



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**Pneumologia  
Pediátrica**

100% PRESENCIAL

3 a 6 de agosto de 2022  
~ Rio de Janeiro | RJ ~  
Hotel Windsor Barra

## Trabalhos Científicos

**Título:** Gangliosidose Gm1 Tipo II: Uma Doença Genética Diagnosticada Através De Um Quadro Pulmonar: Relato De Caso

**Autores:** TICIANA GOMES CAVALCANTE (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA), MARCIA FERNANDA GOMES CASTELO BRANCO (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA), BRUNA BRACCI VIEIRA DE SOUZA (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA), KATHERINE COSTA MACIEL SILVESTRE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), NIDIA GASPARI PORTELA DE PINHO (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA)

**Resumo:** A Gangliosidose GM1 tipo II é uma doença autossômica recessiva, com apresentação variável caracterizada pelo desenvolvimento normal nos primeiros meses de vida seguido pela involução. No interím da pneumologia, tal doença predispõe a infecções pulmonares de repetição e broncoaspirações. Dessa forma, este relato tem como objetivo ilustrar o caso de uma doença genética diagnosticada através de um quadro pulmonar. "Lactente, 3 meses, masculino, apresentando atraso de desenvolvimento, fácies sindrômicas e pais consanguíneos, admito com quadro de broncoespasmo, associado a atelectasia. Realizou-se medidas para broncoespasmo, com melhora clínica, porém mantendo hipóxia e dependência de oxigênio (O<sub>2</sub>). Evoluiu com quadro de sepse, sendo iniciado antibioticoterapia empírica, com melhora do quadro. Contudo, durante tentativas de retirada de O<sub>2</sub>, apresentava cianose labial e livedo reticular. Ao ser questionada mãe refere que tais sinais estavam presentes desde o nascimento. Dessa forma, realizada tomografia de tórax (TC) sugestiva de pneumonia. Lactente evoluiu com insuficiência respiratória e choque, com necessidade de intubação e drogas vasoativas (DVA). Após 10 dias, paciente evoluiu com melhora do quadro, realizado extubação, contudo mantém picos pressóricos mesmo sem uso de DVA. Realizado ecocardiograma (ECO) com hipertrofia ventricular, sendo iniciado captopril. Devido aos episódios persistentes de hipóxia, cogitado hipótese de doença genética, realizado cariótipo, com diagnóstico de Gangliosidose GM1 tipo II. Paciente evoluiu com melhora do quadro, recebendo alta e uso de O<sub>2</sub> com acompanhamento ambulatorial." "A gangliosidose GM1 é causada por mutações no gene GLB1 que codifica a beta-galactosidase de progressão lenta. Os doentes com a forma infantil desenvolvem distúrbios de locomoção, estrabismo, fraqueza muscular, convulsões, letargia, infecções pulmonares e fácies grosseiras. Assim como a doença descrita no caso acima, diversas doenças genéticas trazem as pneumopatias como sintomas iniciais, sendo de suma importância, seu conhecimento pelo pneumologista pediátrico." "Dessa forma, é de suma importância considerar possibilidade de doenças genéticas como Gangliosidose GM1 tipo II em paciente com hipóxia persistência e atraso do desenvolvimento psicomotor.