



Nome por lei	Nome preferido		
Data de nascimento	Sexo	Gênero	Pronomes
Diagnóstico primário Leucoencefalopatia com envolvimento do tronco cerebral e da medula espinal e elevação do lactato cerebral (LBSL) - também denominado deficiência de aspartil-tRNA sintetase mitocondrial Diagnósticos secundários			
Medicamentos/Suplementos <input type="checkbox"/> “Coquetel mitocondrial” (enumere os componentes e a dose)			
Alergias			

Especialidade	Profissional de saúde	Número de telefone
Atenção primária		
Neurologia		
Metabolismo		
Informações genéticas		
Farmácia		
Reabilitação		
Terapia ocupacional		
Fisioterapia		
Fonoaudiologia		
Dieta/Nutrição		
Cuidados paliativos		
Psicologia		
Assistência social		



Informações sobre a doença

A leucoencefalopatia com envolvimento do tronco cerebral e da medula espinal e elevação do lactato cerebral (LBSL, do inglês Leukoencephalopathy with Brainstem and Spinal Cord Involvement) é uma doença neurológica progressiva extremamente rara que afeta o cérebro e a medula. A LBSL é causada por mutações no gene DARS2, que dá instruções ao organismo para fabricar uma enzima chamada aspartil-tRNA sintetase mitocondrial. Devido às mutações no DARS2, algumas partes do sistema nervoso não têm energia suficiente para operar adequadamente, o que afeta sua função e a produção de mielina.

Considerações principais

- **TRAUMATISMO CRANIANO** – Pacientes com LBSL são especialmente vulneráveis a sofrerem consequências graves decorrentes de **traumatismo craniano**. Recomenda-se realizar uma avaliação neurológica completa, deixar o paciente em observação prolongada e usar um baixo limiar para os exames de imagem.
- **QUADROS CLÍNICOS AGRAVANTES** – Tome medidas preventivas sempre que possível; caso contrário, trate de maneira rápida e agressiva.
 - Febre
 - Desidratação
 - Jejum
 - Hipertermia
 - Hipotermia
- **INFECÇÃO** – Procure diligentemente a origem da febre ou dos sintomas sugestivos de infecção; trate agressivamente.
- **INTERAÇÕES MEDICAMENTOSAS** - É possível que o paciente com LBSL esteja tomando “*coquetéis mitocondriais*” (antioxidantes e aminoácidos de alta potência) que foram receitados sob medida para suprir as necessidades metabólicas. Consulte o farmacêutico e/ou médicos que estão familiarizados com doenças mitocondriais e seu tratamento. Talvez seja necessário realizar outros exames de laboratório.
- **AVALIAÇÕES** - Os sinais vitais do paciente (sobretudo a temperatura corporal), resultados de análises de laboratório, etc. podem estar **fora do intervalo de referência**. Pergunte sobre os **valores basais** e confie no conhecimento dos pacientes/pais como sendo especialistas em seus próprios valores “normais”.
- **RECUPERAÇÃO PROLONGADA** – A recuperação do paciente pode vir a demorar mais do que o esperado. Faça planos para um impacto prolongado causado por cirurgia, anestesia, doença, lesões, quadros clínicos agravantes (vide acima) e/ou mudança na medicação.
- **INDICAÇÕES E ACOMPANHAMENTO:** o paciente deve ser orientado a marcar uma consulta de retorno com seu médico de cuidados primários, neurologista, e/ou especialista em metabolismo logo depois da alta. Talvez seja necessário realizar exames de laboratório de acompanhamento. Consulte o terapeuta ocupacional/fisioterapeuta conforme necessário. Indique o paciente a novos especialistas conforme necessário para completar a equipe de assistência.



Sintomas frequentemente relatados (podem surgir ou piorar depois de um evento agravante)

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Fadiga | <input type="checkbox"/> Problemas de mobilidade | <input type="checkbox"/> Dor de cabeça |
| <input type="checkbox"/> Esgotamento de energia | <input type="checkbox"/> Dificuldades de equilíbrio | <input type="checkbox"/> Nistagmo |
| <input type="checkbox"/> Intolerância ao calor/frio | <input type="checkbox"/> Distúrbio da marcha | <input type="checkbox"/> Crises convulsivas |
| <input type="checkbox"/> Constipação | <input type="checkbox"/> Ataxia | <input type="checkbox"/> Neuropatia periférica |
| <input type="checkbox"/> Disartria | <input type="checkbox"/> Espasticidade | <input type="checkbox"/> Dor neuropática |
| | | <input type="checkbox"/> Extremidades frias
(sobretudo os pés) |

Assinatura do profissional de saúde

Nome do profissional de saúde:

Data:

Assinatura:

Número de contato: