

# O QUE VOCÊ PRECISA SABER SOBRE A DOENÇA NIEMANN PICK TIPO B



*Olá, amigos e amigas!  
Meu nome é Juquinha e  
estou aqui representando  
as famílias Niemann Pick  
do Brasil.*



**ANPB**

Associação  
Niemann  
Pick & Batten  
Brasil

[www.niemannpickbrasil.org.br](http://www.niemannpickbrasil.org.br)

---

**Elaboração:**  
Maria Helena de Magalhães Dourado

**Revisão do conteúdo médico:**  
Dr. Charles Marques Lourenço, PHD

---



[www.niemannpickbrasil.org.br](http://www.niemannpickbrasil.org.br)  
[www.facebook.com/niemannpickbrasil](https://www.facebook.com/niemannpickbrasil)



“

Caros leitores,

A Associação Niemann Pick Brasil - ANPB foi criada, em 2010, por familiares de pessoas com a doença Niemann Pick.

A missão da associação é garantir às pessoas acometidas pela doença, nas suas diversas formas de apresentação, melhor qualidade de vida através do acesso aos tratamentos existentes para cada uma delas; da disseminação de informações relativas à doença; da busca do diagnóstico precoce da enfermidade; do incentivo à troca de experiências entre as famílias e da interação médico-familiares.

Entre os objetivos da ANPB, voltados para a sua missão, está também a defesa dos direitos das pessoas com doenças raras, reivindicando das instituições governamentais a devida atenção integral à sua saúde para melhor qualidade de vida.

Para apresentar os diferentes tipos da doença Niemann Pick e esclarecer dúvidas dos familiares e pacientes relativas às características da doença e os cuidados que ela requer, a ANPB elaborou cartilhas em linguagem simples para divulgar os tipos mais comuns da doença. Já publicamos a cartilha sobre a NP C, e agora lançamos a ***O que Você Precisa Saber Sobre a Doença Niemann Pick Tipo B*** na expectativa de orientar quanto as particularidades desta enfermidade e nos cuidados que são necessários para que os danos causados por uma condição tão rara, e ainda sem cura, possam ser minorados, promovendo melhor qualidade de vida às pessoas afetadas pela doença.

Boa leitura!

”

# Breve histórico da doença Niemann Pick

**A** doença Niemann Pick, que se pronuncia *ni-man-pique*, é uma condição genética muito rara, hereditária, ainda sem cura, e com pouquíssimos casos identificados no mundo inteiro.

O nome Niemann Pick foi dado à doença porque, em 1914, o pediatra alemão Albert Niemann descreveu o caso de uma criança com comprometimento cerebral e do sistema nervoso apresentando aumento do baço. Em 1927, o patologista alemão Ludwig Pick relatou evidências de outro distúrbio diferente dos mencionados anteriormente. Vem daí o nome dado à doença, fazendo referência ao Dr. Niemann e ao Dr. Pick. Trata-se de uma doença hereditária, que afeta o metabolismo dos esfingolipídios, ou seja, das moléculas gordurosas, constituintes importantes do sistema nervoso e presentes, em abundância, em órgãos como fígado e baço. Tradicionalmente, classifica-se em três tipos distintos: A, B e C. Historicamente, houve descrição de outros tipos o D e o E. Posteriormente, observou-se que se tratavam, apenas, de variantes dos tipos principais. Todas essas formas de apresentação da doença Niemann Pick são extremamente graves, sendo que cada uma delas possui características específicas.



Dr. Albert Niemann



Dr. Ludwig Pick

# Respostas que ajudam a lidar com a doença Niemann Pick Tipo B

## O que acontece no Tipo B da doença Niemann Pick?

Nesse Tipo da doença Niemann Pick, que decorre de falha (mutação genética) no cromossomo 11, o metabolismo dos esfingolipídios não ocorre adequadamente, pelo fato de o organismo não produzir a enzima denominada Esfingomielinase Ácida principalmente nos glóbulos brancos do sangue e nas células do fígado. Havendo deficiência dessa enzima, ocorre acúmulo dos esfingolipídios nas células do corpo, causando sérios problemas para o organismo. Essa mesma deficiência ocorre também no Tipo A da doença Niemann Pick que tem características próprias e muito mais graves do que o Tipo B.

