

PD-305 - (20SPP-9442) - VANISHING WHITE MATTER DISEASE: RELATO DE DOIS CASOS

Cláudia Teles Silva¹; Vanessa Gorito¹; Jacinta Fonseca²; Cláudia Melo²; Mafalda Sampaio²; Raquel Sousa²

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução / Descrição do Caso

A *Vanishing White Matter Disease* (VWMD; OMIM 603896) é uma doença degenerativa da substância branca, rara, tipicamente exacerbada por infeções ou trauma. A incidência é desconhecida e é causada por mutações em genes que codificam o complexo da proteína eIF2B.

Caso 1: Adolescente do sexo masculino, 12 anos, desenvolvimento psicomotor normal até os 2 anos, quando, após uma intercorrência infecciosa, foi constatada regressão psicomotora, com disartria, ataxia e perda de marcha autónoma. A Ressonância Magnética (RM) cerebral mostrou envolvimento grave e difuso da substância branca, sugestivo de VWMD. O estudo genético confirmou duas mutações em heterozigotia no gene eIF2B5. Evoluiu com tetraparésia espástica, ataxia e epilepsia, mantendo deterioração progressiva, agravada por diversas intercorrências infecciosas.

Caso 2: Adolescente do sexo masculino, 17 anos, saudável até aos 9 anos, quando, após traumatismo crânio-encefálico (TCE) *minor*, desenvolveu hemiparésia esquerda. A Tomografia Computorizada cerebral mostrou lesões difusas da substância branca, confirmadas por RM. O estudo genético revelou uma mutação em homozigotia no gene eIF2B6. Tal como o primeiro paciente, teve importante deterioração motora, mas mantém capacidade de marcha autónoma, embora com síndrome tetrapiramidal e cerebeloso, sob programa de reabilitação motora.

Comentários / Conclusões

Os autores descrevem dois casos de uma doença rara, com duas formas distintas de apresentação. No primeiro caso, a doença manifestou-se na primeira infância, sendo esta a variante mais comum; o segundo doente teve início mais tardio e mais lentamente progressivo, conforme descrito na literatura. Salientam-se a infeção e o TCE como desencadeantes da apresentação clínica nos casos descritos.

Palavras-chave : doença degenerativa, substância branca