

TÍTULO: GANGLIOSIDOSE GM1 INFANTIL E SUAS GRAVES REPERCUSSÕES CLÍNICAS - RELATO DE CASO.

PALAVRAS-CHAVE: Gangliosidoses. Fisiopatologia. GM1.

INTRODUÇÃO: As gangliosidoses são doenças de armazenamento com acúmulo lisossômico de gangliosídeos devido a deficiências enzimáticas¹. A gangliosidose GM1, um raro e rapidamente fatal erro inato do metabolismo, decorre da deficiência da enzima Beta-galactosidase por mutações no gene GLB1, sendo descritas mais de 50 na literatura, e cursa com depósito principalmente no sistema nervoso central (SNC), causando apoptose celular e conseqüentes déficits neurológicos progressivos, além de acúmulo em outros órgãos². A sobrevida é menor que 3 anos, sendo a média de idade ao diagnóstico de 8,7 meses e ao óbito de 18,9 meses. DESCRIÇÃO DO CASO: J.M.B.M.J., masculino, 15 meses, natural de Lavras, histórico de malformações fetais intraútero, sendo elas: hidrocefalia fetal com prega nugal aumentada às 27 semanas de gestação, diagnosticada como macrocrania na investigação pós-natal; hidrocele bilateral e cardiomegalia às 33 semanas, as quais permanecem como criptorquidia e miocardiopatia dilatada do ventrículo esquerdo. Destarte, apresenta ainda amaurose e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor como conseqüências da GM1, com elucidação diagnóstica através da clínica, exames de imagem e laboratoriais. DISCUSSÃO: A GM1 culmina com rápida degeneração do SNC, com repercussões clínicas e prognósticas desfavoráveis que comprometem definitivamente o tempo e a qualidade de vida do paciente. Há 3 diferentes formas clínicas descritas, baseadas na idade de início e gravidade: infantil tipo 1, a mais grave, com início dos sintomas antes dos 6 meses, sendo achados importantes hipotonia e atraso do desenvolvimento, além de cardiomiopatia; tipo 2, subdividida em infantil tardio (tipo 2a) e juvenil (tipo 2b); e a tipo 3, variante crônica ou adulta, com início tardio dos sintomas³. Atualmente não há tratamento específico, sendo a terapêutica baseada no manejo sintomatológico. CONCLUSÃO: É uma desordem genética rara, rapidamente progressiva e potencialmente fatal, para a qual não há tratamento curativo, o que torna o presente relato importante como fonte de pesquisa.

REFERÊNCIAS:

1. ALQUIMIM, Andréia Farias et al. Gangliosidose GM1 infantil–relato de caso. *ConScientiae Saúde*, v. 16, n. 2, p. 289-292, 2017.
2. VIEIRA, Matheus Barbosa. Detecção de cinco novas mutações em pacientes brasileiros com Gangliosidose GM1. 2006.
3. Lang FM, Korner P, Harnett M, Karunakara A, Tiffit CJ. The natural history of Type 1 infantile GM1 gangliosidosis: A literature-based meta-analysis. *Mol Genet Metab*. 2020

Mar;129(3):228-235. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.12.012. Epub 2019 Dec 30. PMID: 31937438; PMCID: PMC7093236.

4. Acar S, Arslan N, Paketçi A, Okur TD, Demir K, Böber E, Abacı A. Presentation of central precocious puberty in two patients with Tay-Sachs disease. *Hormones (Athens)*. 2018 Sep;17(3):415-418. doi: 10.1007/s42000-018-0043-3. Epub 2018 Jun 25. PMID: 29943104.
5. Lee HF, Chi CS, Tsai CR. Early cardiac involvement in an infantile Sandhoff disease case with novel mutations. *Brain Dev*. 2017 Feb;39(2):171-176. doi: 10.1016/j.braindev.2016.09.006. Epub 2016 Sep 30. PMID: 27697305.
6. Regier DS, Proia RL, D'Azzo A, Tifft CJ. The GM1 and GM2 Gangliosidoses: Natural History and Progress toward Therapy. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2016 Jun;13 Suppl 1(Suppl 1):663-73. PMID: 27491214; PMCID: PMC8186028.