



18º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**
Porto Alegre-RS

**10, 11 E 12 DE
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Da Esfingomielinase Ácida Como Causa Genética Mais Comum De Doença Pulmonar Intersticial Em Crianças E Adolescentes No Registro Child_Rj

Autores: JULIA VIEIRA (IFF FIOCRUZ), LETICIA BARRETO (IFF - FIOCRUZ), ANA ALICE PARENTE (UFRJ), RAFAELA AURILIO (UFRJ), TANIA FOLESCU (IFF), MARCIA RIBEIRO (UFRJ), DAFNE HOROVITZ (IFF), PATRICIA COSTA (IFF - FIOCRUZ)

Resumo: A deficiência de esfingomielinase ácida (ASMD), anteriormente conhecida como doença de Niemann-Pick tipo A e tipo B, é uma condição genética rara de herança autossômica recessiva, decorrente de mutações bi-alélicas no gene da esfingomielina fosfodiesterase 1 (SMPD1)¹. A patologia é caracterizada pelo acúmulo de esfingomielina em macrófagos², resultando em comprometimento multissistêmico, com envolvimento predominante do fígado, baço, medula óssea e pulmões. Suas manifestações clínicas típicas incluem hepatoesplenomegalia, doença pulmonar intersticial, dislipidemia, trombocitopenia, alterações oftalmológicas, além de atraso no crescimento e na puberdade. A prevalência estimada da ASMD é de 0,4 a 0,6 por 100.000 nascidos vivos. Até o momento, não existem estudos sobre a prevalência da ASMD no Brasil. "Descrever as características da doença pulmonar intersticial associada a ASMD no registro clínico-epidemiológico de doenças pulmonares intersticiais e difusas crônicas em crianças e adolescentes no Estado do Rio de Janeiro (Registro chILD_RJ)." O Registro chILD_RJ consiste em um estudo longitudinal, observacional, multiprofissional e multicêntrico, conduzido por um centro coordenador e oito centros colaboradores no Estado do Rio de Janeiro. Os dados clínicos dos participantes são coletados e armazenados na plataforma Research Electronic Data Capture (REDCap). Dentro desta coorte, foram selecionados os casos de etiologia genética, com análise específica dos pacientes relatados com ASMD, oriundos de dois centros específicos, contemplando suas manifestações clínicas, perfil epidemiológico e métodos diagnósticos empregados. Os CEPs de todas as instituições aprovaram a pesquisa CAAE: 59963822.0.1001.5252. "Ao todos 16 apresentam com doença intersticial pulmonar de causa genética, sendo 6 (5,8% do total e 37,5% do total das causas genéticas) diagnosticadas com deficiência da esfingomielinase ácida. Do total de pacientes com ASMD, 66% meninas, 50% nascidos no Estado e com idade ao início da investigação de 3 meses a 10 anos. Todos preencheram, no mínimo, 3 critérios para chILD. Tosse (100%), desconforto respiratório (83%), hepatomegalia (100%), dispneia (83%) e parada de crescimento (100%) foram os sintomas mais frequentes. Todos os pacientes apresentaram na radiografia de tórax infiltrado intersticial bilateral difuso. Cinco pacientes apresentaram padrão de vidro fosco e espessamento de septo interlobular em TCAR. Todos os pacientes realizaram exame genético, que confirmou o diagnóstico em todos os casos. Quatro pacientes também realizaram biópsia, que apontou alterações compatíveis com ASMD. "O reconhecimento da ASMD como causa genética importante de doença intersticial pulmonar no Estado do Rio de Janeiro é fundamental para o surgimento de novos estudos nas esferas estaduais e nacionais acerca da prevalência da doença no Brasil e de sua apresentação clínica e radiológica nos pacientes, facilitando a suspeita e a confirmação diagnóstica dessa condição rara.