

Leucodistrofia Metacromática: Relato de Caso de Dois Irmãos Consanguíneos

Metachromatic Leukodystrophy: Case Report of Two Brothers Consanguineous

Erica de Queiroz Ribeiro¹, Maysa Ferreira Martins Ribeiro²

RESUMO

A Leucodistrofia Metacromática (LDM) é uma patologia de caráter autossômico recessivo, causada pela deficiência da enzima arilsulfatase A, a evolução clínica da LDM cursa fundamentalmente com alterações neurológicas. **Objetivo.** descrever a evolução clínica, com ênfase nas características neuromotoras de dois irmãos que apresentam diagnóstico de LDM infantil. **Método.** relato de caso de dois irmãos, uma menina com oito anos e um menino com seis anos de idade. Foi colhida a história clínica por meio da análise dos prontuários, entrevistas, exame físico, avaliação fisioterapêutica, avaliação do tônus muscular pela Escala Ashworth Modificada, avaliação da função motora grossa por meio do Sistema de Classificação da Função Motora Grossa em LDM (GMFCS-LDM), fotos antigas e fotos atuais. **Resultados.** a evolução clínica nos dois casos iniciou com perda gradativa de sustentação postural, hipertonía muscular crescente, encurtamentos musculares e deformidades osteomusculares. A progressão do comprometimento neuromotor evoluiu com perda da funcionalidade, total dependência para a realização das atividades de vida diária, múltiplas complicações sistêmicas, grave comprometimento do sistema respiratório, internações frequentes por pneumonia. **Conclusão.** o quadro clínico dos dois irmãos é semelhante e compatível com descrições da literatura, entretanto, o irmão mais novo tem apresentado regressão clínica mais acelerada.

Unitermos. Leucodistrofia Metacromática, Avaliação, Deficiência.

Citação. Ribeiro EQ, Ribeiro MFM. Leucodistrofia Metacromática: Relato de Caso de Dois Irmãos Consanguíneos.

ABSTRACT

The Metachromatic Leukodystrophy (MLD) is an autosomal recessive lipidosis caused by the deficiency of the lysosomal enzyme arylsulfatase A (ARSA), the clinical course of MLD evolves primarily with neurological dysfunction. **Objective.** describe the characteristics and clinical evolution of two brothers who have a diagnosis of MLD infant. **Method.** a case report of two brothers, one child was female with eight years of age and one male with six years of age. The medical history was collected through analysis of medical records, interviews, physical examination, physical therapy evaluation, assessment of muscle tone through Modified Scale Ashworth, assessment of gross motor function through Classification System Gross Motor Function in MLD (GMFCS-MLD) old photos and current photos. **Results.** the clinical outcome in both cases began with gradual loss of postural support, increasing muscular hypertonía, muscle shortening and musculoskeletal deformities, loss of functionality and total dependence to perform activities of daily living. **Conclusion.** the clinical condition of the two brothers is similar and consistent with descriptions in the literature, however, the younger brother has shown clinical deterioration fast.

Keywords. Metachromatic Leukodystrophy, Disability, Evaluation.

Citation. Ribeiro EQ, Ribeiro MFM. Metachromatic Leukodystrophy: Case Report of Two Brothers Consanguineous.

Estudo realizado na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE de Goiânia, Goiânia-GO, Brasil.

1.Fisioterapeuta, Graduada pela Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC/GO), Goiânia-GO, Brasil.

2.Fisioterapeuta, Doutora, Professora do Curso de Fisioterapia da Pontifícia Universidade Católica de Goiás e Professora do curso de Fisioterapia da Universidade Estadual de Goiás (UEG), Goiânia-GO, Brasil.

Endereço para correspondência:

Maysa Ferreira Martins Ribeiro
Rua S-02, nº 59 - Setor Bela Vista
CEP 74823-430, Goiânia-GO, Brasil.
E-mail: maysafmr@yahoo.com.br

Relato de Caso

Recebido em: 27/02/13

Aceito em: 29/10/13

Conflito de interesses: não

INTRODUÇÃO

A Leucodistrofia Metacromática (LDM) é causada por um erro inato do metabolismo, possui caráter autossômico recessivo e pertence ao grupo das lisossomopatias^{1,2}. A LDM é causada pela atividade deficiente da enzima arilsulfatase A (ARSA), a atividade deficiente da ARSA causa degradação de uma série de lipídeos sulfatados, que têm como principal função constituir a bainha de mielina das células do sistema nervoso central e periférico. O acúmulo de sulfatados no sistema nervoso central e periférico é o principal responsável pelas manifestações patológicas da doença.

