



Trabalhos Científicos

Título: Lactente Sibilante Em Paciente Sob Investigação Doença De Depósito - Relato De Caso

Autores: GEORGIA DE CASSIA GENTILE E SOUZA BELLUZZO (FMUMC), GABRIELA TOMAZ SILVA (FMUMC), ALINE MAZZUCATTO (FMUMC), MARCELLE QUINTANILHA ESTEFANO (FMUMC), MARIÂNGELA FARIA CARDOSO TEIXEIRA (FMUMC), DANIEL ZAMBUSI NAUFEL (FMUMC), HENRIQUE GEORGE NAUFEL (FMUMC)

Resumo: INTRODUÇÃO: Pacientes acometidos por doenças de depósito apresentam dificuldades respiratórias e broncopneumonias repetitivas, e estas são, em geral, a causa de óbito, que ocorre usualmente antes dos dois anos de idade. RELATO DE CASO: Paciente, sexo masculino, 1 ano e 6 meses, encaminhado ao ambulatório de Pneumologia pediátrica para acompanhamento de quadro recorrente de sibilância. Apresenta história pregressa de pé torto congênito, hidrocele, alergia a proteína do leite de vaca (APLV) e 3 internações anteriores por bronquiolite, pneumonia e broncoespasmo. Até o atendimento, fazia uso de corticoide oral diário (3 meses). Na primeira consulta, apresentava desconforto respiratório leve, fácies cushingoide, hipotonia muscular generalizada e ausência de contato visual. Antecedentes familiares de irmão mais velho com óbito por Gangliosidose tipo 1(GM1). Introduzido tratamento para lactente sibilante com Fluticasona 200mcg/dia associado a antileucotrieno (contínuo) e fórmula de aminoácidos, além de encaminhamento para Geneticista. Evoluiu com melhora clínica relativa, sendo novamente internado para tratamento de pneumonia. Após esse episódio, apresentou crise convulsiva tônico-clônica associada a vômitos recorrentes e constatou-se a presença de engasgos e uma piora da hipotonia. Diante do diagnóstico anterior de irmão mais velho por GM1, o departamento de genética iniciou investigação para doença de depósito, ainda não confirmada. Paciente segue em tratamento para lactente sibilante de difícil controle, associado a tratamento multidisciplinar com fisioterapia respiratória e motora, além de investigação em departamento de genética médica. DISCUSSÃO: O presente relato demonstra a dificuldade de manejo de paciente com quadro de sibilância grave associado a quadro genético ainda em investigação, com histórico familiar positivo para GM1. CONCLUSÃO: Evidencia-se a dificuldade de controle das crises de sibilância de pacientes com doença de depósito. É necessário um atendimento multidisciplinar por médicos e profissionais de saúde, e de fundamental importância na atuação do pediatra, devido à manifestação precoce e mau prognóstico.