

## **ATENÇÃO ÀS NEUROLIPIDOSES NOS CASOS DE COLESTASE NEONATAL, VISCEROMEGALIA E MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS**

TORRACA LARANGEIRA gustavo henrique, cargo: médico; KRAUSE SANTOS nathalia correia, cargo: médica; SOUZA FERREIRA jessica kayene, cargo: médica; BLANCO STUTZ gabriela, cargo: estudante de medicina; ALBUQUERQUE COSSICH leticia, cargo estudante de medicina; CAETANO LIMA manuela, cargo: médica; GONÇALVES RIBEIRO marcia. cargo: médica.

E-mail: gustorraca@hotmail.com

Introdução: A Doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) é genética, de comprometimento neurovisceral e quadro clínico variado; algumas manifestações são idade-dependente, como exemplo, a colestase neonatal. Quadro neurológico pode surgir em qualquer faixa etária e o início precoce tem prognóstico reservado.

Relato dos casos: C1: KVRS, masculino, 2a5m, 1º e único filho, casal jovem e consanguíneo. Gestação sem intercorrências; parto cesáreo (distócia), termo, pequeno para idade gestacional. Evoluiu com colestase neonatal sem etiologia, baixo ganho pñdero-estatural, infecções de vias aéreas repetidas e atraso global do desenvolvimento. Hepatoesplenomegalia (9m). Bronquiolite obliterante (14m). Ao exame: baixo peso, baixa estatura, microcefalia, hipotonia muscular, hepatoesplenomegalia, baqueteamento digital. C2: NTFS, masculino, 7a3m, 1º filho, pais não consanguíneos. Gestação: uso de metildopa (pressão arterial elevada). Parto vaginal, termo, sem intercorrências. Deficiência de G6PD (teste de triagem neonatal); colestase neonatal; desenvolvimento motor dentro da normalidade; atraso da linguagem. Evoluiu com hepatoesplenomegalia, dois episódios semelhantes à crise de ausência, dificuldade escolar (7a), labilidade emocional com risos imotivados e agitação. Ao exame: macrocefalia, dismorfias, hepatoesplenomegalia.

Propedêutica: Dislipidemia; ultrassonografia de abdome: hepatoesplenomegalia; Painel de Doenças Tratáveis: C1: variante patogênica em homozigose gene *NPC1* - Chr18:23.536.814; ENST00000269228; c.3104C>T; p.Ala1035Val; C2: variantes patogênicas em heterozigose composta (verificado após estudo de segregação), gene *NPC1* - Chr18:23.536.814; ENST00000269228; c.3104C>T; p.Ala1035Val e Chr18:23.539.826; ENST00000269228; c.2780C>T;p.Ala927Val.

Resultados: Confirmado diagnóstico de NPC em ambos os casos.

Conclusões: É importante pensar nas doenças tratáveis, especialmente em NPC no caso de manifestações neurológicas associadas à visceromegalia e colestase neonatal, lembrando que a colestase regride e frequentemente não é valorizada.

Palavras chave: Colestase. Doença de Niemann Pick tipo C. Manifestações neurológicas.