

Trabalhos Científicos

Título: Gangliosidose Gm1 De Evolução Precoce Em Lactente

Autores: LAÍS RODRIGUES VALADARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), SAMARA OLIVEIRA FARIA MENDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), ELLEN CRISTINA FERREIRA PEIXOTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), RAYSSA FERREIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), RAÍSSA LETISCEWA DA BELA CRUZ FARIA MARQUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), GABRIELA VELLANO DE ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), MARINA HELENA LAVÔR GATINHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), BRENA GOMES MACEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), CAROLINA AQUINO CANGUÇU CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), JULIANA CARVALHO ESPER MUNDIM (HOSPITAL GERAL PÚBLICO DE PALMAS)

Resumo: Introdução: Gangliosidose GM1 (G-GM1) é uma doença de depósito lisossomal hereditária, autossômica recessiva, ocasionada por mutações no gene GLB1, levando a deficiência da enzima β -galactosidase, com acúmulo de gangliosídeo GM1, principalmente no tecido neuronal. Descrição do Caso: Paciente 11 meses, masculino, com involução do Desenvolvimento Neuropsicomotor (DNPM), hipotonía e perda do sustento cefálico aos 4 meses, perda ponderal, disfagia para sólidos e aumento abdominal progressivo. Apresentava dismorfismo facial com fácie grosseira, fronte proeminente, ponte nasal deprimida, regular estado geral, hipocorado, hidratado, desnutrido, afebril, auscultas cardíacas e pulmonar normais, abdome semigloboso, fígado palpável há 3cm do rebordo costal e baço há 2cm do rebordo costal, hipotonía generalizada, sem sustentação cervical, hiporreflexia e pectum carinatum. Terceiro filho de pais não consanguíneos, sendo o primeiro filho natimorto e a segunda filha falecida com um ano de vida, com quadro semelhante de involução do DNPM e hepatoesplenomegalia, porém sem elucidação diagnóstica. Os exames complementares relevantes são: Fundoscopia: palidez papilar e mácula em cereja. Ressonância magnética de encéfalo: proeminência dos sulcos corticais telencefálicos (lobos frontais, temporais e fissuras de Sylvius), discreta ventriculomegalia secundária. Sequenciamento de Nova Geração: variante patogênica c.1369C>T (pARG457*). Ensaio enzimático com baixa atividade da 946,-galactosidase. Discussão: A G-GM1 apresenta graus variados de neurodegeneração. Na forma infantil, os sintomas iniciam antes dos seis meses, evidenciando rápida deterioração do DNPM, hepatoesplenomegalia, dismorfismo facial, manchas maculares vermelhas retinianas, displasia esquelética e morte precoce. Não há tratamento estabelecido, e terapias enzimáticas e gênicas estão em estudo. A história familiar de óbito precoce com involução do DNPM e hepatoesplenomegalia deve alertar para a ocorrência de doenças genéticas, em especial as doenças de depósito lisossomal. Conclusão: Apesar de não haver tratamento específico, a avaliação genética e enzimática possibilita diagnóstico correto e precoce, assistência mais assertiva visando qualidade de vida e a prevenção através do aconselhamento genético.