

PROJETO lince

UM DIAGNÓSTICO RÁPIDO / CEROIDOLIPOFUSCINOSE NEURONAL

1-3
ANOS

Atraso na aquisição da linguagem

2-4
ANOS

Crises epilépticas recorrentes,
poderão ocorrer convulsões febris

3-4
ANOS

Ataxia, deterioração cognitiva e motora

4-5
ANOS

Crises epilépticas farmacorresistentes, mioclonias, espasticidade, distonia, perda da acuidade visual

5-6
ANOS

Perda total da autonomia motora

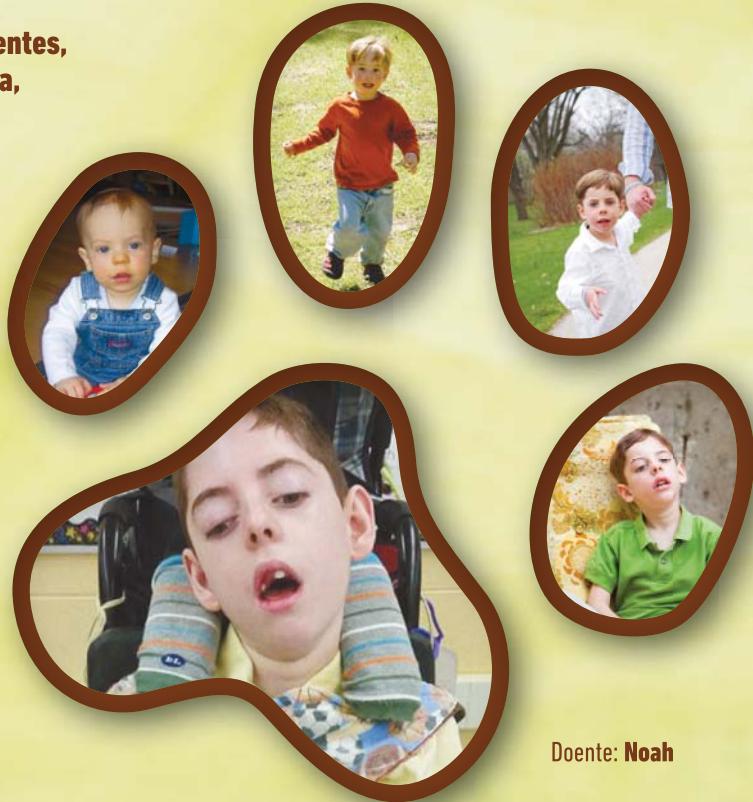
7-8
ANOS

Cegueira

8-12
ANOS

Morte prematura

EVOLUÇÃO RÁPIDA DE SINTOMAS¹⁻⁷



1. Mole SE et al. Neurogenetics. 2005;6:107-126. 2. Chang M et al. CLN2. In: Mole S, Williams R, and Goebel H, eds. The neuronal ceroid lipofuscinoses (Batten Disease). 2nd ed. Oxford, United Kingdom: Oxford University Press; 2011:89-109. 3. Pérez-Poyato et al. J Child Neurol. 2013;28:470-478. 4. Worgall S et al. Hum Gene Ther. 2008;19:443-474. 5. Steinfield R et al. Am J Med Genet. 2002;12:347-354. 6. Schulz A et al. Neuronal ceroid lipofuscinoses-2 (CLN2) disorder, a type of batten disease caused by TPP1 enzyme deficiency: current knowledge of the natural history from international experts. Poster session presented at: The Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSEM) Annual Symposium; September 2015, Lyon, France. 7. Mole SE and Williams RE. Neuronal ceroid-lipofuscinoses. 2001 Oct 10 [Updated 2013 Aug 1]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH et al., eds. GeneReviews [Internet]. Seattle, WA: University of Washington; 1993-2016.

**Se suspeitar...
NÃO ESPERE!**

Solicite GRATUITAMENTE o Kit de diagnóstico através do e-mail proj.lince@gmail.com

Parceria Científica:



Parceria laboratorial:

Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge
Unidade de Rastreio Neonatal,
Metabolismo e Genética
Departamento de Genética Humana