



## Trabalhos Científicos

**Título:** Importância Do Diagnóstico E Acompanhamento De Pacientes Com Doença De Niemann-Pick Tipo C

**Autores:** ANA TERESA DIAS ALBINO DESTRO DE MACÊDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA (UFJF)), ÂNGELA CAROLINE DIAS ALBINO DESTRO DE MACÊDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA (UFJF))

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A Doença de Niemann-Pick (DNP) é hereditária, rara e considerada uma doença generalizada e grave. Os sintomas devem-se ao acúmulo de macrófagos repletos de lipídios e vacuolizados, em vários órgãos, como baço e fígado. RELATO DE CASO: ARM paciente sexo feminino, quatro anos, prematura, icterícia neonatal, necessitou fototerapia, por 12 dias, sem resposta adequada, com dificuldade de ganho de peso e de sugar, esplenomegalia, hirsutismo. Fez estudo do DNA e biópsia que diagnosticou Niemann Pick pela presença de mutação genética e alterações moleculares. Com um ano, ocorreu plaquetopenia e anemia . Até dois anos expressava verbalmente, mudando o curso da doença após quadro de mononucleose em que teve regressão motora e verbal. Aos três anos apresentou três episódios de pneumonia. Demonstrou progressão da doença ao afetar a via respiratória, apresentando disfagia, dispnéia para se alimentar e afasia. Atualmente realiza fisioterapia motora e respiratória e fonoterapia que tem sido um grande adjuvante ao tratamento medicamentoso. DISCUSSÃO: A DNP é diagnosticada por meio de anamnese e exame físico detalhado, apoiados pela biópsia de medula óssea com achados de células de Niemann-Pick característicos, os histiócitos azul-mar. Pode se fazer necessário o estudo do DNA para sanar dúvida diagnóstica, como ocorrido nesse caso. Esta doença apresenta atualmente seis subtipos, dependendo da gravidade da deficiência enzimática. No subtipo C, como no caso em questão, há o desenvolvimento da forma neuropática crônica. Este subtipo apresenta distúrbios neurodegenerativos, com início nos primeiros 2 anos ou mais de vida, ou, ainda, no final da infância, sendo a evolução progressiva. CONCLUSÃO: A Doença de Niemann Pick tipo C é progressiva, e necessita acompanhamento sequencial do quadro. O cuidado multidisciplinar é essencial e busca-se a funcionalidade máxima possível durante a progressão da doença.