

## Trabalhos Científicos

**Título:** Ictiose Lamelar Congênita E Hepatoesplenomegalia: Doença De Gaucher Tipo Colódio

**Autores:** AMARILIS BATISTA TEIXEIRA (MATERNIDADE SANTA FÉ, FAMINAS, SANTA CASA BH), EUGÊNIA RIBEIRO VALADARES (CONSULTÓRIO DE GENÉTICA MÉDICA, ALAMEDA DO INGÁ, 780)

**Resumo:** [INTRODUÇÃO] - A doença de Gaucher (DG) é uma doença lisossomal de depósito, autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima beta-glicosidase, por mutações bialélicas no gene GBA. Clinicamente subdivide-se em tipos I (não-neuronopático), II (forma infantil, neuronopática aguda) e III (forma neuronopática sub-aguda). A forma de manifestação perinatal, tipo colódio (OMIM 608013), é neuronopática, considerada à parte dos casos do tipo II. [OBJETIVOS] - Descrição: Primeira gestação de casal não-consanguíneo. Hipertensão materna detectada 3 dias antes do início do trabalho de parto, apresentação pélvica, resultou em cesareana de RNPT 36 <sup>2</sup>/7 semanas, PIG, Apgar 4 e 8, peso=1982g, Comp=47cm, PC= 32,5 cm. Apresentava pele do tipo colódio, hepatoesplenomegalia volumosa, sem restrições articulares. Evoluiu com descamação lamelar cutânea, opistótono, hepatoesplenomegalia maciça. Usou Ambroxol 27mg/kg/dia a partir de 24 dias de vida. Recebeu alta hospitalar com 39 dias de vida, mamando na mãe. Evoluiu com ganho de peso regular, melhora da plaquetopenia e aumento da colestase. Faleceu com 71 dias, subitamente. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - Detectada plaquetopenia (28.000/mm<sup>3</sup> com 8 dias, 12.000/mm<sup>3</sup> com 10 dias de vida) e colestase (BT=17,1mg%, BD=4,98mg% TGO=202U/L, TGP=38U/L). Com 52 dias: plaquetas=88.000/mm<sup>3</sup>, TGO=711U/L TGP=139U/L, BT=13mg%, BD=9,7mg%. Devido à suspeita clínica de DG congênita, solicitamos exames em sangue em papel-filtro: • Atividade de Beta-Glicosidase=0,13nmol/h/mL (valor de referência: >1,03). Enzimas lisossomais de referência normais. • Quantificação de Glucosídeos esfingosina (Lyso-Gb1)=2433nmol/L (valores de referência dos controles: entre 3 e 12nmol/L). Em swab da bochecha, variantes patogênicas bialélicas no gene GBA: • p.Leu483Pro • deleção dos éxons 11 e 12 [CONCLUSÃO] - Na rara DG tipo colódio ocorre frequentemente hidropsia fetal não imune, hepatoesplenomegalia, ictiose, artrogripose, e dismorfismo facial (Mignot et al.,2003). Não há tratamento para as formas tipo II e perinatal, mas há relatos de melhora com altas doses de Ambroxol (Lohmöller et al, 2020, Ciana et al, 2020). É possível que o tratamento com Ambroxol possa ter estabilizado a criança temporariamente, permitindo a alta. Comentários finais: Doenças raras são um desafio para o neonatologista e são causa de internações prolongadas e dolorosas para a criança e a família. Hepatoesplenomegalia e plaquetopenia congênitas têm etiologia variável, mas se associadas à ictiose lamelar congênita, deve-se suspeitar de DG congênita. O diagnóstico é fundamental para o aconselhamento genético. O risco em novas gestações do casal é de 25% com possibilidade de fertilização in vitro com seleção de embriões.