A suspeita do diagnóstico se dá quando o paciente começa a apresentar sinais de perda de capacidades motoras, intelectuais e cognitivas. A LDM não tem cura, tem curso progressivo e a deterioração do sistema nervoso coincide com a regressão clínica e perda das habilidades funcionais e cognitiva³⁻⁶.

O diagnóstico pós-natal é feito por meio da história clínica, avaliação física e ressonância magnética, estudo neurofisiológico e exames laboratoriais. O diagnóstico deve ser confirmado por meio da dosagem da enzima arilsulfatase A em leucócitos obtidos do sangue periférico e presença de sulfatídeos em excesso na urina. O diagnóstico pré-natal pode ser realizado pela atividade enzimática ou constatação de mutações em vilosidades coriônicas ou células do líquido amniótico. Vale destacar que o aconselhamento genético familiar é fundamental quando diagnosticado um caso de LDM na família, prevenindo novos casos⁴⁻⁶.

Pode ser classificada em três formas clínicas de acordo com a gravidade da manifestação clínica e idade em que apareceram os primeiros sinais: forma infantil (ou infantil tardia), forma juvenil e adulta, sendo a forma infantil a mais prevalente. A incidência é de 1 para 100.000 recém-nascidos vivos⁴⁻⁶.

Em todas as formas o desenvolvimento neuropsicomotor é normal até o surgimento das primeiras manifestações clínicas. Na forma infantil (ou infantil tardia) geralmente os sinais clínicos iniciam antes dos quatro anos de idade e os pacientes morrem até o final da primeira década de vida. As crianças normalmente chegam a adquirir a postura sentada e a marcha com apoio. As primeiras manifestações clínicas são: irritabilidade, quedas frequentes, ataxia, fraqueza muscular, perda dos reflexos tendino-

so profundos, sinal de Babinski, crises convulsivas, dificuldade na fala, comprometimento cognitivo e hipotonia muscular. Com a progressão da doença o paciente evolui para um quadro de espasticidade com grave limitação funcional e perda de contato com o meio^{2,5}. A forma juvenil tem início entre quatro e dezesseis anos de idade, inicia-se com dificuldades escolares, problemas emocionais e de comportamento, alterações da marcha e demais manifestações encontradas na forma infantil. A forma adulta é rara, com início dos sinais após a puberdade. A sintomatologia está fundamentalmente associada a problemas emocionais, comportamentais e psíquicos. As manifestações motoras são semelhantes às demais formas, contudo, é a forma que apresenta evolução mais lenta. A sobrevida é de dez a vinte anos após o início dos sintomas^{2,5-7}.

Estudos sobre a LDM são escassos, os relatos de caso existentes indicam que as manifestações clínicas são heterogêneas e que podem variar entre indivíduos de uma mesma família. No Brasil, foram publicados três artigos com relatos de casos de crianças com LDM, nestes todas as crianças tinham até três anos de idade e nenhum dos estudos teve como objetivo principal descrever as manifestações neuromotoras apresentadas pelos pacientes. Portanto, o objetivo deste estudo será descrever a evolução clínica, com ênfase nas características neuromotoras apresentadas por dois irmãos com diagnóstico de LDM infantil.

MÉTODO

Relato de caso de dois irmãos com diagnóstico de LDM, a mais velha é do sexo feminino e tem oito anos, o outro irmão é do sexo masculino e tem seis anos de idade. Ambos possuem diagnóstico clínico de Leucodistrofia Metacromática na forma infantil, comprovado pelo Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

As crianças são residentes na cidade de Goiânia/Goiás. A pesquisa foi realizada na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE de Goiânia). Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Pontifícia Universidade Católica de Goiás em novembro de 2012, nº 05241212.3.0000.0037.

