

## DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C: RELATO DE CASO

*RENAN VIEIRA CURY INACIO (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES); CINTIA SALLES GOMES (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNENS); TATIANA BERG MOURÃO TEIXEIRA BERGAMIN (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES); ANA PAULA RODRIGUES LAZZARI AMANCIO (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES); DEORAH DE OLIVEIRA FREIRE (UNIVERSIDADE SEVERINO SOMBRA); BRUNO VIEIRA CURY INACIO (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES); LUANA CASTRO SERRA EBERIENOS (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES); VITOR PEREIRA LIRA (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES); MARIANA DAROS DE PINHO WANDERLEY (HOPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES); DANIELA TEIXEIRA DOS SANTOS (HOSPITAL ESTADUAL ADÃO PEREIRA NUNES)*

**Introdução:** A Doença de Niemann-Pick tipo C é uma doença metabólica rara, autossômica recessiva, causada por mutações nos genes NPC1 ou NPC2. O transporte lipídico intracelular fica prejudicado, levando ao acúmulo de colesterol e glicoesfingolipídios nos lisossomos das células dos tecidos neuroviscerais. O quadro clínico é extremamente heterogêneo com uma vasta gama de sinais e sintomas viscerais e neurológicos não específicos.

**Descrição do Caso:** Lactente, 5 meses, nascido de parto vaginal, a termo, pesando 3.215g e sem intercorrências gestacionais, foi internado em junho deste ano, aos 3 meses de idade, com quadro de icterícia, hepatoesplenomegalia e sintomas respiratórios. Apresentava aos exames complementares iniciais, hiperbilirrubinemia direta e hipotransparência em terço inferior do pulmão esquerdo. Iniciou-se investigação para os diagnósticos diferenciais das síndromes colestáticas e após estudo genético, apresentou mutação homozigótica NPC1 c.2006>A (p.Ala669Asp) correspondente ao diagnóstico de doença de Niemann-Pick tipo C. No momento, lactente segue internado, estável hemodinamicamente, porém, mantém imagem pulmonar e sintomas respiratórios.

**Discussão:** O diagnóstico da doença de Niemann-Pick tipo C em pacientes com idade inferior a 4 anos é um desafio. Apresenta-se com um quadro clínico inespecífico de colestase, com pouco ou nenhum sintoma neurológico evidente. Além disso, infiltrados pulmonares tem sido relacionado com a forma grave e de início precoce da doença, como ocorre neste caso. O sequenciamento genético é atualmente, a técnica diagnóstica mais universalmente acessível nesta desordem. Miglustat é a primeira terapia específica aprovada para as manifestações neurológicas da doença devendo ser iniciada precocemente para estabilizar/reduzir o dano neurológico.

**Conclusão:** Este caso ilustra os desafios contínuos associados com o diagnóstico da doença de Niemann-Pick tipo C com base em sintomas inespecíficos de colestase. Assim, recomendamos o exame de todos os recém-nascidos e crianças que mostrarem colestase inexplicável e/ou hepatoesplenomegalia ou esplenomegalia isolada durante os primeiros meses de vida como possíveis sinais da doença.