



## Trabalhos Científicos

**Título:** Niemann Pick Tipo B: Um Relato De Caso

**Autores:** CAROLINA FREIRE DA GAMA COSTA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); ILKA JULIANA FERREIRA RODRIGUES (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); AMANDA GORDIANO MACHADO (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); JOSÉ PORTELA FRANCISCO GUIMARÃES (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); CIBELE MARQUES (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); DILTON MENDONÇA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); FERNANDA SILVA LIMA LELIS (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); LUIZA DALTRO LIBERAL SILVA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); DORA MARCIA SANTANA? ALENCAR (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** Niemann-Pick (NP) é uma rara doença genética, autossômica recessiva, que afeta o metabolismo dos lipídios com consequente acúmulo de moléculas de colesterol em órgãos vitais como fígado, baço, pulmões, medula óssea e cérebro. Existem três principais tipos de apresentação da doença: tipos A, B e C, sendo esse último o mais frequente. **DESCRIÇÃO DO CASO:** D.S.A., masculino, 2 anos, com história de aumento do volume abdominal há 6 meses associado a picos febris isolados e coloração amarela em pele e escleras no início do quadro sem outras queixas. Internado para investigação diagnóstica, apresentando ao exame físico palidez cutânea e hepatoesplenomegalia. Sorologias descartaram infecção viral e leishmaniose visceral. Colhido mielograma e biópsia de medula óssea os quais revelaram achados morfológicos sugestivos de células de NP. Realizada dosagem de esfingomielina, em andamento até o momento. Menor evolui com remissão da febre, mantendo estabilidade clínica e hemodinâmica. Está em acompanhamento ambulatorial, sem intercorrências. **DISCUSSÃO:** NP tipo B tem fenótipo variável e o diagnóstico, geralmente, acontece durante a infância devido a presença de hepatoesplenomegalia com pouco ou nenhum envolvimento neurológico na maioria dos casos. Os sinais mais encontrados, além de hepatoesplenomegalia, são: hiperlipidemia, retardo no crescimento, disfunção pulmonar, incluindo infecções respiratórias frequentes. As pessoas afetadas geralmente sobrevivem até idade adulta. A classificação em tipo A ou B é feita pelo quadro clínico e a presença de células esponjosas na medula óssea sugere o diagnóstico (células de NP). A confirmação do tipos é obtida através da análise da esfingomielinase em leucócitos ou fibroblastos. **CONCLUSÃO:** É preciso lembrar de NP como diagnóstico diferencial nos casos de hepatoesplenomegalia, principalmente nos casos em que este é o único sintoma inicial, evitando exposição a tratamentos desnecessários e possivelmente prejudiciais ao paciente.