Realizou-se a descrição da evolução clínica das crianças, tendo como parâmetros: a) história clínica colhida nos prontuários; b) entrevista com os pais; c) entrevista com os profissionais responsáveis pelo atendimento

das crianças; d) avaliação fisioterapêutica das crianças, e) avaliação do tônus muscular pela Escala Ashworth Modificada⁸, f) avaliação da função motora grossa por meio do Sistema de Classificação da Função Motora Grossa em LDM (GMFCS-LDM)⁹, g) análise de fotos antigas e recentes.

A análise dos prontuários e as entrevistas foram guiadas por um roteiro previamente elaborado para este estudo, contendo questões básicas para compreensão da evolução clínica: idade, data do diagnóstico, data de início das primeiras manifestações clínicas, manifestações clínicas, internações (causas), patologias associadas, procedimentos cirúrgicos e data das intervenções, data de início das atividades de reabilitação, resultados dos exames complementares. Os dados colhidos foram anotados de forma sistematizada.

A avaliação fisioterapêutica foi realizada com base em ficha padronizada utilizada pela instituição. Avaliou-se: alinhamento postural; presença de encurtamentos, contraturas e deformidades osteomusculares; respostas aos estímulos sensoriais; resposta reflexa; nível de interação com as pessoas e com o meio; compreensão aos comandos verbais e comportamento. As crianças foram avaliadas nas posturas: prono, supino, sentado com apoio e de pé com apoio. A Escala Ashworth Modificada foi utilizada para graduação do tônus muscular: (0) tônus normal, (1) leve aumento do tônus muscular com mínima resistência no fim do movimento; (+1) leve aumento do tônus muscular com mínima resistência em menos da metade do movimento; (2) aumento mais marcado do tônus muscular na maior parte do movimento, mas a movimentação passiva é efetuada com facilidade; (3) considerável aumento do tônus muscular, mas a movimentação passiva é realizada com dificuldade; (4) segmento afetado rígido em flexão ou extensão⁸.

O GMFCS-LDM que é um instrumento validado e confiável para classificar, principalmente, as habilidades do paciente para sentar e andar. O GMFCS-LDM pode ser aplicado em crianças com idade a partir de 18 meses e classifica o paciente em sete diferentes níveis, esta classificação pode ser utilizada em todos os tipos de LDM. No nível 0- anda sem limitações; nível 1- anda sem apoio, mas com redução da qualidade do desempenho; nível 2- anda utilizando um dispositivo manual de mobilidade;

nível 3- senta sem apoio e arrastando ou rolando, andar com ou sem apoio não é possível; nível 4- não senta sem apoio, mas é capaz de locomover-se arrastando ou rolando; nível 5- não locomove e não senta sem apoio, mas possui controle cervical; nível 6- não locomove e não senta sem apoio, não tem controle de cabeça e de tronco⁹.

RESULTADOS

O Quadro 1 descreve as habilidades adquiridas pelos dois irmãos até o surgimento dos primeiros sinais de anormalidade, idade com que apareceram os primeiros sinais de anormalidade, evolução do quadro clínico (com ênfase nas características motoras), cirurgias realizadas, avaliação funcional motora e comprometimento do sistema respiratório.

Nos dois casos estudados, foi confirmado o diagnóstico de LDM na forma infantil. Os pais relatam que perceberam mais precocemente os sinais da patologia no filho mais novo (caso 2), quando a criança tinha 1 ano de idade. Já na irmã mais velha os primeiros sinais de anormalidade foram percebidos quando ela tinha 1 ano e 3 meses. O estabelecimento diagnóstico no caso 2, também, foi mais precoce, isto provavelmente aconteceu porque já existia um caso na família, deixando os pais em alerta.

Os pais das crianças são consaguíneos, primos de primeiro grau. Os dois irmãos deste relato de caso têm uma irmã mais velha, com doze anos de idade, que é portadora da doença, mas que não apresentou nenhuma manifestação clínica da patologia.

DISCUSSÃO

Importante estudo realizado no Brasil, com 35 pacientes que apresentavam LDM apontou taxa de consanguinidade parental em 38,4% dos casos. Os autores destacaram, também, a predominância da forma infantil em 22 casos. O diagnóstico dos pacientes com LDM infantil foi confirmado em média três anos após o início dos primeiros sinais da doença⁵.

