

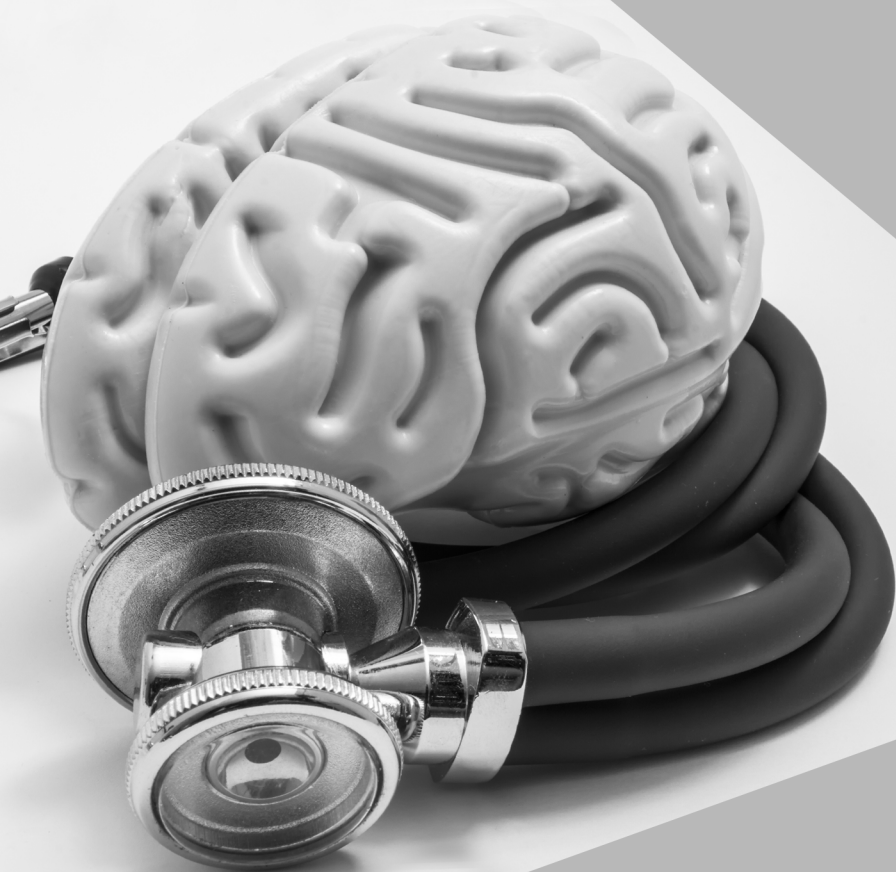
**Edson da Silva  
(Organizador)**



# **Avanços na Neurologia e na sua Prática Clínica 2**

**Atena**  
Editora  
Ano 2019

**Edson da Silva  
(Organizador)**



# **Avanços na Neurologia e na sua Prática Clínica 2**

**Atena**  
Editora  
Ano 2019

2019 by Atena Editora  
Copyright © Atena Editora  
Copyright do Texto © 2019 Os Autores  
Copyright da Edição © 2019 Atena Editora  
Editora Chefe: Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Antonella Carvalho de Oliveira  
Diagramação: Geraldo Alves  
Edição de Arte: Lorena Prestes  
Revisão: Os Autores



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição Creative Commons. Atribuição 4.0 Internacional (CC BY 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores. Permitido o download da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

### **Conselho Editorial**

#### **Ciências Humanas e Sociais Aplicadas**

Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Adriana Demite Stephani – Universidade Federal do Tocantins  
Prof. Dr. Álvaro Augusto de Borba Barreto – Universidade Federal de Pelotas  
Prof. Dr. Alexandre Jose Schumacher – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Mato Grosso  
Prof. Dr. Antonio Carlos Frasson – Universidade Tecnológica Federal do Paraná  
Prof. Dr. Antonio Gasparetto Júnior – Instituto Federal do Sudeste de Minas Gerais  
Prof. Dr. Antonio Isidro-Filho – Universidade de Brasília  
Prof. Dr. Constantino Ribeiro de Oliveira Junior – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Cristina Gaio – Universidade de Lisboa  
Prof. Dr. Deyvison de Lima Oliveira – Universidade Federal de Rondônia  
Prof. Dr. Edvaldo Antunes de Farias – Universidade Estácio de Sá  
Prof. Dr. Eloi Martins Senhora – Universidade Federal de Roraima  
Prof. Dr. Fabiano Tadeu Grazioli – Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões  
Prof. Dr. Gilmei Fleck – Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Ivone Goulart Lopes – Istituto Internazionale delle Figlie de Maria Ausiliatrice  
Prof. Dr. Julio Candido de Meirelles Junior – Universidade Federal Fluminense  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Keyla Christina Almeida Portela – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Mato Grosso  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Lina Maria Gonçalves – Universidade Federal do Tocantins  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Marcelo Pereira da Silva – Universidade Federal do Maranhão  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Miranilde Oliveira Neves – Instituto de Educação, Ciência e Tecnologia do Pará  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Paola Andressa Scortegagna – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Rita de Cássia da Silva Oliveira – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Sandra Regina Gardacho Pietrobon – Universidade Estadual do Centro-Oeste  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Sheila Marta Carregosa Rocha – Universidade do Estado da Bahia  
Prof. Dr. Rui Maia Diamantino – Universidade Salvador  
Prof. Dr. Urandi João Rodrigues Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Willian Douglas Guilherme – Universidade Federal do Tocantins

