



Trabalhos Científicos

Título: Gangliosidose Gm1: Relato De Caso

Autores: CINTHIA PALA RODINI (UNIMAR); NELY REGINA SARTORI (UNIMAR); MONICA CRISTIANE DOS SANTOS COPETTI (UNIMAR); NATHALI MATTIUZO DOS REIS GARLA (UNIMAR); TAMIRES BERGO MARTINS FERREIRA (UNIMAR); FRANCISCO JOSÉ NETTO (UNIMAR); BRUNO AUGUSTO PINTO MENEZES (UNIMAR); LUZIANE JUVENAL CARVALHO (UNIMAR); JULLIANE FREITAS CHAVES (UNIMAR); RODRIGO WANDERLEY NEVES-BARBOSA (UNIMAR); OSCAR DE SÁ PEREIRA CROCE (UNIMAR); JESSELINA FRANCISCO DOS SANTOS HABER (UNIMAR); MARIA SALETE TAFNER MURADE (UNIMAR); JORDANA OLIVEIRA DOMINGUES (UNIMAR); TAMIRYS DE SOUSA TEODORO (UNIMAR); ALINE ALZIRA ULIAN (UNIMAR); LEDA MAURA LESSA REQUIÃO ARAÚJO (UNIMAR)

Resumo: INTRODUÇÃO: Gangliosidose GM1 é uma doença lisossômica, genética de herança autossômica recessiva. Causada pela mutações no gene GLB1 levam a deficiência ou redução na atividade da enzima beta-galactosidase. Esta enzima é responsável pela degradação dos gangliosídeos GM1. Quando não clivados acumulam-se nos lisossomas, principalmente no SNC, fígado e baço. Gangliosidose GM1 tem surgimento na infância e os principais achados são: regressão psicomotora, dismorfia facial, esplenomegalia, mancha vermelho-cereja em retina, anomalias ósseas e crises convulsivas. Distúrbios na marcha ou perda do controle motor já adquiridos são geralmente os primeiros sintomas. RELATO DO CASO: menina, de parto cesárea, Apgar 8/9, 3715g, 49cm, PC 37 cm, mãe com 31 anos, hígida, G1P1AO. Negou bebida alcoólica, cigarro ou drogas na gestação. Até 9 meses de vida, criança com desenvolvimento neuropsicomotor dentro da normalidade para a idade. Após esse período apresentou regressão psicomotora gradativa, não mais conseguindo manter-se em pé, sentar sem apoio e sustentação adequado do pescoço, além de hipotrofia e hipotonia de membros superiores e inferiores e infecções respiratórias frequentes. Procurou UBS e foi encaminhada ao neurologista que solicitou RNM: redução da substância branca cerebral e diminuição volumétrica cerebral. Neurologista informou aos pais que não necessitaria de tratamento e que tratava-se de um quadro. Diagnostica 1 ano após início dos sintomas e em um terceiro serviço. Hoje encontra-se com 3 anos, hipotonia generalizada, não controle esfíncteriano, crises convulsivas diárias. Necessitou de traqueostomia e gastrostomia devido internações recorrentes por pneumonias aspirativas. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO: embora doenças degenerativas sejam progressivas e de ruim prognóstico devem ser investigadas e diagnosticadas. Apesar do prognóstico esperado, compreender a doença ajuda os pais a aceitarem a condição do filho, prepararem-se emocionalmente e fisicamente para a evolução do quadro e buscarem tratamentos de suporte para que as manifestações possam ter uma progressão mais lenta, garantindo uma melhor qualidade de vida.