Nos dois casos, a data de início dos primeiros sinais está de acordo com os relatos da literatura¹⁻³. O quadro clínico é semelhante e compatível com muitas manifestações descritas na literatura: irritabilidade, choro em excesso, distúrbios neuromotores, aumento progressivo do tônus muscular, déficit cognitivo, perda da capacidade

de comunicação verbal, déficit sensorial, deformidades osteomusculares e limitação funcional. A doença em seu estágio final é caracterizada por progressiva severidade clínica, com níveis baixos de consciência, convulsões, broncoaspirações e complicações respiratórias^{10,11}.

No relato de caso de uma menina com LDM infantil, as manifestações da doença começaram a ser percebidas quando a criança tinha um ano e meio de idade, iniciou com crises convulsivas, hipotonia, perda da marcha e da fala. A criança foi a óbito aos três anos de idade

Quadro 1

Características clínicas e evolução do comprometimento neuromotor em dois irmãos com diagnóstico de LDM

	CASO 1	CASO 2
Data de Nascimento	27/10/2004	08/09/2006
Gênero	Feminino	Masculino
Gestação e parto	Gestação sem intercorrências, parto normal à termo. A criança nasceu bem.	Gestação sem intercorrências, parto à termo, por cesariana. A criança nasceu bem.
Habilidades adquiridas até o surgimento dos primeiros sinais de anormalidade	Boa compreensão, falava algumas palavras. Não tinha comprometimento visual e nem auditivo, alimentava-se independentemente. Usava as mãos funcionalmente, brincava, sentava-se de forma independente e assumia postura ortostática. A criança não chegou a apresentar marcha independente.	Boa compreensão, comunicava-se por meio de gestos e falava algumas palavras. Não tinha comprometimento visual e nem auditivo, alimentava-se independentemente. Usava as mãos funcionalmente, sentava-se de forma independente e assumia postura ortostática. Iniciou a marcha independente.
Idade em que os primeiros sinais de anormalidade foram percebidos pelos pais	Um ano e três meses de idade.	Um ano de idade.
Primeiros sinais de anormalidade	Perda gradativa de sustentação postural, quedas, leve hipertonia muscular, irritação e choro frequente. Pouco antes de completar dois anos de idade iniciou com disartria, a perda da fala se deu aos dois anos de idade. Nesta idade os sinais de espasticidade em MMII já eram mais evidentes e havia dificuldade em assumir a postura ortostática sem apoio (figura1).	Perda gradativa de sustentação postural, com quedas frequentes e hipertonia muscular. Dificuldade na fala, irritação e choro frequente. Com três anos de idade (Figura 4) – dificuldade em usar as mãos para atividades que exigiam força e coordenação. Andava com apoio, apresentava espasticidade grau 2 (Escala de Ashworth) em musculatura flexora de MMSS e grau 3 em flexores e adutores de quadril, e em músculos flexores dos tornozelos. Uso de órteses suropodálicas articuladas. Pequena dificuldade na realização das habilidades motoras grossas (nível 2 do GMFCS-LDM). Não gostava de ser manuseado, pouco interesse por brincadeiras e por atividades lúdicas.
Diagnóstico de LDM	Diagnóstico foi definido pelo Hospital de Clínicas de Porto Alegre, por meio do Programa de apoio ao diagnóstico de LDM em 03/08/2007, quando a criança tinha dois anos dez meses de idade.	Diagnóstico foi definido pelo Hospital de Clínicas de Porto Alegre, por meio do Programa de apoio ao diagnóstico de LDM em 03/08/2007, quando a criança tinha um ano de idade.
Evolução do quadro clínico	Aos quatro anos de idade (Figura 2) - Irritação constante, chorava muito e não gostava de ser manuseada. Não falava, comunicava-se por expressão facial, olhar, gestos, emissão de sons e choro. Respondia aos estímulos visuais e sonoros. Apresentava crises convulsivas. Alimentava-se por via oral, com auxílio dos pais, apresentava dificuldade na deglutição, vômitos e presença de sialorréia. Atrofia muscular mais evidente em membros inferiores. Em supino, apresentava assimetria corporal, com inclinação lateral de cabeça, fixação de cinturas escapular e pélvica, padrão flexor de MMSS, MMII em padrão tesoura (rotação interna e adução de quadril, extensão dos joelhos e equino dos tornozelos). Espasticidade grau 3 (Escala de Ashworth) em musculatura flexora de MMSS e grau 4 em flexores e adutores de quadril, e em músculos flexores dos tornozelos. Uso de órteses suropodálicas fixas. Não realizava nenhuma transferência de postura de forma independente As funções manuais eram totalmente limitadas. Não apresentava reações de proteção e equilíbrio e não assumia nenhuma postura alta sem auxílio. Quando colocada em posturas altas ocorria aumento do tônus e presença de clônus. Quando colocada na postura sentada mantinha-se assimétrica, retroversão de pelve, cifose e escoliose torácica.	Aos quatro anos de idade - A criança apresentava um quadro clínico semelhante ao quadro apresentado pela irmã (caso 1) na mesma faixa etária. Entretanto, os pais das crianças e fisioterapeutas afirmam que neste caso (caso 2) a progressão do comprometimento neuromotor é mais acelerada e o comprometimento é mais grave.