#### **Ciências Agrárias e Multidisciplinar**

Prof. Dr. Alexandre Igor Azevedo Pereira – Instituto Federal Goiano  
Prof. Dr. Antonio Pasqualetto – Pontifícia Universidade Católica de Goiás  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Daiane Garabeli Trojan – Universidade Norte do Paraná  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Diocléa Almeida Seabra Silva – Universidade Federal Rural da Amazônia  
Prof. Dr. Écio Souza Diniz – Universidade Federal de Viçosa  
Prof. Dr. Fábio Steiner – Universidade Estadual de Mato Grosso do Sul  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Girlene Santos de Souza – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Prof. Dr. Jorge González Aguilera – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul  
Prof. Dr. Júlio César Ribeiro – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro  
Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Raissa Rachel Salustriano da Silva Matos – Universidade Federal do Maranhão  
Prof. Dr. Ronilson Freitas de Souza – Universidade do Estado do Pará  
Prof. Dr. Valdemar Antonio Paffaro Junior – Universidade Federal de Alfenas

### Ciências Biológicas e da Saúde

Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás  
Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri  
Profª Drª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina  
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria  
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Profª Drª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte  
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande

### Ciências Exatas e da Terra e Engenharias

Prof. Dr. Adélio Alcino Sampaio Castro Machado – Universidade do Porto  
Prof. Dr. Alexandre Leite dos Santos Silva – Universidade Federal do Piauí  
Profª Drª Carmen Lúcia Voigt – Universidade Norte do Paraná  
Prof. Dr. Eloi Rufato Junior – Universidade Tecnológica Federal do Paraná  
Prof. Dr. Fabrício Menezes Ramos – Instituto Federal do Pará  
Prof. Dr. Juliano Carlo Rufino de Freitas – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª Neiva Maria de Almeida – Universidade Federal da Paraíba  
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Takeshy Tachizawa – Faculdade de Campo Limpo Paulista

| <b>Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)<br/>(eDOC BRASIL, Belo Horizonte/MG)</b> |   |
|---|---|
| A946  | Avanços na neurologia e na sua prática clínica 2 [recurso eletrônico] /<br>Organizador Edson da Silva. – Ponta Grossa PR: Atena Editora,<br>2019. – (Avanços na Neurologia e na Sua Prática Clínica; v. 2)<br><br>Formato: PDF<br>Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader<br>Modo de acesso: World Wide Web<br>Inclui bibliografia<br>ISBN 978-85-7247-894-6<br>DOI 10.22533/at.ed.946192312<br><br>1. Neurologia. 2. Sistema nervoso – Doenças. I. Silva, Edson da.<br>II. Série.<br><br>CDD 616.8 |
| <b>Elaborado por Maurício Amormino Júnior   CRB6/2422</b>   |   |

Atena Editora  
Ponta Grossa – Paraná - Brasil  
[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)  
contato@atenaeditora.com.br

## APRESENTAÇÃO

A coleção “Avanços na neurologia e na sua prática clínica” é uma obra com foco principal na discussão científica por intermédio de trabalhos multiprofissionais. Em seus 21 capítulos o volume 2 aborda de forma categorizada e multidisciplinar outros trabalhos de pesquisas, relatos de casos e revisões que transitam nos vários caminhos da formação em saúde à prática clínica com abordagem em neurologia.

A neurologia é uma área em constante evolução. À medida que novas pesquisas e a experiência clínica de diversas especialidades da saúde avançam, novas possibilidades terapêuticas surgem ou são aprimoradas, renovando o conhecimento desta especialidade. Assim, o objetivo central desta obra foi apresentar estudos ou relatos vivenciados em diversas instituições de ensino, de pesquisa ou de assistência à saúde. Em todos esses trabalhos observa-se a relação entre a neurologia e a abordagem clínica conduzida por profissionais de diversas áreas, entre elas a medicina, a fisioterapia e a enfermagem, além da pesquisa básica relacionada às ciências biológicas e da saúde.

Temas diversos são apresentados e discutidos nesta obra com a proposta de fundamentar o conhecimento de acadêmicos, profissionais e de todos aqueles que de alguma forma se interessam pela saúde em seus aspectos neurológicos. Compartilhar a evolução de diferentes profissionais e instituições de ensino superior com dados substanciais de diferentes regiões do país é muito enriquecedor no processo de atualização e formação profissional.

Deste modo a obra Avanços na neurologia e na sua prática clínica apresenta alguns progressos fundamentados nos resultados práticos obtidos por pesquisadores e acadêmicos que desenvolveram seus trabalhos que foram integrados a esse e-Book. Espero que as experiências compartilhadas neste volume contribuam para o enriquecimento de novas práticas com olhares multidisciplinares para a neurologia.