## A quem a NP B afeta?

A NP B pode afetar crianças, jovens e adultos, geralmente com os pacientes tendo longa sobrevivência. É considerada uma doença pan étnica, isto é, pode ocorrer em qualquer etnia.

## Qual a incidência de casos da doença NP B?

A incidência estimada da Niemann Pick Tipo B é de 1:250.000 da população mundial. No Brasil, não se tem conhecimento do total exato dos casos existentes ou mesmo diagnosticados. A Associação Niemann Pick Brasil tem atualmente 16 pacientes cadastrados.

## Quais as consequências da NP B?

O acúmulo de lipídios e de outras gorduras, nas diversas células do organismo, provoca sérias dificuldades no funcionamento desses órgãos.

No pulmão, ocorrem problemas respiratórios com infecções pulmonares recorrentes.

Verifica-se também o aumento considerável do colesterol que pode levar a comprometimentos cardiovasculares como arteriosclerose prematura (“veias entupidas”).

Nos ossos, os lipídios e outras gorduras acumuladas provocam dores fortes e podem causar o baixo crescimento.

Essas dificuldades são tratadas paliativamente com medicamentos e procedimentos indicados para cada paciente por médicos especialistas.

## Quais os sintomas da NP B?

- Aumento do abdome devido ao acúmulo de esfingolipídios no fígado e no baço. Esse sintoma aparece no nascimento ou durante a infância;
- Problemas respiratórios, podendo incluir frequentes infecções pulmonares ou dificuldade respiratória;
- Aumento do colesterol, o que pode ocasionar risco de arteriosclerose precoce;
- Problemas ósseos que podem gerar dores nos ossos e baixo crescimento;
- Atraso na puberdade;



- Sangramento, principalmente no nariz;
- Sobrecarga de volume no coração;
- Mácula cereja no fundo do olho (essa mancha cereja geralmente não ocasiona queixas clínicas e é mais comum no Tipo A da doença).

## A doença NP B causa problemas neurológicos?

A Niemann Pick B é considerada uma forma não neuropática da doença, porque, nesse tipo de apresentação, normalmente não ocorrem sintomas de comprometimento neurológico como, por exemplo, perda das habilidades motoras. Problemas neurológicos não são comuns na NP B e podem se manifestar apenas pela existência da mácula cereja no fundo do olho.

## Como é feito o diagnóstico da NP B?

Preferencialmente, o diagnóstico é feito por meio de um ensaio (teste) enzimático que faz a dosagem da enzima Esfingomielinase Ácida. Esse ensaio é indicado também para o diagnóstico do Tipo A da doença. O teste pode ser feito, como triagem, em um papel filtro, mas o ideal é que seja feito nos leucócitos extraídos a partir do sangue periférico. Esse seria o chamado “padrão ouro” para o diagnóstico.

Entretanto, quando o paciente tem uma atividade enzimática residual um pouco mais alta, às vezes os valores residuais nos leucócitos ficam duvidosos. Então, é necessário fazer um ensaio enzimático fibroblasto. Isso é raro acontecer, mas acontece.

A informação a ser dada pelo ensaio enzimático é que se trata da doença de Niemann Pick A B. O que vai diferenciar basicamente os dois tipos, nesse caso, são os sintomas neurológicos que estarão quase que exclusivamente presentes no Tipo A da doença. Usualmente, os pacientes com Niemann Pick devem ser avaliados com base regular e, em



geral, pacientes com o Tipo A apresentam sintomas neurológicos como regressão dos movimentos, hipotonia (diminuição do tônus muscular) e atraso no desenvolvimento ainda nos primeiros anos de vida.

Outra forma de diferenciar os dois tipos é fazer o estudo genético diretamente nas mutações do gene da Esfingomielinase Ácida, o que pode auxiliar, em alguns casos, na determinação da existência ou não de sintomas neurológicos.

