



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**
19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO
Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Doença De Niemann-pick: Um Diagnóstico Diferencial Das Hepatoesplenomegalias Afebris Na Infância

Autores: DÉBORAH MARTINS; VANESSA CRISTINA ASSUNÇÃO CARDOSO; MARISE HELENA CARDOSO TOFOLI; REJANE BORGES DE ALBUQUERQUE CARDOSO; SILVIA BORGES FARIA; CRISTINA GONÇALVES DOS SANTOS NASCIMENTO

Resumo: Introdução: Doença de Niemann-Pick (DNP) tipo B é uma doença autossômica recessiva de depósito lisossomal devido a deficiência da esfingomielinase que resulta em acúmulo de esfingomielina e colesterol nos macrófagos e em vários tecidos como fígado, baço, pulmões e geralmente sem acometimento neurológico. A deficiência de esfingomielinase tem incidência estimada de 0,4-0,6/100 mil nascidos. A DNP tipo B tem clínica heterogênea, caracterizada por hepatoesplenomegalia, atraso no crescimento, alterações hematológicas, dislipidemia, disfunção hepática e envolvimento pulmonar tardio. Descrição do caso: VGLS, 3 anos, masculino, com hepatoesplenomegalia afebril desde os 10 meses de idade e broncoespasmos de repetição. Internou com distensão abdominal, diarreia e desconforto respiratório. Desenvolvimento neuropsicomotor normal. Sem hepatopatias familiares. Exame físico: hipocorado, anictérico, peso e estatura adequados para idade. Ausculta pulmonar com roncospasmos e sibilos. Abdome globoso, indolor, fígado a 10 cm de rebordo costal direito e baço a 10 cm de rebordo costal esquerdo, sem ascite e circulação colateral. Exames complementares: discreta pancitopenia, aumento de transaminases, lipidograma alterado. Ultrassonografia de abdome: hepatoesplenomegalia e Doppler de vasos hepáticos normal. Raios X de tórax: infiltrado intersticial difuso bilateral e de membros normal. Biópsia hepática: histoarquitetura preservada com abundantes macrófagos espumosos no espaço-porta, hepatócitos de citoplasma claro, rico em glicogênio. Ensaio enzimático: quitotriosidase em plasma: 674,0 nmol/h/ml (8,8 a 132), esfingomielinase em leucócitos: 0,35 nmol/h/mg prot (0,74 a 4,9) e beta-glicosidase: 32 nmol/h/mg prot (10 a 45). Tomografia de tórax: áreas difusas em “vidro fosco” em pulmões com espessamento de septos intra e interlobulares, compatível com “pavimentação em mosaico”. Discussão: Cerca de 75% dos pacientes têm hepatoesplenomegalia, 20% doença respiratória, 8% trombocitopenia, associados a dislipidemia como descrito no relato. A literatura sugere que a leucopenia e trombocitopenia nestes pacientes é devido ao hiperesplenismo. O diagnóstico é feito pelos achados clínicos, dosagem da enzima e/ou da esfingomielina plasmática e do aumento de quitotriosidase. As alterações tomográficas encontradas no caso coincidem com a literatura. A DNP tipo B não possui tratamento específico, mas a terapia de reposição enzimática e gênica tem mostrado resultados promissores. Com acompanhamento médico e dietoterapia apresenta bom prognóstico. Conclusão: Apesar de raro, a DNP deve fazer parte dos diagnósticos diferenciais frente a uma criança com hepatoesplenomegalia afebril.