Edson da Silva

## SUMÁRIO

|   |           |
|---|-----------|
| <b>CAPÍTULO 1</b> .....   | <b>1</b>  |
| O ESTUDO DA NEUROLOGIA ATRAVÉS DE METODOLOGIA ATIVA DE UMA IES DA AMAZÔNIA  |           |
| Andressa Viana Oliveira<br>Rafael de Azevedo Silva<br>Lorena Fecury Tavares<br>Luis Régis de Sousa Neto<br>Eduardo André Louzeiro Lama  |           |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.9461923121</b>  |           |
| <b>CAPÍTULO 2</b> .....   | <b>6</b>  |
| A PREVALÊNCIA DE DEMÊNCIA E FATORES DE RISCO NO ENVELHECIMENTO  |           |
| Maria Josilene Castro de Freitas<br>Fernanda Araújo Trindade<br>Dandara de Fátima Ribeiro Bendelaque<br>Eliane da Costa Lobato da Silva<br>Mônica Custódia do Couto Abreu Pamplona<br>Marcielle Ferreira Da Cunha Lopes<br>Gisely Nascimento da Costa Maia<br>Brena Yasmin Barata Nascimento<br>Raylana Tamires Carvalho Contente<br>André Carvalho Matias<br>Helena Silva da Silva<br>Marcos Valério Monteiro Padilha Júnior |           |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.9461923122</b>  |           |
| <b>CAPÍTULO 3</b> .....   | <b>10</b> |
| PERFIL DOS NÍVEIS DE VITAMINA D DE PACIENTES COM DOENÇA DESMIELINIZANTE   |           |
| Andressa Thais Culpí<br>Ana Carolina Sinigaglia Lovato<br>Rodrigo Picheth di Napoli<br>Monica Koncke Fiuza Parolin<br>Samia Moreira Akel Soares   |           |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.9461923123</b>  |           |
| <b>CAPÍTULO 4</b> .....   | <b>20</b> |
| ANÁLISE DOS BIOMARCADORES NEUROGRANINA E YKL-40 NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA DOENÇA DE ALZHEIMER   |           |
| Paulo Eduardo Lahoz Fernandez   |           |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.9461923124</b>  |           |
| <b>CAPÍTULO 5</b> .....   | <b>25</b> |
| EFETIVIDADE DO TREINAMENTO DUPLA TAREFA NOS SINTOMAS MOTORES E NÃO MOTORES DE INDIVÍDUOS COM DOENÇA DE PARKINSON: REVISÃO SISTEMÁTICA DE ENSAIOS CLÍNICOS   |           |
| Josiane Lopes<br>Maria Eduarda Brandão Bueno<br>Suhaila Mahmoud Smaili  |           |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.9461923125</b>  |           |



**CAPÍTULO 6 ..... 38**

**RELAÇÃO ENTRE CAPACIDADE FUNCIONAL E QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA**

Andreza Prestes dos Santos  
Cejane Oliveira Martins Prudente  
Sue Christine Siqueira  
Tainara Sardeiro de Santana  
Andrea Cristina de Sousa  
Christina Souto Cavalcante Costa  
Kenia Alessandra de Araújo Celestino  
Marcelo Jota Rodrigues da Silva  
Fabrício Galdino Magalhães  
Lorena Tassara Quirino Vieira

**DOI 10.22533/at.ed.9461923126**

**CAPÍTULO 7 ..... 49**

**INSTRUMENTOS DE RASTREIO CLÍNICO PARA O DIAGNÓSTICO DE DEPRESSÃO EM PACIENTES COM EPILEPSIA**

Paulo Eduardo Lahoz Fernandez

**DOI 10.22533/at.ed.9461923127**

**CAPÍTULO 8 ..... 62**

**O AMBIENTE DE TRABALHO COMO DESENCADEADOR DE PROBLEMAS DA SAÚDE MENTAL NOS PROFISSIONAIS DA EQUIPE DE ENFERMAGEM: UMA REVISÃO DE LITERATURA DE 2011 À 2017**

Romulo Roberto Pantoja da Silva  
Leopoldo Silva de Moraes  
Cleide da Conceição Costa Pantoja  
Faena Santos Barata  
Paulo Henrique Viana da Silva  
Renata Foro Lima Cardoso  
Maria Vitória Leite de Lima

**DOI 10.22533/at.ed.9461923128**

**CAPÍTULO 9 ..... 74**

**PREVALÊNCIA DA DEPRESSÃO EM IDOSOS E FATORES RELACIONADOS**

Maria Josilene Castro de Freitas  
Fernanda Araújo Trindade  
Rodolfo Marcony Nobre Lira  
Dandara de Fátima Ribeiro Bendelaque  
Eliane da Costa Lobato da Silva  
Mônica Custódia do Couto Abreu Pamplona  
Kellys Cristina Gonçalves Magalhães da Mata  
Gisely Nascimento da Costa Maia  
Raylana Tamires Carvalho Contente  
André Carvalho Matias  
Helena Silva da Silva  
Marcos Valério Monteiro Padilha Júnior

**DOI 10.22533/at.ed.9461923129**

**CAPÍTULO 10 ..... 78**

**AUTISMO PERANTE O CONHECIMENTO ACADÊMICO**

Isabela Meira Caunetto Morozini  
Raquel Lie Okoshi  
Rudá Alessi

**DOI 10.22533/at.ed.94619231210**

**CAPÍTULO 11 ..... 82**

**CONDUTAS DE REABILITAÇÃO PARA SINTOMAS DE COMPRESSÃO RAQUIMEDULAR POR HÉRNIA DISCAL**

Rodrigo Canto Moreira  
Marcilene de Jesus Caldas Costa  
Carla Nogueira Soares  
Bianca Lethycia Cantão Marques  
Elaine Juliana da Conceição Tomaz  
Nathânia Silva Santos

