



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



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Niemann-pick C1 Forma Precoce:evolução Clínica Após 28 Meses Com Terapia De Redutor De Substrato

Autores: DENIZE BOMFIM (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA-SES/DF); ANA CARLA BORGES OLIVEIRA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA-SES/DF); ISADORA DE CARVALHO TREVIZOLI (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA-SES/DF)

Resumo: INTRODUÇÃO: A doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) é uma doença neurodegenerativa, autossômica recessiva, que se manifesta em qualquer faixa etária. Ela é caracterizada por sinais e sintomas neurológicos incluindo hipotonia ataxia de marcha, disartria, disfagia e deterioração cognitiva e pode levar à morte precocemente. Sua apresentação clínica é extremamente heterogênea caracterizada por um espectro de sintomas que não são específicos para a doença. OBJETIVO: Relatar a evolução clínica e neurológica de uma lactente portadora de doença de Niemann-Pick tipo C1 que iniciou o tratamento com terapia de redutor de substrato (TRS) aos seis meses de vida. RELATO DO CASO: Menina de 3 anos e 2 meses apresentou icterícia tardia, hipotonia severa e hepatoesplenomegalia, quando foi admitida pelo serviço de neurologia pediátrica aos 6 meses com intensa hipotonia, evoluindo com aquisições motoras. Suas sorologias para infecções congênitas, ecocardiograma e eletroneuromiografia estavam normais. Apresentava da atividade da quitotriosidase plasmática (1090nmol/h/ml – VR: 8,8-132). O teste de Filipin em fibroblastos foi positivo. A análise do DNA genômico por sequenciamento direto revelou a presença de duas mutações missense no gene NPC1. A tomografia de tórax evidenciou a presença de lesões de depósito. Ela iniciou a terapia de redutor de substrato aos seis meses de vida. DISCUSSÃO: Os autores observaram uma boa evolução clínica após a introdução TRS, contrariando a história natural descrita na literatura. A NPC tem uma apresentação clínica heterogênea e os sintomas neurológicos não são específicos para esta doença. Considerando que a terapia de redução de substrato para NPC tipo C1, seus efeitos benéficos sobre a progressão da doença e suas manifestações neurológicas o diagnóstico preciso e precoce é fundamental. CONCLUSÃO: Esta paciente teve o diagnóstico precoce, pois esse foi estabelecido através do teste de Filipin, e devido ao protocolo de investigação para a manifestação de colestase em recém-nascidos e lactentes.