Quadro 1
(Continuação)

	CASO 1	CASO 2
Evolução do quadro clínico	Aos oito anos de idade (Figura 3). Criança apática, não respondia a estímulos visuais e auditivos. Apresentava resposta aos estímulos dolorosos, comunicava-se pelo choro e expressões faciais, alimentava-se por sonda de gastrostomia. Não realizava movimentação ativa, os movimentos passivos acontecem com importante limitação ADM e sem nenhuma funcionalidade. Deformidade estruturada em flexores de cotovelo, punho e dedos; pronação de antebraço. Os quadris estão luxados, e a criança sente dor durante os manuseios. Os MMII em vendaval (quadril direito em flexão e rodado externamente e o esquerdo em flexão e rodado internamente), os joelhos apresentam deformidades estruturadas em semi-flexão e equino dos tornozelos. Fixação postural (rigidez), dor durante os manuseios. Não utilizava órteses, pois, as deformidades estavam estruturadas.	Aos seis anos de idade (Figura 5) já apresenta um quadro semelhante ao da irmã (caso 1 – aos oito anos de idade), mostrando que no caso 2 a progressão foi mais acelerada.
Cirurgias	No ano de 2008, com quatro anos de idade foi submetida à cirurgia de refluxo gastroesofágico, gastrostomia e de tenotomia de adutores dos quadris com o objetivo de reduzir o padrão te-soura. Em julho de 2013 fez cirurgia para colocação de traqueostomia, desde então a criança está internada em uma unidade de terapia intensiva, em estado grave, com quadro infeccioso.	Foi colocada sonda de gastrostomia em 2011, quando ele estava com cinco anos. Ainda no mesmo ano a criança fez cirurgia de fimose e tenotomia de adutores de quadril.
Avaliação Funcional Motora	A partir dos quatro anos de idade – a classificação da função motora grossa foi o nível 6 do GMFCS-LDM. Caracterizado por total limitação nas funções motoras grossas – ausência de controle de cabeça e de controle de tronco, locomoção em cadeira de rodas.	A partir dos quatro anos de idade - a classificação da função motora grossa foi o nível 6 do GMFCS-LDM. Caracterizado por total limitação nas funções motoras grossas – ausência de controle de cabeça e de controle de tronco, locomoção em cadeira de rodas.
Comprometimento do sistema respiratório	A partir dos quatro anos de idade começou a apresentar dificuldade em tossir, em deglutir e engasgos frequentes. O quadro evoluiu, progressivamente, com desconforto respiratório, baixa expansibilidade torácica, tiragens intercostais, fraqueza muscular, utilização de musculatura acessória, baixa expansibilidade torácica, ritmo respiratório irregular, produção excessiva de secreção, hipoventilação, broncoespasmos, pneumonias de repetição, piora progressiva do comprometimento respiratório e internações frequentes. Atualmente (em agosto de 2013 – com oito anos de idade) está internada há mais de 90 dias em uma unidade de terapia intensiva, sob ventilação mecânica. A insuficiência respiratória torna o prognóstico desfavorável.	A evolução do comprometimento respiratório foi semelhante ao apresentado no quadro 1. Atualmente (em agosto de 2013 – com seis anos de idade) apresenta grave comprometimento do sistema respiratório, é hipersecretivo e interna com frequência. Foi encaminhado para cirurgia de colocação de traqueotomia (em julho de 2013), a equipe médica aguarda autorização dos pais para realizar o procedimento cirúrgico. A insuficiência respiratória torna o prognóstico desfavorável.