**DOI 10.22533/at.ed.94619231211**

**CAPÍTULO 12 ..... 91**

**FREQUÊNCIA DE SINTOMAS DEPRESSIVOS E FATORES ASSOCIADOS EM MULHERES IDOSAS COMUNITÁRIAS COM CONDIÇÕES MUSCULOESQUELÉTICAS DOLOROSAS**

Juliano Bergamaschine Mata Diz  
Bruno de Souza Moreira  
Vitor Tigre Martins Rocha  
Bárbara Zille de Queiroz  
Daniele Sirineu Pereira  
Lygia Paccini Lustosa  
Leani Souza Máximo Pereira

**DOI 10.22533/at.ed.94619231212**

**CAPÍTULO 13 ..... 102**

**A PRESENÇA DE DOR CIÁTICA ESTÁ ASSOCIADA A MAIORES ESCORES DE INTENSIDADE DA DOR E SINTOMAS DEPRESSIVOS EM IDOSOS COMUNITÁRIOS**

Vitor Tigre Martins Rocha  
Juliano Bergamaschine Mata Diz  
Bruno de Souza Moreira  
Amanda Aparecida Oliveira Leopoldino  
Lygia Paccini Lustosa  
Leani Souza Máximo Pereira

**DOI 10.22533/at.ed.94619231213**

**CAPÍTULO 14 ..... 110**

**ESCOLIOSE CONGENITA DEVIDO À HEMIVÉRTEBRA LOMBOSSACRAL ASSOCIADA À RADICULOPATIA: RELATO DE CASO**

Poliana Lima Campos  
Rhíllary Santana Sá  
Daniela Lima Campos  
Murilo Lima Campos  
Sergio Ryschannk Dias Belfort

**DOI 10.22533/at.ed.94619231214**



**CAPÍTULO 15 ..... 119**

**SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM APLICADO A UM  
PACIENTE COM GLOMERULONEFRITE AGUDA EM UM SETOR HOSPITALAR:  
RELATO DE EXPERIÊNCIA**

Amanda Carolina Rozario Pantoja  
Danilo Sousa das Mercês  
Bruno de Jesus Castro dos Santos  
Andreza Calorine Gonçalves da Silva  
Elaine Cristina Pinheiro Viana Pastana  
Vera Lúcia Lima Ribeiro  
Elizabeth Valente Barbosa  
Leticia Barbosa Alves  
Jéssica das Mercês Ferreira  
Edivone do Nascimento Marquês  
Tamires de Nazaré Soares

**DOI 10.22533/at.ed.94619231215**

**CAPÍTULO 16 ..... 125**

**A REALIDADE VIRTUAL COMO FERRAMENTA TERAPÊUTICA NO TRATAMENTO  
DO ACIDENTE VASCULAR ENCEFÁLICO: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA**

Antonio José dos Santos Camurça  
Fabiana Barros Melo  
Daiane Pontes Leal Lira  
Germana Freire Rocha Caldas

**DOI 10.22533/at.ed.94619231216**

**CAPÍTULO 17 ..... 138**

**MENINGITE POR HAEMOPHILUS INFLUENZAE: ASPECTOS CLÍNICOS**

Marcielle ferreira da Cunha Lopes  
Maria Josilene Castro de Freitas  
Gisely Nascimento da Costa Nascimento  
Marcos Valério Monteiro Padilha Junior  
Helena Silva da Silva  
Romário Cabral Pantoja  
Telma do Socorro Rodrigues Serrão  
Fabrício Farias Barra  
Raylana Tamires Carvalho Contente

**DOI 10.22533/at.ed.94619231217**

**CAPÍTULO 18 ..... 141**

**RELATO DE CASO: LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL EM CRIANÇAS  
GEMELARES**

Caio Vidal Bezerra  
Aline Portela Muniz  
Fernanda Paiva Pereira Honório  
Gabriel Pinheiro Martins de Almeida e Souza  
Mateus Cordeiro Batista Furtuna Silva  
Paulo Esrom Moreira Catarina  
João Gabriel Dias Barbosa

