



22 A 26  
DE OUTUBRO  
DE 2024  
FLORIANÓPOLIS - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Desafios No Diagnóstico Da Deficiência De Esfingomielinase Ácida: Um Relato De Caso.

**Autores:** MARINA GUERRA ELVAS (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), FRANCISCA SEYLA ALENCAR CORREIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), THAIS ROBERTA JANSON GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), ANA MARIA COREIA ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), LAURIELLE FERNANDES LIMA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), LARISSA DA SILVA GUEDES (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), ANA PAULA GUIMARÃES SÁ (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), ANA TERESA LEAL PEDROSA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), MARIA ALICE REVERDOSA CASTRO BARBOSA (CENTRO UNIVERSITÁRIO FMABC ), FELIPE AUGUSTO BENEVENUTO SOARES (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), LOURIVAL COÊLHO LIMA JUNIOR (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), RAYANNE RODRIGUES PEREIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), MARIA DO ESPÍRITO SANTO ALMEIDA MOREIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA), MICAELLE LUZ SANTOS (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ)

**Resumo:** A deficiência de esfingomielinase ácida (ASMD) é uma doença rara, de depósito lisossômico, autossômica recessiva, ocasionada pela deficiência da enzima esfingomielinase ácida, que leva ao acúmulo de esfingomielina no fígado, baço, medula óssea, pulmões e linfonodos. Apresenta-se como a forma neurovisceral infantil (tipo A), neurovisceral crônica (tipo A/B) e visceral crônica (tipo B). O tipo A é a forma grave, de início precoce, que leva a hepatoesplenomegalia, doença pulmonar intersticial, dificuldades alimentares e perda de habilidades motoras nos primeiros meses de vida. A perda rápida e progressiva da função neurológica, levando à morte, ocorre por volta dos dois a três anos de idade. Paciente, sexo feminino, 1 ano e 5 meses, encaminhada para investigação de hepatoesplenomegalia, atraso no crescimento e no desenvolvimento neuropsicomotor, percebidos pela mãe desde os 7 meses de vida. O histórico familiar revela pais jovens e consanguíneos, irmã de 5 anos hígida e irmã falecida aos 2 meses com suspeita de fibrose cística e artrogripose. Ao exame físico, criança desnutrida grave, com magreza acentuada (IMC: Z score < -3). Abdome com borda hepática lisa, palpável a 6,5 cm do bordo costal direito na linha mamilar, baço a 7 cm do processo xifóide e borda esplênica palpável a 11,5 cm do bordo costal esquerdo. Laboratório evidenciou colesterol total 214 mg/dL, HDL 20,7 mg/dL, LDL 160,3 mg/dL, TG 165,7 mg/dL, AST 31,5, ALT 126,5 e função hepática preservada. No mapeamento de retina, evidenciado mancha cereja, sugestivo de doença de depósito. Excluídas causas infecciosas e neoplásicas. Dosagem da esfingomielinase reduzida 0,69 mcmol/L/h (VR: Superior ou igual a 1,02 mcmol/L/h) e beta-glicosidase normal. No sequenciamento genético, presença de variante patogênica em homozigose no gene SMPD1. O diagnóstico final foi de Deficiência de Esfingomielinase Ácida (ASMD), tipo A. Infelizmente, a paciente veio a óbito em casa após alta hospitalar por complicações da doença. As patologias dos erros inatos do metabolismo (EIM), como a ASMD tipo A, são raras, heterogêneas e multissistêmicas. Os sintomas da ASMD incluem neurodegeneração rápida, hepatoesplenomegalia e falência multissistêmica, frequentemente levando a um desfecho fatal na infância. O seu diagnóstico é desafiador devido à apresentação clínica heterogênea e à sobreposição de sintomas com outras doenças. A confirmação diagnóstica requer testes para medir a atividade da enzima esfingomielinase ácida e estudos genéticos para identificar mutações nos genes SMPD1. O manejo da ASMD é complexo, exigindo uma abordagem multidisciplinar, e o tratamento é principalmente sintomático e de suporte, uma vez que não existe cura para a doença. Este relato enfatiza a importância do diagnóstico precoce e preciso da ASMD, com acompanhamento multidisciplinar. São necessários mais estudos para desenvolver novas terapias e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.