

Doença de Tay-Sachs e Doença de Aicardi-Goutières: intercessão clínica e concomitância diagnóstica

De Melo, Laura Defensor Ribeiro¹; Lopes, Marcela de Almeida²; Minami, Maria Avanise Yumi², Hamad, Ana Paula Andrade³

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo (HCRP)

¹Residente em Neurologia Infantil - HCRP

²Preceptora da Residência Neurologia Infantil - HCRP

³Docente do Departamento de Neurociências e Ciências do Comportamento - HCRP

Introdução: A Doença de Tay-Sachs é uma doença de herança autossômica recessiva caracterizada por deficiência de hexosaminidase A, com consequente acúmulo de gangliosídeo GM2 e degeneração do tecido nervoso. Parada ou involução do desenvolvimento, epilepsia com crises mioclônicas ou ausência atípicas, além de alterações retinianas são repercussões comuns da doença. Comprometimento progressivo do neurodesenvolvimento também é achado clínico da Síndrome de Aicardi-Goutières, que pode se manifestar com crises focais, coloboma e agenesia do corpo caloso. **Relato de caso:** Menina apresentou, dois anos de idade, quadro de instabilidade postural, disartria, disfagia, perda do controle esfinteriano e nistagmo. Evoluiu com parada comportamental, movimentos de resposta em sobressalto, disfagia, distonia e oscilação do nível de consciência. **Propedêutica:** Realizada triagem metabólica, painel para imunodeficiências, ressonância magnética, estudo genético (exoma). **Resultado:** No exoma, identificada variante em heterozigose provavelmente patogênica no gene TREX1, consistente com Síndrome de Aicardi-Goutières tipo 1, de herança autossômica dominante. Identificadas, ainda, mutações herdadas dos genitores no gene HEXA, tipo missense patogênica e provavelmente patogênica compatível para Doença de Tay-Sachs. **Conclusão:** Ressaltamos a relevância do exame genético como ferramenta diagnóstica diante de evoluções inesperadas do desenvolvimento infantil. Isso porque, apesar de rara, a concomitância de síndromes genéticas podem justificar manifestações fenotípicas não habituais.

Palavras-chave: Regressão do neurodesenvolvimento; Síndrome de Aicardi -Goutières; Doença de Tay-Sachs.