



Trabalhos Científicos

Título: Perfil De Alterações Respiratórias Em Paciente Com Doença De Niemann-Pick: Relato De Caso

Autores: AMANDA ARAÚJO SOUZA (UNCISAL), JOSÉ JACKSON DA SILVA LUCENA SANTANA, RENATA LINS WANDERLEY, RITA DE CÁSSIA DA SILVA, CARLOS VICTOR PEREIRA DOS SANTOS , PAULO JOSÉ MEDEIROS SOUZA COSTA

Resumo: Introdução: A Doença de Niemann-Pick (DNP) é a afecção genética autossômica recessiva em que há privação da enzima esfingomielinase ácida, gerando depósito de esfingomielina em múltiplos órgãos, sobretudo os reticuloendoteliais. Se há implicação pulmonar, a sobrevida é dificultada. Pode, então, haver acúmulo de macrófagos contendo lipídios vacuolares nos pulmões e falha da caixa torácica e sua musculatura, agravada pela desnutrição. Logo, o estudo faz-se pertinente para suscitar melhor auxílio a esses pacientes. Descrição do caso: Paciente do sexo feminino, 7 anos de idade, com Doença de Niemann-Pick e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, deu entrada em hospital de emergência no dia 30 de junho por Pneumonia Adquirida na Comunidade. Evoluiu com insuficiência respiratória necessitando de ventilação mecânica, complicando a miopatia congênita. Fez uso de intubação endotraqueal e posterior traqueostomia. Cursou com anemia, desnutrição grave, constipação e fecaloma. Submetida à dieta hipercalórica e de cicatrização para ganho de força muscular e peso. Estado geral de grave para regular. Discussão: O envolvimento pulmonar na DNP é uma das causas notáveis de morbimortalidade. Dentre os achados da doença na paciente, estão: recorrência familiar, pai e prima afetados, idade precoce, tórax escoliótico, desnutrição pela depleção muscular do diafragma e músculos acessórios da respiração e suscetibilidade à infecção pulmonar, segundo internamento por pneumonia. Assim, uma boa conduta contribui para maior expectativa de vida. Comentários finais: Faz-se importante gerar discussões sobre a DNP genética rara, de apresentação clínica diversa, que pode afetar os pulmões progressivamente, com o objetivo de melhor prognóstico, já que depende da repercussão sintomática.