



1º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
1º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 – Centro – São Luís – MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Relatos De Casos De Deficiencia De Esfingomielinase Ácida Tipo B De Um Hospital Pediatrico De Referência

Autores: EDUARDO LOPES CARREIRO DE ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), MARIA DO ESPIRITO SANTO ALMEIDA MOREIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), ANA MARIA CORREIA ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), BRUNA AFONSO DOS SANTOS (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), RENATO REGO DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), ANA PAULA GUIMARÃES SÁ (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), WANESSA GOMES LANDIM TEIXEIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), MARCELLA SOUSA BASTOS (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), LUCIANA MARIA FORTES M C B COUTO (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), MARCELLE CRONEMBERG DE M CARVALHO (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA)

Resumo: A Deficiência de Esfingomielinase Ácida (ASMD), conhecida como doença de Niemann Pick tipo A, A/B e tipo B, é um raro distúrbio causado pela deficiência da enzima lisossômica esfingomielinase ácida que provoca acúmulo da esfingomielina em vários tecidos do corpo, principalmente no sistema reticuloendotelial, sendo comum a presença de hepatoesplenomegalia e envolvimento do parênquima pulmonar, sem acometimento neurológico, em indivíduos portadores de ASMD tipo B."Caso 1: Menina de 4 anos, com hepatoesplenomegalia afebril desde os 2 de idade. Internou com distensão abdominal, diarreia e desconforto respiratório. Desenvolvimento neuropsicomotor normal. Sem hepatopatias familiares. Exame físico: hipocorada, anictérica, peso e estatura adequados para a idade. Ausculta pulmonar com roncosp difusos. Abdome globoso, indolor, fígado a 11cm de rebordo costal direito e baço a 10 cm de rebordo costal esquerdo, sem ascite e circulação colateral. Exames complementares: discreta pancitopenia, aumento de transaminases e de canaliculares, lipidograma alterado. STORCH negativo, marcadores para hepatites virais negativos. USG de abdome: hepatoesplenomegalia e Doppler de vasos hepáticos normal. Ecocardio: normal. Raio X tórax e esqueleto: normais; TC de crânio: normal; TC de tórax: espessamento liso de septos interlobulares em ambos os pulmões, predominando nos lobos inferiores. Atividade enzimática de esfingomielinase reduzida (0,11) e beta-glicosidase (normal). Presença de 2 variantes patogênicas em heterozigose no gene SMPD1.Caso2: Menino de 11 anos, com hepatoesplenomegalia afebril desde os 2anos. Internou com suspeita de leishmaniose visceral descartada em teste rápido. Apresentou-se em bom estado geral, leve palidez cutânea, sem adenopatias, ausculta cardiopulmonar sem alterações, abdome globoso com fígado a 10cm do rebordo costal direito e baço a 8,5cm do rebordo costal esquerdo. Sem sinais de comprometimento neurológico. Realizou os mesmos exames do caso anterior, apresentando os mesmos resultados, sendo que a atividade enzimática de esfingomielinase encontrou-se reduzida, com o valor de 0,04 e no teste genético, houve a presença de variante em homozigose no gene SMPD1. Os dois pacientes fazem infusões enzimáticas endovenosas regularmente a cada 15 dias.""" Associação de hepatoesplenomegalia com acometimento pulmonar são achados típicos que devem levar à suspeita de ASMD tipo B, permitindo a identificação mais rápida dessa enfermidade. Nos relatos de casos apresentados, ASMD tipo B não foram as primeiras hipóteses diagnósticas. O curso natural da doença hepática, geralmente, não é progressivo, havendo estabilização do quadro clínico o que dificulta ainda mais o diagnóstico. As alterações tomográficas encontradas nos casos coincidem com a literatura. Por isso, apesar de rara, a ASMD deve fazer parte dos diagnósticos diferenciais frente a uma criança com hepatoesplenomegalia e principalmente se estiver associada a um comprometimento pulmonar.