**DOI 10.22533/at.ed.94619231218**

|   |            |
|---|------------|
| <b>CAPÍTULO 19</b> .....  | <b>147</b> |
| PADRÃO EXTREME DELTA BRUSH EM ELETROENCEFALOGRAFIA (EEG) DE<br>PACIENTES COM ENCEFALITE AUTOIMUNE ANTI-NMDA |            |
| Paulo Eduardo Lahoz Fernandez   |            |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.94619231219</b>   |            |
| <b>CAPÍTULO 20</b> .....  | <b>153</b> |
| TEMPORAL SUBCUTANEOUS CAVERNOUS HEMANGIOMA: CASE REPORT AND<br>REVIEW                                       |            |
| Breno Nery  |            |
| Fred Bernardes Filho  |            |
| Loan Towersey   |            |
| Leandro César Tângari Pereira   |            |
| Rodrigo Antônio Fernandes Costa   |            |
| Eduardo Quaggio   |            |
| Lígia Henriques Coronatto   |            |
| Bruno Camporeze   |            |
| Daniela Pretti da Cunha Tirapelli   |            |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.94619231220</b>   |            |
| <b>CAPÍTULO 21</b> .....  | <b>161</b> |
| PERFIL CLÍNICO DOS PACIENTES COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL<br>ISQUÊMICO INTERNOS RECIFE/PERNAMBUCO         |            |
| Américo Danúzio Pereira de Oliveira   |            |
| Ana Rosa Corrêa Melo Lima   |            |
| <b>DOI 10.22533/at.ed.94619231221</b>   |            |
| <b>SOBRE O ORGANIZADOR</b> .....  | <b>164</b> |
| <b>ÍNDICE REMISSIVO</b> .....   | <b>165</b> |

## RELATO DE CASO: LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL EM CRIANÇAS GEMELARES

Data de aceite: 28/11/2019

### **Caio Vidal Bezerra**

Universidade Estadual do Ceará (UECE),  
Faculdade de Medicina, Centro de Ciências da  
Saúde (CCS), Fortaleza-CE

### **Aline Portela Muniz**

Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Serviço de  
Pediatria Geral, Fortaleza-CE

### **Fernanda Paiva Pereira Honório**

Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Serviço de  
Pediatria Geral, Fortaleza-CE

### **Gabriel Pinheiro Martins de Almeida e Souza**

Universidade Estadual do Ceará (UECE),  
Faculdade de Medicina, Centro de Ciências da  
Saúde (CCS), Fortaleza-CE

### **Mateus Cordeiro Batista Furtuna Silva**

Universidade Estadual do Ceará (UECE),  
Faculdade de Medicina, Centro de Ciências da  
Saúde (CCS), Fortaleza-CE

### **Paulo Esrom Moreira Catarina**

Universidade Estadual do Ceará (UECE),  
Faculdade de Medicina, Centro de Ciências da  
Saúde (CCS), Fortaleza-CE

### **João Gabriel Dias Barbosa**

Universidade Estadual do Ceará (UECE),  
Faculdade de Medicina, Centro de Ciências da  
Saúde (CCS), Fortaleza-CE

**RESUMO:** A lipofuscinose ceróide neuronal (LCN) constitui um grupo de doenças genéticas neurodegenerativas caracterizadas por depósitos anormais de lipopigmentos nos lisossomos de neurônios e de outras células do organismo, tendo prevalência aumentada em países escandinavos. Apresenta fenótipo clínico diverso, que engloba desde déficit visual e psicomotor a epilepsia, de acordo com o tipo de mutação presente. O diagnóstico de LCN combina o quadro clínico com os achados de neuroimagem, sendo confirmado pela análise microscópica dos depósitos lisossômicos de células periféricas e neuronais. Por não possuir cura, o tratamento se baseia no suporte clínico e psicológico precoces para pacientes e familiares, sendo importante ainda realizar o aconselhamento genético aos pais. **OBJETIVOS:** Descrever as manifestações clínicas e complicações em crianças gemelares com lipofuscinose ceróide neuronal internadas em um Hospital terciário de Fortaleza (CE). **MÉTODOS:** Trata-se de um estudo observacional, transversal, com elementos descritivos, retrospectivo, do tipo relato de caso procurando discutir as manifestações clínicas de crianças gemelares com LCN internadas em um Hospital terciário Fortaleza (CE).

**PALAVRAS-CHAVE:** Lipofuscinose ceróide neuronal; depósitos lisossomais; involução do desenvolvimento; epilepsia.

## CASE REPORT: NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS IN GEMELAR CHILDREN

**ABSTRACT:** Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (LCN) is a group of neurodegenerative genetic diseases characterized by abnormal deposits of lipopigments on lysosomes of neurons and extraneuronal cells, whose incidence is increased in Scandinavian countries. It presents a diverse clinical phenotype, ranging from visual and psychomotor deficit to epilepsy, according to the type of mutation present. The diagnosis of LCN combines the clinical presentation with neuroimaging findings, being confirmed by microscopic analysis of lysosomal deposits of peripheral and neuronal cells. Because it has no cure, treatment is based on early clinical and psychological support for patients and families, being also important to provide genetic counseling to parents. **OBJECTIVES:** To describe the clinical manifestations and complications of twin children with neuronal ceroid lipofuscinosis admitted in a tertiary hospital in Fortaleza (CE). **METHODS:** This is an observational, cross-sectional, descriptive, retrospective, case-report study that aimed to discuss the clinical manifestations of twin children with LCN admitted to a tertiary hospital in Fortaleza (CE).

**KEYWORDS:** Neuronal ceroid lipofuscinosis; lysosomal deposits; development involution; epilepsy.

### 1 | INTRODUÇÃO

A Lipofuscinose Ceróide Neuronal (LCN) corresponde a um grupo heterogêneo de doenças de depósito caracterizadas pelo acúmulo de pigmento lipídico anormal no interior de neurônios e outros tipos celulares (MATAS, 2009).

