

19a SEMANA DO BEBÊ DE CANELA
13 a 20 de maio de 2018

Sessão de Pôsteres no Seminário Internacional
19 de maio de 2018

Resumo de Revisão de Literatura

AUTOAGRESSÃO NA SÍNDROME DE LESCH-NYHAN: REVISÃO DE LITERATURA

WALLAU, V. F.¹; JESUS, L. H.¹; BERTAZZO, N. C.¹; DALLA ZEN, M. H. B.¹; NADER, P. J. H.²

1. Acadêmicas de Medicina, ULBRA – Canoas/RS
2. Pediatra Neonatologista da ULBRA – Canoas/RS

Introdução

Síndrome de Lesch-Nyhan (SLN) é uma doença hereditária recessiva ligada ao cromossomo X, que inativa a enzima Hipoxantina Guanina Fosforribosil Transferase (HPRT), acumulando ácido úrico no organismo e gerando disfunção renal, atrasos no desenvolvimento, retardo mental, comportamento agressivo e automutilação. A autoagressão geralmente inicia no primeiro ano, com mordeduras.

Objetivo

Realizar uma revisão sistemática sobre as causas e tratamentos da autoagressão nos pacientes portadores da SLN.

Método

Pesquisa bibliográfica sistemática na plataforma PUBMED, entre 01/01/2017 e 01/05/2018, utilizando os descritores “síndrome” and “Lesch” and “Nyhan”. Obteve-se 18 artigos, sendo excluídos os que não abordavam a temática estudada e os não obtidos na íntegra.

Resultados da revisão

A automutilação geralmente inicia aos 12 meses e inclui mordiduras persistentes na mucosa oral, língua, lábios, dedos e ombros. Este achado é atribuído à maturação defeituosa de vias neuronais dopaminérgicas e não possui um tratamento específico eficaz. Seu manejo consiste em controle comportamental e psicofarmacológico. Também pode incluir extração dental múltipla, contenção dos membros, estimulação cerebral profunda e suplementação de S-adenosilmetionina.

Discussão e considerações finais

Pacientes com SLN apresentam automutilação devido maturação neurológica falha e, como terapêuticas específicas ainda são estudadas, o manejo atual baseia-se na contenção dos membros e extração dentária.

Referências bibliográficas

1. Monroy D., Manuel. A., Flores S., Rojas S., Gonzalo E.. Síndrome de Lesch-Nyhan, reporte de un caso clínico. Gac Med Bol, Cochabamba, v. 35, n. 2, p. 90-92, dic. 2012.
2. Sklirou, E., Lichter-Konecki, U. Inborn Errors of Metabolism with Cognitive Impairment: Metabolism Defects of Phenylalanine, Homocysteine and Methionine, Purine and Pyrimidine, and Creatine. Pediatr Clin North Am. 2018 Apr;65(2):267-277.

3. Harris J.C. Lesch-Nyhan syndrome and its variants: examining the behavioral and neurocognitive phenotype. *Curr Opin Psychiatry*. 2018 Mar;31(2):96-102.
4. Jasinge E, Kularatnam G.A.M., Dilanthi H.W., Vidanapathirana D.M., Jayasena K.L.S.P.K.M., Chandrasiri N.D.P.D., Indika N.L.R., Ratnayake P.D., Gunasekara V.N., Fairbanks L.D., Stiburkova B. Uric acid, an important screening tool to detect inborn errors of metabolism: a case series. *BMC Res Notes*. 2017 Sep 6;10(1):454.
5. Huisman S., Mulder P., Kuijk J., Kerstholt M., van Eeghen A., Leenders A., van Balkom I., Oliver C., Piening S., Hennekam R. Self-Injurious Behavior. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews* <http://dx.doi.org/10.1016/j.neubiorev.2017.02.027>
6. Nitesh T., Vijay P.M., Divesh S., Kalpana B. Lesch-Nyhan syndrome: The saga of metabolic abnormalities and self-injurious behavior. *Intractable & Rare Diseases Research*. 2017; 6(1):65-68.
7. Muniz H.C., Alvarez J., Bota R., Yonkers M., Tao J. A case of attempted bilateral self-enucleation in a patient with bipolar disorder. *Mental Illness* 2017; volume 9:7141

Palavras-chave

Síndrome de Lesch-Nyhan, autoagressão, ácido úrico

Contato

Vanessa Ferrari Wallau, vanessawallau@yahoo.com.br, Universidade Luterana do Brasil - ULBRA