LDM – Leucodistrofia Metacromática; GMFCS-LDM - *Gross Motor Function Classification in MLD* (Sistema de Classificação da Função Motora Grossa na Leucodistrofia Metacromática); MMII – Membros Inferiores; MMSS – Membros Superiores; ADM – Amplitude de Movimento



Figura 1. Fotografia da criança do caso 1 com dois anos de idade.
Fonte: Arquivos de fotos da família



Figura 2. Fotografia da criança do caso 1 com quatro anos de idade, em atendimento fisioterapêutico.
Fonte: Arquivos de fotos da família



Figura 3. Fotografia da criança do caso 1 com oito anos de idade.
Fonte: Arquivos de fotos da família



Figura 4. Fotografia da criança do caso 2 com três anos de idade, em tratamento fisioterapêutico.
Fonte: Arquivos de fotos da família



Figura 5. Fotografia da criança do caso 2 com seis anos de idade.
Fonte: Arquivos de fotos da família

por broncopneumonia. Os exames anatomopatológicos indicaram atrofia do córtex cerebral, tronco cerebral, cerebelo e núcleos da base. Acentuada rarefação neuronal, adelgaçamento da substância cinzenta, endurecimento da substância branca com deposição de material metacromático e extensa desmielinização do sistema nervoso central e periférico¹².

Relato de casos de duas crianças com LDM infantil, um menino e uma menina, ambos com dois anos e dez meses de idade, revelou que elas evoluíram normalmente até dois anos de idade. Atrofia muscular por desnervação, perda progressiva da capacidade para deambular, retardo intelectual, hipertonia e dependência para todas atividades funcionais¹³.

Outro estudo descreveu um caso raro de LDM infantil em gêmeos. As duas meninas tinham um ano e seis meses de idade e tiveram evolução clínica semelhante. Com um ano e seis meses as irmãs começaram a apresentar sinais de involução motora, com quedas frequentes, dificuldade para falar, choro excessivo e irritabilidade. A

atrofia muscular e a espasticidade instalaram-se rapidamente impedindo a funcionalidade¹⁴.

As sequências das manifestações clínicas dos pacientes se explicam pelas alterações patológicas que ocorrem nos nervos periféricos e centrais. A neuropatia é melhor demonstrada eletrofisiologicamente, por uma velocidade de condução nervosa lenta, redução da densidade das fibras mielínicas, desmielinização crônica de nervos e bainhas de mielina finas com contornos distorcidos e irregulares. A ressonância axial magnética mostra uma desmielinização difusa, bilateral e simétrica. A difusão da desmielinização causa o comprometimento do quadro clínico e a perda das habilidades adquiridas até o início dos sinais e sintomas^{7,15}. Ao analisar os resultados deste relato de caso, chama atenção o fato de que no caso 2 a regressão clínica aconteceu de forma mais acelerada do que no caso 1.

A LDM é uma doença sem tratamento curativo efetivo. O foco da intervenção médica e da equipe de reabilitação tem sido a prevenção de complicações secundárias, as deformidades osteomusculares, as infecções e

aspirações brônquicas.

O diagnóstico precoce é fundamental e requer o conhecimento das características clínica, avaliação dos exames de neuroimagem, exames laboratoriais. A familiaridade com a idade típica de aparecimento dos sinais clínicos, bem como uma maior vigilância para padrões de ressonância magnética do cérebro garantem um diagnóstico mais assertivo^{15,16}.

As opções de tratamento médico incluem: terapia genética, substituição enzimática, transplante de medula óssea, antibióticos, antiespasmódicos e analgésicos. O transplante alogênico de células da medula óssea tem como objetivo melhorar a evolução nos casos de LDM, porém os pacientes devem ser tratados antes do início dos sintomas. Nos pacientes transplantados observa-se um aumento significativo na atividade da ARSA e diminuição dos níveis de sulfatídeos na urina, com um curso da doença relativamente mais benigno^{15,16}.