Inicialmente descrita em 1826 por Stengel, consiste no grupo de doenças neurodegenerativas mais prevalente da infância, com incidência mundial de 1-7/100.000 nascimentos, sendo maior em países nórdicos, (UVEBRANT; HAGBERG, 1997) e de cerca de 1,55/100.000 nascimentos na população portuguesa, cuja amostragem mais se assemelha à brasileira (VALADARES et al., 2011).

A clínica da doença é bastante variável, incluindo involução cognitivo-motora, epilepsia, cegueira progressiva e morte prematura. O diagnóstico alia tais manifestações a achados de neuroimagem, de microscopia e à pesquisa de mutações típicas, sendo, em geral, bastante difícil pela heterogeneidade da doença (WARRIER; VIEIRA; MOLE, 2013).

Neste relato, apresentamos o raro caso de irmãs gêmeas que apresentaram involução do desenvolvimento e epilepsia por volta dos 7 anos de idade, uma forma de acometimento juvenil da LCN.

### 2 | METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional, transversal, com elementos descritivos,

retrospectivo, do tipo relato de caso. O estudo foi realizado no setor da pediatria geral de hospital terciário do estado do Ceará. Os participantes do estudo foram duas pacientes de faixa etária pediátrica com diagnóstico de LCN, sendo os dados obtidos por meio da revisão dos respectivos prontuários. Foi realizada uma revisão de literatura que incluiu estudos do tipo relato de caso e revisão bibliográfica dos últimos 22 anos (com preferência por artigos dos últimos 10 anos), tanto de artigos nacionais como internacionais. Os artigos foram obtidos por meio das bases de dados Scientific Electronic Library Online (SciELO) e US National Library of Medicine National Institutes of Health (PUBMED), utilizando as palavras-chaves Lipofuscinose ceróide neuronal, depósito lisossomal, involução do desenvolvimento, epilepsia.

### 3 | RELATO DE CASO

Pacientes femininas, gemelares, filhas de pais saudáveis, não consanguíneos, previamente hígdas e com desenvolvimento neuropsicomotor (DNMP) adequado nos primeiros anos de vida.

Apartir dos 7 anos, apresentaram involução do desenvolvimento neuropsicomotor, apresentando perda progressiva de marcha e fala.

Entre 8 e 11 anos, evoluíram com crises convulsivas mioclônicas e tônico-clônicas generalizadas de difícil controle. Aos 10 anos, apresentaram redução de acuidade visual e disfagia progressiva, necessitando de gastrostomia. Ao exame neurológico, apresentavam reflexos exaltados, ataxia difusa e sinal de Babinski positivo bilateralmente.

Ressonância magnética com espectroscopia mostrando redução assimétrica e difusa de volume encefálico, predominantemente cerebelar. Espectroscopia mostrou possível disfunção de neurônios nos núcleos da base.

Pensada inicialmente na hipótese de leucodistrofia, compatível com quadro clínico de involução de DNPM. No entanto, tal possibilidade foi descartada por incompatibilidade da doença com os achados neurorradiológicos observados, estes mais sugestivos de outros erros inatos do metabolismo, como lipofuscinose ceróide neuronal (LCN).

O diagnóstico foi então confirmado por meio da pesquisa de inclusões em linfócitos para LCN, demonstrando inclusões lisossomais contendo depósitos eletrodensos, estruturas em “fingerprint” e gotas lipídicas, porém com ausência de linfócitos vacuolados, achados compatíveis com LCN (subtipo variante).

Atualmente pacientes encontram-se em estado neurovegetativo, necessitando de cuidados especiais com amplo acompanhamento por equipe multiprofissional para manutenção de gastrostomia, suporte respiratório e fisioterapia motora.

## 4 | DISCUSSÃO

A lipofuscinose ceróide neuronal abrange um espectro de doenças cuja fisiopatologia comum está em defeitos enzimáticos que levam ao acúmulo de lipopigmentos auto-fluorescentes dentro dos lisossomos de neurônios e de diversas células periféricas, levando a sua disfunção (JALANKO; BRAULKE, 2009).

A doença é em sua maioria autossômica recessiva, abrangendo mais de 400 tipos de mutações diferentes distribuídas em pelos menos 14 genes conhecidos (de CLN1 a CLN14), o que origina o amplo espectro de apresentação da doença, variando em idade de apresentação, velocidade de progressão e quadro clínico (MOLE; HALTIA, 2015).

As formas CLN1, CLN2, CLN3 são as mais relacionadas com a doença que se manifesta na infância, podendo se manifestar tanto em fases bastante precoces, como aos 6 meses de vida, na forma infantil clássica (CLN1), quanto aos 7- 8 anos, nas formas juvenis da doença (MINK et al., 2013).

O quadro clínico, apesar de muito variável, inclui classicamente: declínio cognitivo-motor, com perda de habilidades ou não ganho das mesmas; epilepsia, com crises de diversos tipos, sendo as mais frequentes as tônico-clônicas e as mioclônicas, ambas as formas apresentadas pelas pacientes relatadas. Ataxia, por degeneração cerebelar, e perda visual, por degeneração retiniana, completam o quadro clínico. Esta última, muitas vezes, pode ser o sintoma inicial e mais proeminente da doença, tal qual observado na forma juvenil clássica, ou pode ter um papel mais discreto, caráter presenciado nas pacientes deste relato, e mais presente nas formas juvenis variantes (JALANKO; BRAULKE, 2009).

