36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

# Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Gangliosidose Tipo I

**Autores:** MARIANA LEMOS BARINI (UNIVÁS); RITA CAROLINA NASCIMENTO RAMOS (UNIVÁS); CAROLINE SILVA VIANA (UNIVÁS); OTÁVIO VILELA DE FIGUEIREDO (UNIVÁS); DIEGO SILVEIRA MACHADO (UNIVÁS); EDIENE DOS SANTOS (UNIVÁS); GIMENA CAMACHO (UNIVÁS)

**Resumo:** Introdução: A Gangliosidose GM I é uma doença hereditária pouco frequente, que leva a acometimento do tecido neuronal, levando principalmente a espasticidade associada a crises convulsivas e está associada a morte precoce em crianças. Caso Clínico: Paciente de 14 meses, pesando 7,065g, com quadro de apneia, com melhora após uso de oxigênio. Parto com 34 semanas, mãe G1P1, que relata hipotonia ao nascimento, ficando internada por um mês. Na internação atual apresentou-se com quadro de broncoespasmo, macronania, hepatoesplenomegalia, e crises convulsivas reentrantes, necessitando de ventilação mecânica, traqueostomia e gastrostomia. Veio a óbito 2 meses após internação, com diagnóstico de Gangliosidose tipo I. Discussão: A Gangliosidose GM1 é uma doença lisossômica, hereditária, caracterizada pela deficiência da enzima B-galactosidase, que acarreta no acúmulo de gangliosídeo GM1 nos lisossomos, sendo principalmente armazenado no tecido neuronal. Órgãos como fígado e baço são também afetados, porém em menor extensão. São três as principais variantes clínicas, o tipo I, II e III. O tipo I, ou forma infantil, mostra rápida deterioração psicomotora que inicia 6 meses após o nascimento, com envolvimento generalizado do sistema nervoso central, hepatoesplenomegalia, dismorfismo facial, manchas maculares vermelhas, displasia esquelética e morte precoce. O retardo acentuado do desenvolvimento neuropsicomotor e a deterioração do sistema nervoso central levam ao quadro de hipotomia muscular generalizada, que evolui gradualmente para um estado de espasticidade associado a crises convulsivas. Dificuldades respiratórias e broncopneumonias repetitivas são a causa do óbito, que ocorre usualmente antes dos 2 anos de idade. Conclusão: O diagnóstico de gangliosidose deve ser suspeitado quando do retardo do desenvolvimento psicomotor, principalmente após 6 meses do nascimento, visto que não há um bom prognóstico, com morte precoce antes de 2 anos de idade.