



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Niemann-pick Tipo C: O Relato De Um Caso

Autores: DENIZE NÓBREGA PIRES (UFCG); NATHÁLIA PORTO RANGEL TRAVASSOS (UFCG); ISADORA DIÓGENES LOPES (UFCG); THIAGO ALEXANDRE MACEDO DE AZEVEDO (UFCG); THALES ARAÚJO FERREIRA (UFCG); ANA PAULA RODRIGUES MATOS (UFCG); AMANDA RÊGO DE VASCONCELOS (UFCG); GEORGIA VELOSO ULISSES PARENTE (UFCG); FELIPE AUGUSTO DE MEDEIROS CABRAL (UFCG); BEATRICE NÓBREGA DANTAS (UFCG)

Resumo: Introdução: Síndrome de Niemann-Pick tipo C é uma doença de caráter autossômico recessivo (prevalência: 1/ 100.000) associada a mutações no gene NPC. Normalmente apresenta-se nos primeiros anos de vida. Caracteriza-se pelo acúmulo de colesterol não-esterificado dentro da célula. O quadro clínico no início da vida é inespecífico apresentando-se nos recém-nascidos com ascite, hepatoesplenomegalia, doença hepática grave e/ou insuficiência respiratória. Com a progressão da doença surgem hipotonia e atraso no desenvolvimento psicomotor infantil. Descrição do caso: R.S.J., um ano e oito meses, nascida de parto cesariano a termo, apresentou convulsões recorrentes a partir dos cinco meses de idade. Aos quinze meses, apresentou uma convulsão prolongada e passou a mostrar regressão neurológica. Ao nascimento: media 50 cm e pesava 3.750Kg. Aos dezesseis meses: media 79 cm e pesava 11.600Kg. No exame físico encontrava-se apática, sem comunicação com o ambiente, com abalos motores intermitentes, esclerótica azulada e discreta hepatoesplenomegalia. Foram realizados diversos exames como eletroencefalograma e ressonância magnética do encéfalo que tiveram como achados imaturidade neurofisiológica da atividade bioelétrica e afilamento da região posterior do troco do corpo caloso. Foi realizado teste de FILIPIN, uma biópsia de pele, que teve resultado positivo para doença de Niemann-Pick C. Discussão: Paciente com características clínicas e laboratoriais que dão o diagnóstico de síndrome de Niemann-Pick tipo C. A apresentação clássica ocorre na meia infância com o início insidioso de ataxia cerebelar, paralisia do olhar vertical supranuclear e demência. Dystonia e convulsões também são comuns. Com evolução da doença, surgem disartria e disfagia que torna difícil a alimentação oral. A morte geralmente ocorre no final da segunda ou terceira década de vida. O tratamento é com Miglustat na dose-padrão de 200mg/dia e com sintomáticos. Conclusão: É importante haver diagnóstico precoce, pois apesar dessa síndrome não possui cura, os pacientes tratados com a medicação citada possuíam melhor prognóstico.