O diagnóstico é difícil, devendo ser considerado em pacientes com quadro de regressão cognitivo-motora, epilepsia e/ou perda visual sem explicação, em que os achados de neuroimagem revelam atrofia difusa dos córtex cerebral e cerebelar. Em pacientes portadores de tais características, faz-se necessária a pesquisa de inclusões lisossomais anormais em células periféricas, visto que os depósitos de lipopigmento assumem formatos característicos da doença (GAMA et al., 2007). O diagnóstico definitivo tende a ser cada vez mais confirmado por testes moleculares capazes de apontar o subtipo específico da doença (KOHLSCHÜTTER et al., 2019).

No caso abordado, a análise histopatológica de linfócitos periféricos por microscopia eletrônica revelou inclusões lisossomais com aspecto de “fingerprint”, uma das quatro formas básicas que os depósitos assumem, sendo esta característica das formas juvenis, tanto clássica quanto variante. A ausência de vacúolos nos linfócitos biopsiados aliado ao quadro clínico em que a perda visual não constituiu um sintoma muito proeminente sugere que, de fato, as pacientes em foco apresentem uma forma variante da lipofuscinose juvenil (NITA; MOLE; MINASSIAN, 2016).

Por fim, a lipofuscinose leva, em geral, à morte prematura dos indivíduos acometidos. Atualmente, o tratamento baseia-se em suporte clínico, por meio do acompanhamento com equipe multiprofissional que vise a garantir a melhor qualidade de vida possível a estes pacientes, bem como em suporte psicológico aos familiares (MOLE; GOYAL; WILLIAMS, 2010).

Como exceção à regra, podemos citar a terapia com cerliponase alfa, uma enzima lisossomal aprovada para tratamento de pacientes com a forma CLN2 e cuja infusão dentro dos ventrículos cerebrais mostrou retardar significativamente a velocidade de progressão deste subtipo específico de LCN. Desse modo, há expectativas de que futuramente o prognóstico de outras formas da doença torne-se mais favorável com o advento de tratamentos específicos, como terapia gênica e reposição de novas enzimas (KOHLSCHÜTTER et al., 2019).

É importante ressaltar ainda a importância do aconselhamento genéticos dos pais, esclarecendo que, por se tratar de doença autossômica recessiva na grande maioria das vezes, estes são portadores heterozigotos obrigatórios da mutação e há uma chance de 25% de acometimento da prole pela doença e 50% de herança da mutação em heterozigose (NITA; MOLE; MINASSIAN, 2016).

## 5 | CONSIDERAÇÕES FINAIS

Concluimos que a LCN é uma condição que implica em elevada morbidade e mortalidade precoce aos portadores, bem como dano psicológico importante aos familiares. Desse modo, seu reconhecimento e diagnóstico precoces são essenciais, visto que, apesar da impossibilidade atual de cura, ainda temos grande benefício, tanto para família quanto para paciente, com o adequado suporte clínico-psicológico e aconselhamento genético.

## REFERÊNCIAS

- GAMA, Rômulo L. et al. Lipofuscinose ceróide neuronal: achados clínicos e neurorradiológicos. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo, v. 65, n. 2A, p. 320-326, June 2007.
- JALANKO, Anu; BRAULKE, Thomas. Neuronal ceroid lipofuscinoses. **Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Molecular Cell Research**, v. 1793, n. 4, p. 697-709, 2009.
- KOHLSCHÜTTER, Alfried et al. Current and Emerging Treatment Strategies for Neuronal Ceroid Lipofuscinoses. **CNS drugs**, v. 33, n. 4, p. 315-325, 2019.
- MATAS, Andreia Filipa Moreira Rodrigues. **Lipofuscinose ceróide neuronal juvenil: da teoria à prática clínica: estudo de dois casos clínicos**. 2009. Tese de Doutorado. Universidade da Beira Interior.
- MINK, Jonathan W. et al. Classification and natural history of the neuronal ceroid lipofuscinoses. **Journal of child neurology**, v. 28, n. 9, p. 1101-1105, 2013.



MOLE, Sara E.; GOYAL, Sushma; WILLIAMS, Ruth E. The neuronal Ceroid Lipofuscinoses. **Atlas of epilepsies**, p. 1235-1241, 2010.

MOLE, Sara E.; HALTIA, Matti. The Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses (Batten Disease). In: **Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease**. Academic Press, 2015. p. 793-808.

NITA, Dragos A.; MOLE, Sara E.; MINASSIAN, Berge A. Neuronal ceroid lipofuscinoses. **Epileptic Disorders**, v. 18, n. s2, p. S73-S88, 2016.

UVEBRANT, Paul; HAGBERG, Bengt. Neuronal ceroid lipofuscinoses in Scandinavia: epidemiology and clinical pictures. **Neuropediatrics**, v. 28, n. 01, p. 6-8, 1997.

VALADARES, Eugênia Ribeiro et al. Juvenile neuronal ceroid-lipofuscinosis: clinical and molecular investigation in a large family in Brazil. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo, v. 69, n. 1, p. 13-18, Feb. 2011.

