



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 Tipo C: Relato De Caso

Autores: BEATRIZ JOHN DOS SANTOS; RAQUEL BORGES PINTO; ANA REGINA LIMA RAMOS; OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALÁS; PEDRO PAULO ALBINO DOS SANTOS; VALENTINA OLIVEIRA PROVENZI; SÓCRATES SALVADOR; ARIANE NÁDIA BACKES

Resumo: Introdução: A Doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) é uma doença lisossômica de depósito (DLD), rara e de caráter progressivo causada por mutações nos genes NPC1 ou NPC2. Clinicamente é muito heterogênea, com diversas apresentações (usualmente neurológicas e hepáticas), o que pode levar a um atraso no diagnóstico. Relato do caso: Menino de 3 anos, encaminhado para investigar hepatoesplenomegalia e baixo ganho ponderal. Antecedentes perinatais sem alterações, pais não consanguíneos. Aos 18 meses de vida identificada hepatoesplenomegalia e anemia, iniciando também atraso progressivo no desenvolvimento neuropsicomotor. Apresentava fígado 4 cm abaixo RCD, baço a 5 cm abaixo RCE, aumentando progressivamente. Avaliação neurológica compatível com síndrome piramidal estabelecida. STORCH negativo, marcadores para hepatites virais negativos. Eco Doppler abdômen: baço homogêneo, aumentado de volume (10,2 cm), demais SP. Veia porta de calibre normal, com fluxo hepatopetal. Ecocardio: CIV mínima (resolvida). Raio X de bacia, pernas e tornozelos: osteopenia, coxas valgas; Raio X crânio, tórax e esqueleto: normais; TC de crânio: normal; RNM de crânio: sugestiva de alteração em substância branca. Triagem ampliada para erros inatos do metabolismo foi normal, mas com aumento nos níveis de quitotriosidase, um marcador para DLD: repetido duas vezes, sempre com valores elevados. Realizou medida da atividade enzimática de esfingomielinase (normal) e beta-glicosidase (normal), dosagem de ácido siálico (normal), triagem para mucopolissacaridoses (negativa), cromatografia de oligo/sialossacarídeos e aminoácidos (normal). Biópsia hepática sugestiva de DLD; Teste de Filippin em fibroblastos positiva para a forma clássica de NPC – confirmando o diagnóstico. Discussão e Conclusão: O caso ilustra como a consideração conjunta de sintomas clínicos e achados laboratoriais são fundamentais no estabelecimento diagnóstico de doenças raras, como a NPC, permitindo assim o manejo adequado (nesse caso de suporte e conforto), definição do prognóstico e aconselhamento genético da família (com um risco de recorrência de 25% para a prole desse casal).