

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Child Como Manifestação Inicial De Doença De Niemann-Pick Tipo C: Relato De Caso

Autores: BRUNA SOSSAI PACHECO (IPPMG/UFRJ), ANA ALICE AMARAL IBIAPINA PARENTE (IPPMG/UFRJ), CLEMAX COUTO SANT'ANNA (IPPMG/UFRJ), RAFAELA BARONI AURILIO (IPPMG/UFRJ), MARIA DE FATIMA BAZHUNI POMBO (IPPMG/UFRJ), MICHELY ALEXANDRINO PINHEIRO (IPPMG/UFRJ), PAULA DO NASCIMENTO MAIA (IPPMG/UFRJ), LENITA DE MELO LIMA (IPPMG/UFRJ), CLAUDIA STELLA PEREIRA BATTAGLIA (IPPMG/UFRJ), THAIS FIGUEIREDO DE SOUZA MAZZINE (IPPMG/UFRJ), FERNANDA POMBO MARCH CLAUSI (IPPMG/UFRJ), VICTORIA BAPTISTA MACHADO (IPPMG/UFRJ), VICTOR FALCONE CANTANHEDE (IPPMG/UFRJ), RAQUEL TAVARES BORBA (IPPMG/UFRJ), FABIANA CERQUEIRA ABBUD (IPPMG/UFRJ)

Resumo: A Síndrome ChILD (do inglês - childhood interstitial lung disease) é uma condição rara que pode ter como causa doenças sistêmicas, como as de depósito. Apresentamos um caso de ChILD, posteriormente diagnosticada Doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) como causa-base da condição pulmonar. "Masculino, nascido a termo, apresentou aos 2 meses de vida quadro de icterícia neonatal e aumento de transaminases. Investigação inicial sugeriu colestase neonatal; biópsia hepática sugestiva de hipoplasia congênita de vias biliares. Evoluiu com bronquiolite grave e dependência de O₂. Radiografia de tórax: hipotransparência heterogênea difusa e tomografia computadorizada (TC) vidro fosco e consolidações em segmentos posteriores bilaterais. Realizou lavado broncoalveolar, com GeneXpert detectável, sendo iniciado tratamento para tuberculose pulmonar. Evoluiu com internações por exacerbações respiratórias e atraso no neurodesenvolvimento. Manteve tosse e taquipneia, o mesmo padrão radiológico difuso e hepatomegalia. Avaliação para imunodeficiência e teste do suor negativos. Com 1 ano de vida, nova TC de tórax evidenciou extenso infiltrado em vidro fosco, áreas de consolidação, padrão em mosaico, e espessamento dos septos lobulares. Durante a investigação evoluiu com leucopenia e plaquetopenia. Aos 2 anos, realizou teste genético para NPC com resultado positivo em homozigose do gene NPC1. Iniciou tratamento com miglustate, com boa resposta. Atualmente encontra-se em acompanhamento ambulatorial, com atraso global do desenvolvimento, taquidispneia e baqueteamento digital." "A síndrome ChILD deve ser suspeitada na presença de pelo menos 3 dos 4 critérios seguintes: 1) sintomas respiratórios (tosse, respiração rápida ou difícil, ou intolerância ao exercício); 2) sinais (taquipneia em repouso, estertores crepitantes, retrações, baqueteamento digital, hipodesenvolvimento ou insuficiência respiratória); 3) hipoxemia; e 4) alteração difusa na radiografia de tórax ou na TC. A Doença de NPC, por sua vez, é uma doença neurovisceral progressiva, por defeito no transporte intracelular de colesterol, de origem genética, levando ao acúmulo de gorduras nos lisossomos em diferentes tecidos. As manifestações clínicas são variadas: colestase neonatal transitória, visceromegalias, sinais e sintomas neurológicos e comprometimento das vias aéreas inferiores. O caso relatado apresentou ao longo de sua evolução os critérios para a Síndrome ChILD, sendo por fim feito o diagnóstico de NPC como causa base. Conclusão: A síndrome ChILD é um grupo heterogêneo de doenças pulmonares, que podem estar relacionados a doenças sistêmicas. No caso em que a doença de depósito for a causa da lesão pulmonar, a manifestação respiratória pode ser a apresentação inicial e ter um curso insidioso, devendo sempre ser lembrada como diagnóstico diferencial.