WARRIER, Varun; VIEIRA, Mariana; MOLE, Sara E. Genetic basis and phenotypic correlations of the neuronal ceroid lipofuscinoses. **Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Molecular Basis of Disease**, v. 1832, n. 11, p. 1827-1830, 2013.

## ÍNDICE REMISSIVO

### A

Acidente vascular encefálico 125, 126, 127, 132, 134, 137  
Anti-NMDA 147, 148, 150, 151, 152  
Autismo 78, 79, 80, 81

### B

Biomarcadores 20, 21, 22

### C

Capacidade funcional 35, 38, 39, 40, 41, 43, 44, 45, 46, 47, 75, 76, 87, 89, 120  
Cavernous hemangioma 153, 154, 155, 156, 157, 158  
Cervical 83, 133, 158  
Coluna vertebral 83, 87, 110, 115, 116  
Condições musculoesqueléticas dolorosas 91, 92, 97, 99

### D

Demência 6, 7, 8, 9  
Depressão 22, 49, 50, 51, 52, 53, 54, 55, 56, 57, 58, 59, 60, 61, 65, 70, 72, 73, 74, 75, 76, 77, 84, 92, 94, 95, 98, 102, 103, 104, 105, 107, 108, 134  
Doença de alzheimer 8, 20  
Doença de parkinson 25  
Doença neurodegenerativa 20, 21  
Dor 41, 43, 44, 45, 82, 84, 85, 86, 87, 88, 89, 90, 91, 92, 93, 94, 95, 96, 97, 98, 99, 101, 102, 103, 104, 105, 106, 107, 108, 110, 114, 115, 117, 123, 148  
Dor ciática 86, 102, 103, 104, 105, 106, 107  
Dor lombar 84, 89, 102, 103, 104, 107, 108, 110, 114, 115, 117  
Dupla tarefa 25, 26, 27, 36, 37

### E

Educação médica 1, 2, 4  
Encefalite 147, 148, 150, 151  
Enfermagem 6, 7, 8, 18, 42, 62, 64, 65, 66, 67, 68, 69, 70, 71, 72, 73, 74, 75, 76, 77, 119, 120, 121, 122, 123, 124, 136  
Envelhecimento 6, 74, 75, 76, 77, 92, 103, 104, 126  
Epilepsia 49, 50, 51, 52, 53, 54, 56, 57, 59, 60, 61, 141, 142, 143, 144, 149, 152  
Equipe de enfermagem 62, 69  
Escala de depressão de Hamilton 49, 51, 56, 58  
Esclerose lateral amiotrófica 38, 39, 46, 47  
Esclerose múltipla 10, 12, 13, 15, 16, 18  
Escoliose congênita 110, 112, 113, 114, 115, 117  
Extreme delta brush 147, 148, 150, 152

## F

Fisioterapia 25, 27, 36, 42, 43, 44, 82, 84, 85, 86, 87, 88, 89, 90, 102, 115, 116, 125, 127, 128, 129, 136, 143, 164

## G

Glomerulonefrite 119, 120, 121, 122, 124

## H

Haemophilus influenzae 138, 139

Hemangioma 153, 154, 155, 156, 157, 158, 160

Hemivértebra 110, 111, 112, 113, 114, 115, 116, 117

Hérnia discal 82, 84, 88

Hipovitaminose 10, 12, 15, 16, 18

## I

Idoso 7, 8, 9, 45, 74, 75, 76, 77, 92, 93, 94, 97, 98, 102, 103, 104, 105, 106, 107, 108

Involução do desenvolvimento 141, 142, 143

## L

Lipofuscinose ceróide neuronal 141, 142, 143, 144, 145

Lombar 82, 83, 84, 86, 87, 88, 89, 102, 103, 104, 105, 107, 108, 110, 112, 113, 114, 115, 117

Lombociatalgia 82, 88, 90

## M

Meningite 138, 139, 140

Metodologia ativa 1, 3, 4

## N

Neurogranina 20, 21, 22

Neurosurgery 60, 109, 117, 153, 158

N-metil-D-aspartato 147, 148

## P

Processo de enfermagem 120, 121, 123, 124

## Q

Qualidade de vida 18, 25, 31, 32, 38, 39, 40, 47, 49, 50, 51, 52, 53, 62, 64, 66, 72, 75, 76, 84, 87, 89, 92, 115, 116, 120, 123, 125, 126, 127, 135, 145

Questionário de qualidade de vida na epilepsia 49, 51, 53

## R

Reabilitação 25, 26, 27, 38, 40, 41, 44, 46, 66, 77, 79, 80, 82, 87, 88, 91, 102, 118, 119, 121, 125, 127, 128, 129, 130, 132, 134, 135, 136, 137

Realidade virtual 125, 127, 130, 134, 135, 136, 137

## S

Saúde mental 41, 43, 44, 45, 56, 59, 62, 63, 65, 66, 67, 68, 69, 70, 71, 72, 73, 75, 77, 97, 98

Sintomas depressivos 49, 51, 52, 53, 54, 60, 77, 91, 92, 94, 95, 96, 97, 98, 99, 102, 103, 104, 105, 106, 107, 108

Substância negra 26

## T

Transtorno do espectro autista 78

Transtornos depressivos neurológicos para epilepsia 49, 51, 52

## V

Vitamina D 10, 16