Os profissionais mais frequentemente envolvidos no processo de reabilitação são: psicólogos, fisioterapeutas e fonoaudiólogos. Eles lançam mão de inúmeros recursos e técnicas que contribuem para retardar o avanço da doença e garantir melhor qualidade de vida para o paciente. Não se pode deixar de considerar que a família, também, precisa de acompanhamento genético, assistência psicológica e suporte social para lidar com as exigências impostas pela tarefa de cuidar de um (ou mais) filho com grave comprometimento e prognóstico pouco favorável.

Vale destacar que os dois irmãos deste relato de caso recebem tratamento médico e de reabilitação desde o início das manifestações clínicas. As crianças são assistidas por médicos (ortopedista, fisiatra, pneumologista, neurologista), fazem fisioterapia respiratória e neuromotora, são atendidas também por fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais.

CONCLUSÃO

A evolução clínica nos dois casos iniciou com perda gradativa de sustentação postural, hipertonía muscular crescente, encurtamentos musculares e deformidades osteomusculares. A progressão do comprometimento neuromotor evoluiu com perda da funcionalidade, total dependência para a realização das atividades de vida diá-

ria, múltiplas complicações sistêmicas, grave comprometimento do sistema respiratório, internações frequentes por pneumonia.

O quadro clínico foi semelhante nos dois casos e compatível com descrições da literatura, entretanto, o irmão mais novo tem apresentado regressão clínica mais acelerada.

REFERÊNCIAS

1. Fonseca LF, Pianetti G, Xavier CC. Compêndio de neurologia infantil. São Paulo: Editora Medsi, 2001, 895p.
2. Diamant A, Cypel S. Neurologia infantil. 5ª ed. São Paulo: Atheneu, 2010, 1887p.
3. Behrman RE, Kliegman RM. Princípios de pediatria. 4ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004, 1024p.
4. Barea LM, Orsato D, Costa JT. Aspectos clínicos e terapêuticos da leucodistrofia metacromática. *Pes Med* 1998;32:20-3.
5. Artigalás O. Leucodistrofia metacromática: caracterização epidemiológica, bioquímica e clínica de pacientes brasileiros (Dissertação). Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2009, 141p.
6. Fonseca LF, Xavier CC, Pianetti G. Compêndio de neurologia infantil. Rio de Janeiro: Editora Medsi, 2011, 953p.
7. Barboura I, Hadded S, Miled A. Brain MRI and biological diagnosis in five Tunisians MLD patients. *Diag Pathol* 2012;28;7:11.
8. Ministério da Saúde (Endereço na Internet). Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: espasticidade. (atualizado em 2013, acessado em 2013). Disponível em: http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/pcdt_espasticidade_li
9. Kehler C, Blumenstock G, Raabe C, Krageloh-Mann I. Development and reliability of a classification system for gross motor function in children with metachromatic leukodystrophy. *Dev Med Child Neurol* 2010;53:156-60. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>
10. Aracena M, Valenzuela E, Schman E, Milos C. Metachromatic leukodystrophy. *Rev Chil Pediatr* 1984;55:411-3.
11. Chimelli L. Neuropatias Periféricas na infância uma abordagem neuropatológica. *Arq Neuropsiquiatr* 1996;54:510-8. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X1996000300025>
12. Nascimento OJM, Freitas MRG, Alencar AA, Couto BHN. Leucodistrofia metacromática: registro de um caso. *Arq Neuropsiquiatr* 1980;38:288-92. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X1980000300009>
13. Werneck LM, Pereira JLP, Bruck. Leucodistrofia metacromática: relato de dois casos com histoquímica de nervos e músculos. *Arq Neuropsiquiatr* 1980;38:237-48. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X1980000300003>
14. Wittig EO, M FA, Pilotto RF, Mello LR. Leucodistrofia metacromática infantil em gêmeos. *Arq Neuropsiquiatr* 1985;43:331-4. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X1985000300016>
15. Diaz RD, Cedillo CR, García FTM, López MM, Roldán-Valadez E. Hallazgos con resonancia magnética en la leucodistrofia metacromática juvenil. *Médica Sur* 2007;14:112-4.
16. Kohlschütter A, Eichler F. Childhood leukodystrophies: a clinical perspective. *Expert Rev Neurother* 2011;11:1485-96. <http://dx.doi.org/10.1586/ern.11.135>