Fisioterapia das Faculdades Integradas Fafibe – Bebedouro/SP com diagnóstico clínico de Leucodistrofia Metacromática da forma infantil. Na história clínica, observou-se que a criança nasceu de parto cesáreo com 3.750 Kg e idade gestacional de 32 semanas. Apresentou desenvolvimento neuropsicomotor normal até os 2 anos e meio de idade, quando começou a apresentar quedas freqüentes. Aos três anos de idade com importante quadro de hipotonia, evoluiu com perda da marcha e distonia muscular associado a um quadro atáxico. Foi submetida ao exame de tomografia computadorizada com resultado normal e ressonância nuclear magnética com presença de extensas áreas em hipersinal na substância branca supra tentorial, envolvendo região da cápsula interna e externa bilateral e simetricamente, com discreto hipersinal na substância branca da região cerebelar e periaquedutal. Aos cinco anos de idade com a evolução do quadro, observou-se nos exames de: ressonância nuclear magnética resultados compatíveis com lesões desmielinizantes envolvendo o parênquima cerebral e os pedúnculos cerebelares médios bilateralmente, nos ensaios enzimáticos resultado alterado para a arilsulfatase, e a dosagem de imunoglobulina diminuída.

Na avaliação fisioterapêutica, a criança apresentou distonia com espasticidade em membros inferiores, força muscular diminuída principalmente em membro inferior esquerdo,

reflexo patelar aumentado, incoordenação motora com hiperdismetria em membros superiores, nistagmo horizontal bilateral, ataxia de tronco, falta de equilíbrio na postura sentada e em pé, alteração da fala e linguagem, com involução do desenvolvimento neuro-sensório-motor.

Após a avaliação, foi submetida ao tratamento fisioterapêutico no setor com estimulação através de exercícios cinesioterapêuticos, treino de coordenação e equilíbrio, descarga de peso nas posturas do desenvolvimento motor, associado ao acompanhamento hidroterapêutico.

Em 16 sessões realizadas na Clínica de Fisioterapia da Fafibe, foi possível observar melhora no equilíbrio sentada conseguindo assumir a postura sozinha e na preensão palmar. A criança continua em atendimento onde se busca prevenir complicações e melhorar a qualidade de vida da mesma, considerando a evolução do quadro da doença.

### 3. Discussão

Considerando os dados clínicos dos exames e da avaliação fisioterapêutica, verificou-se que os sinais descritos corroboram com os dados da literatura.

Observou-se que os sinais de espasticidade e ataxia descritos por Behrman e Kliegman (2004), estão presentes no caso relatado, contudo estes autores descreveram a presença de atrofia óptica, neuropatia periférica, convulsões e demência, os quais não foram observados e nem diagnosticados clinicamente no caso. No entanto, a criança apresenta nistagmo bilateral sinal este não descrito na literatura consultada.

Com relação aos resultados dos exames laboratoriais observou-se que a enzima Arilsulfatase mostrou-se alterada corroborando com os dados descritos por Schwartzman (2004).

De acordo com o mesmo autor, as formas da doença são caracterizadas pelos exames de neuroimagem, com alterações em nível de substância branca e próximo aos ventrículos, o que foi observado na ressonância nuclear magnética da criança e poderia justificar o quadro de espasticidade em membros inferiores.

Considerando a evolução da patologia, a definição do diagnóstico aos 5 anos de idade e o encaminhamento à fisioterapia logo após o diagnóstico, pode-se inferir que a intervenção fisioterapêutica permitiu à criança manter uma postura adequada e evitar deformidades devido à grande quantidade de variação dos movimentos involuntários e posicionamentos inadequados, considerando os princípios de intervenção em fisioterapia descritos por Shepherd (1995). Contudo, não foram encontrados relatos na literatura sobre a interferência direta da fisioterapia no quadro evolutivo da patologia.

### 4. Conclusão

De acordo com a revisão da literatura e a descrição do caso, pode-se considerar que a criança, apesar da gravidade da patologia e rápida evolução dela, apresenta-se em bom estado. Entretanto, maiores estudos deverão ser realizados sobre o quadro evolutivo, a detecção precoce e a intervenção clínica e fisioterapêutica na Leucodistrofia Metacromática.

### 5. Referências Bibliográficas

BEHRMAN, R. E.; KLIEGMAN, R. M. **Princípios de Pediatria**. 4. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004.

COTRAN, R. S.; KUMAR, V.; COLLINS, T. **Patologia Estrutural e Funcional**. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000.

ROWLAND, L. P. **Merrit Tratado de Neurologia**. 10. Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.

RUBIN, E.; FARBER, J. L. **Patologia**. 3. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.

SCHWARTZMAN, J. S. **Pela Vida**. Virtual Books, 2002 Disponível em: <<http://www.pelavida.org.br>>. Acesso em: 12 mar. 2005, 15:26:30.

SHEPHERD, R. B.; **Fisioterapia em Pediatria**. 3. ed. São Paulo: Santos, 1995.