



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Niemann Pick Tipo C Como Diagnostico Diferencial De Esplenomegalia - Um Relato De Caso

Autores: ANA PAULA GUIMARAES SÁ (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LOURIVAL COÊLHO LIMA JUNIOR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), MARINA GUERRA ELVAS GUERRA ELVAS (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LAURIELLE FERNANDES LIMA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LARISSA DA SILVA GUEDES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), ANA TERESA LEAL PEDROSA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), RAYANNE RODRIGUES PEREIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), FELIPE AUGUSTO BENEVENUTO SOARES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), MARCELLA SOUSA BASTOS (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), EDUARDO LOPES CARREIRO DE ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), BRUNA AFONSO DOS SANTOS (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), RAFAELA RABELO DE SOUSA (NOVA MATERNIDADE DONA EVANGELINA ROSA), WANESSA GOMES LANDIM TEIXEIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), MARCELLE CRONEMBERGER DE MIRANDA CARVALHO (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LUCIANA MARIA FORTES MAGALHÃES CASTELO BRANCO COUTO (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA)

Resumo: Doença Niemann-Pick tipo C (DNPC) é uma doença rara de depósito lisossomal, ocasionada por alterações no tráfico de colesterol não esterificado, decorrente de alterações bialélicas nos genes NPC1 ou NPC2, ambos definindo uma doença autossômica recessiva, progressiva e irreversível, caracterizada por manifestações viscerais, neurológicas e psiquiátricas, não necessariamente combinadas. A apresentação clínica é extremamente heterogênea, variando de uma doença sistêmica grave e rapidamente fatal com início neonatal a uma doença neurodegenerativa crônica na idade adulta. Lactente de 9 m, natural do Maranhão, com esplenomegalia afebril desde os 2 meses de idade. Internou por causa da esplenomegalia, febre e desconforto respiratório. Apresentando atraso na obtenção dos marcos de desenvolvimento e comprometimento cognitivo, ao exame físico: regular estado geral, hipocorada, anictérica, peso e estatura baixos para idade. Presença de roncos difuso na ausculta pulmonar. Abdome globoso, indolor, com baço a cerca de 10 cm do rebordo costal (RC) esquerdo, fígado a 3 cm do RC direito, diástase de musculo reto abdominal. Sem sinais de hipertensão portal. Exames complementares: hemograma com pancitopenia, transaminases e canaliculares levemente alteradas e dislipidemia. Raio x de tórax com infiltrado pulmonar difuso bilateral. Ultrassom de abdome com esplenomegalia homogenia. Exame oftalmológico normal. Tomografia de crânio normal. Durante a internação foi descartado doenças infectocontagiosas, autoimunes, fibrose cística, hemoglobinopatias. Laboratórios para doença de depósito Niemann Pick e Gaucher ambos negativos. Cromatografia de aminoácidos normais. Teste genético para DNPC com laudo positivo demonstrando alteração no gene NPC1. Durante a internação, lactente apresentou leve melhora respiratória. Já que, esses achados radiológicos são comuns na DNPC, mesmo na ausência de sintomas respiratórios. Regressão neurológica e cognitiva, pois essa doença é neurodegenerativa. A DNPC1 não tem cura, tem estudo com miglustate e com ciclodextrinas com objetivo de retardar a doença. Após fechar o diagnóstico e estabilizar a paciente, a mesma foi encaminhada para acompanhamento multiprofissional em Hospital de Doenças Raras. Esse relato de caso mostra a importância de fazer com que os profissionais da saúde sejam encorajados a não descartar um possível diagnóstico de DNPC em pacientes com um fenótipo clínico e bioquímico altamente sugestivo dessa doença, levando em conta a prevalência de sintomas no diagnóstico, em diferentes faixas etárias e destacando possíveis correlações entre os sintomas. Esta informação pode auxiliar no reconhecimento dos pacientes com DNPC.