



Galactosialidose de início precoce: dos desafios do diagnóstico ao acolhimento e aconselhamento genético

FERNANDA ARAUJO ROMERA¹, CECÍLIA MICHELETTI¹, CAROLINA DE SOUZA ARAUJO¹, CONSÓRCIO GENOMAS RAROS²

¹ Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP)

² Hospital Israelita Albert Einstein

Contato: fernanda.romera@unifesp.br

Introdução

A Galactosialidose (GS) é uma doença de herança autossômica recessiva, de depósito lisossomal causada pela deficiência da proteína protetora/cathepsina A (PPCA), codificada pelo gene CTSA, que leva à deficiência das enzimas β -galactosidase 1 e α -neuraminidase 1. Pode apresentar 3 formas fenotípicas, sendo a forma infantil precoce (GSIP) mais rara e caracterizada por hidropisia fetal, fácies infiltradas, manchas vermelho-cereja, alterações vertebrais, células espumosas na medula óssea, linfócitos vacuolizados, visceromegalias, displasia esquelética de rápida evolução e óbito precoce. Há dificuldades ímpares no momento do diagnóstico e aconselhamento genético devido a gravidade e ausência de tratamento modificador da doença. Relatamos o caso de uma paciente com diagnóstico molecular de GSIP e os desafios do aconselhamento genético.

Relato do Caso

Paciente do sexo feminino, filha de pais senegaleses e consanguíneos primos de segundo grau. Apresentou ao nascimento desconforto respiratório precoce e plaquetopenia. No 10º dia de vida evoluiu com importante ascite, piora progressiva mesmo após drenagem, sendo encaminhada a hospital universitário quaternário aos 2 meses de vida, onde realizou laparotomia exploradora com lise de bridas sub oclusivas e drenagem de cavidade. Foi solicitada interconsulta da equipe de genética médica. Ao exame físico apresentava fácies infiltradas, distensão abdominal e manchas mongólicas distribuídas pelo corpo. Apresentava no hemograma linfócitos vacuolizados. Levantada hipótese clínica diagnóstica de doença de depósito lisossômico. Durante a internação, na unidade de terapia intensiva, foi realizado genoma através do Projeto Genomas Raros que mostrou variante patogênica em homozigose no gene CTSA: c.990dup p.(Cys331LeufsTer56), confirmando o diagnóstico de GS. Permaneceu internada aos cuidados da UTI Pediátrica até o seu falecimento aos 4 meses de vida. Realizamos comunicação e aconselhamento genético após resultado. O pai era fluente em língua portuguesa, porém a mãe falava apenas o dialeto de sua tribo do Senegal, eram moradores de cidade distante e muçulmanos, tornando o aconselhamento desta família um desafio à equipe.

Imagem



Imagem autorizada pela família

Discussão

GSIP é grave e a paciente evoluiu a óbito. O acolhimento e aconselhamento genético neste caso é difícil e as barreiras linguísticas, socioculturais e religiosas os tornaram um desafio ainda maior. Para situações em que encontramos barreiras na comunicação, tanto linguística como cultural, há a necessidade de buscar esses conhecimentos e estar aberto às diferenças e novas formas de comunicação, processo conhecido como competência cultural. A motivação em conhecer e compreender o outro e se dispor a novas ideias (Desejo Cultural) foi fundamental neste caso para que pudéssemos acolher e realizar o aconselhamento genético deste casal, os guiando à compreensão sobre o quadro e ausência de perspectiva de tratamento, os reunindo, respeitando suas crenças, além de proporcionar uma melhor interação com a filha em final de vida.

Agradecimentos

Essa pesquisa foi possível por meio do acesso aos dados e descobertas gerados pelo Projeto Genomas Raros: <http://www.genomasraros.com>
Grupo Girafa (Bioética e Cuidados Paliativos Pediátricos) - UNIFESP

Referências

