



LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

LEANDRO DE OLIVEIRA RECKEL; FILIPE FLORES BICALHO; BRUNO PEREIRA DOS SANTOS; GABRIELA BOLZAN E SILVA; JUNILSON MONTE ALVES DE BRITO

INTRODUÇÃO: A lipofuscinose ceróide neuronal (LCN) constitui um agrupamento de doenças neurodegenerativas e crônicas, que se caracterizam pelo depósito acumulativo de lipofuscina dentro de lisossomos neuronais. A doença normalmente se inicia na infância, com incidência de 0,1 a 7 para 100000 nascidos vivos, possuindo os primeiros sintomas logo nos primeiros meses de vida, como por exemplo a deterioração intelectual, ataxia, convulsões e perda visual progressiva. **OBJETIVOS:** O estudo possui como finalidade evidenciar os principais sintomas listados nas literaturas, a fim de informar os profissionais de saúde sobre indicativos característicos da enfermidade, auxiliando no diagnóstico e tratamento, visto que, tratando-se de uma doença crônica, a terapia precoce é de extremo benefício para a saúde do paciente. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão bibliográfica de artigos em português e inglês, encontrados nas bases de dados PUBMED, Google Acadêmico e Scielo. As palavras chaves utilizadas foram “lipofuscinose ceróide neuronal”, “doença lisossômica de depósito”, “fenótipo”, “genótipo” e “eletroencefalograma”. **RESULTADOS:** A LCN se baseia no acúmulo de lipofuscina evidente em células neuronais, podendo ser distinta de 4 maneiras (infantil, infantil tardia, juvenil e adulta) de acordo com a aparição dos primeiros sintomas. O quadro clínico se baseia nas dificuldades visuais, ataxia, déficits intelectuais, hipotonia, aumento da massa branca encefálica, destacando-se a evolução rápida dos sintomas que afetam os membros superiores e inferiores. Tais alterações são geradas pelos defeitos genéticos, associadas aos genes CLN1, CLN2, CLN3, CLN5, CLN6 e CLN8 alterados, fornecendo 6 divisões à medicina. O diagnóstico é complexo e se baseia em exames de imagem como tomografia computadorizada, ressonância magnética, eletroencefalograma e espectroscopia de prótons, possuindo como achado significativo a atrofia cerebral e cerebelar de modo progressivo. Sendo assim, o tratamento é extremamente limitado, possuindo como fármaco eficiente a alfarceliponase apenas para o tipo CLN2, sendo relatada na literatura como ultra rara e com inclusão ao Sistema Único de Saúde (SUS) recente. **CONCLUSÃO:** Conclui-se que o específico diagnóstico de LCN necessita de dados clínicos, bioquímicos e moleculares, em consonância de exames de imagem precisos, como o eletroencefalograma, e da experiência do profissional de saúde, além de um tratamento extremamente limitado disponível.

Palavras-chave: **LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL; DOENÇA LISOSSÔMICA DE DEPÓSITO; FENÓTIPO; GENÓTIPO; ELETROENCEFALOGRAMA**