

SÉRIE DE CASOS DE LIPOFUSCINOSES CERÓIDES NEURONAIS EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS EM PERNAMBUCO

Autores: Mariana Dias Ferraz¹, Ana Cecília Menezes de Siqueira², Joselito Sobreira Filho², Paula Azoubel de Souza², Luiza Araújo de França¹, Luis Felipe de Siqueira Ribeiro¹.

Instituições: 1. Faculdade Pernambucana de Saúde. – FPS | 2. Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira - IMIP |
Contato: Mariana Dias Ferraz | maridiasfz@gmail.com | (81) 98848-6769

INTRODUÇÃO

As lipofuscinoses ceróides neuronais (LCNs), ou doença de Batten, representam um grupo de doenças neurodegenerativas hereditárias raras, causadas por mutações em diferentes genes e caracterizadas pelo acúmulo intracelular de lipofusцина. Os sintomas incluem epilepsia, regressão neuropsicomotora, perda visual progressiva e morte precoce. O diagnóstico molecular é essencial para classificação, manejo clínico e aconselhamento genético.

OBJETIVO

Descrever o perfil clínico, molecular e sociodemográfico de uma série de pacientes com LCN acompanhados em um centro de referência em doenças raras no Nordeste do Brasil.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional, descritivo e retrospectivo baseado na revisão de prontuários de pacientes com diagnóstico confirmado de LCN por análise genética, entre os anos de 2014 e 2025. Foram coletadas informações clínicas, sociodemográficas e genéticas. Os dados foram organizados e analisados de forma descritiva.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram incluídos 10 pacientes com LCN confirmada molecularmente. A média de idade ao início dos sintomas foi de 5,7 anos (+1,4), sendo 60% do sexo feminino. As manifestações mais prevalentes foram epilepsia (100%), perda visual ou amaurose (90%), regressão do desenvolvimento (80%) e distúrbios do movimento (70%). Sintomas neuropsiquiátricos, como alucinações e alterações de comportamento, foram descritos em menor frequência. Os subtipos genéticos identificados incluíram CLN3 (40%), CLN7 (30%), CLN5 e CLN6 (10% cada). Sessenta por cento dos pacientes eram oriundos do interior do estado e apresentavam histórico de consanguinidade parental.

Os dados desta série reforçam a complexidade clínica e genética das lipofuscinoses ceróides neuronais (LCNs), evidenciando desafios diagnósticos relevantes, sobretudo em contextos com recursos limitados. O início precoce dos sintomas e a alta frequência de epilepsia associada à regressão do desenvolvimento reforçam descrições clássicas da doença e destacam a importância da suspeita clínica em quadros neurológicos progressivos.

A predominância de pacientes oriundos do interior e a elevada taxa de consanguinidade sugerem um impacto significativo de fatores sociogenéticos, apontando para a necessidade de acesso ampliado ao diagnóstico molecular e fortalecimento do aconselhamento genético. O manejo adequado requer abordagem multidisciplinar e suporte contínuo às famílias, reforçando a importância da integração entre atenção especializada e políticas públicas voltadas às doenças raras.

CONCLUSÃO

Este estudo mostra que as lipofuscinoses ceróides neuronais são um desafio clínico e social complexo. O diagnóstico tardio, causado pela variabilidade fenotípica e pelo acesso limitado a testes genéticos, prejudica o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes. É essencial investir em políticas públicas que ampliem o diagnóstico molecular, o aconselhamento genético e fortaleçam equipes multidisciplinares para garantir um atendimento eficaz e personalizado às famílias afetadas.

REFERÊNCIAS

1. Kamate M, Reddy N, Detroja M, Hattiholi V. Neuronal ceroid lipofuscinoses in children. Ann Indian Acad Neurol. 2021;24(2):192-7. doi:10.4103/aiian.AIAN_61_20. Disponível em: https://doi.org/10.4103/aiian.AIAN_61_20
2. Gardner E, Mole SE. The genetic basis of phenotypic heterogeneity in the neuronal ceroid lipofuscinoses. Front Neurol. 2021;12:754045. Disponível em: <https://doi.org/10.3389/fneur.2021.754045>
3. Zhang Y, Du B, Zou M, Peng B, Rao Y. Neuronal Ceroid Lipofuscinosis-Concepts, Classification, and Avenues for Therapy. CNS Neurosci Ther. 2025;31(2):e70261. doi:10.1111/cns.70261