



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Gangliosidose Gm1: Um Relato De Caso.

Autores: JOÃO PEDRO DE BARROS FERNANDES GAION (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS - UFSCAR), BRUNA LUIZA THESOLIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS - UFSCAR), GABRIELE VITORIA GERCIANO MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS - UFSCAR), BRENDA EMANUELLY DE CAMPOS FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS - UFSCAR), DÉBORAH CARVALHO CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS - UFSCAR), EDUARDO THESOLIM (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

Resumo: A Gangliosidose GM1 é uma doença lisossômica de depósito devido acúmulo de gangliosídeos, por conta da deficiência da enzima beta-galactosidase, levando a disfunções neurológicas. Devido à gravidade da doença, o presente estudo objetiva relatar um caso clínico de Gangliosidose GM1 em uma criança com 8 anos de idade. Paciente feminina, nascida com 35 semanas de idade gestacional, parto antecipado por mãe apresentar Pré-Eclâmpsia e Chikungunya, triagem neonatal sem alterações. Deu entrada no pronto-atendimento de hospital universitário com 11 meses de vida, por perda transitória de consciência, associado a desvio lateral do olhar conjugado e palidez, com duração de poucos minutos, após período prolongado de jejum e dificuldade em se locomover. Mostrou desenvolvimento adequado até os 03 meses de idade, quando iniciou com atraso global. Posteriormente, muitos foram os episódios convulsivos. Fez acompanhamento com neuropediatria, quando foi diagnosticada com Síndrome de West, iniciou investigação para Erro Inato do Metabolismo com hiperamonemia e descartou-se doença de Wolman devido à lipase ácida lisossomal detectável em níveis normais na paciente. Mantinha crises encefalográficas frequentes, necessitando muitas alterações no tratamento medicamentoso. Aos 2 anos de idade, realizou gastrostomia e recebeu diagnóstico de Gangliosidose GM1. Com 4 anos foi iniciada ventilação mecânica contínua. Do período de 2016 a 2024, apenas no serviço referido inicialmente, teve um total de 15 internações, em sua maioria por crise convulsiva, otite média, pneumonia e distensão abdominal. A prevalência de Gangliosidose GM1 é estimada em 1 por 100.000 a 200.000 nascidos vivos. É classificada, clinicamente, em três tipos: infantil, juvenil e adulto, com base na idade de início dos sintomas. Os sintomas mais comuns incluem retardo do desenvolvimento, hipotonia muscular e atrofia cerebral. Em casos graves, os pacientes podem apresentar convulsões e perder progressivamente as habilidades motoras e mentais adquiridas, assim como o caso apresentado. A forma infantil da doença é a mais grave, iniciando-se nos primeiros meses de vida e resultando em morte precoce, geralmente antes dos 3 anos de idade, diferente da sobrevida apresentada pela paciente. A confirmação do diagnóstico é importante para o manejo clínico adequado e aconselhamento genético à família. Atualmente não existe cura para a Gangliosidose GM1. O tratamento é sintomático e visa melhorar a qualidade de vida do indivíduo, porém, apesar dos avanços em novas terapias, ainda existem vários desafios a serem superados antes que se tornem amplamente disponíveis para os pacientes. O caso clínico traz a complexidade da Gangliosidose GM1 em uma criança de 8 anos, e ressalta divulgar o conhecimento da doença e a necessidade de novos estudos no tema, tendo em vista a gravidade do quadro.