Atualmente, tendo em vista essa questão enzimática, os tipos A e B da doença Niemann Pick estão sendo chamados de Deficiência da Esfingomielinase Ácida. Entretanto, permanece também a denominação histórica: Niemann Pick Tipo A e Niemann Pick Tipo B.

### Existe tratamento para a NP B?

Ainda não existe uma terapia específica aprovada para a NPB. Entretanto, uma terapia potencial de reposição enzimática para tratar a doença se encontra em estudo clínico bem avançado. Espera-se que esse estudo venha a ser concluído nos próximos anos. Os resultados desse estudo, tanto em adultos quanto em crianças, têm sido muito animadores. Logo que seja aprovado para uso no tratamento da NP B pelas autoridades médicas, internacionais e nacionais, será disponibilizado para os pacientes de todo o mundo, o que é hoje ansiosamente aguardado por todos os que convivem com a doença sem o alento de ter um tratamento específico que possa estabilizá-la e, até mesmo curá-la.

Enquanto se espera a liberação da terapia, os sintomas da doença são tratados com base na clínica individual de cada paciente com medicamentos específicos para cada problema próprio da sintomatologia, o que, de alguma forma, minimiza os efeitos negativos da enfermidade.



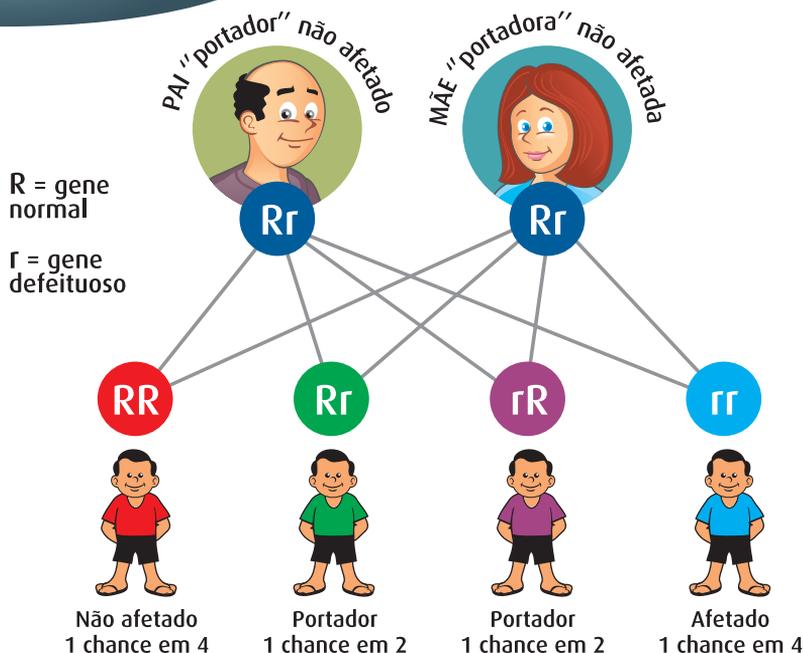


## Como se desenvolve a doença NP B?

A doença NP B é geneticamente herdada. Uma pessoa pode herdar o gene defeituoso de um dos pais e ser apenas um portador da doença, mas não a desenvolver. Essa pessoa possui apenas uma cópia do gene defeituoso e é chamada de portador heterozigoto.

Mas, quando ambos, pai e mãe, são portadores do gene defeituoso e os dois transmitem esse gene para o filho ou filha, a criança apresentará a doença desde a concepção. Essa herança é chamada autossômica recessiva, ou seja, duas cópias do gene defeituoso, uma do pai e outra da mãe, são necessárias para que a doença se manifeste.

## QUADRO DA TRANSMISSÃO DA DOENÇA



[Baseado no quadro da publicação Active Support, da Actelion]

Se os pais forem portadores do gene NP B defeituoso, a chance de os filhos gerados herdarem esses genes (uma cópia do pai e outra da mãe) é de 1 para 4, o que significa que as chances são de 25%. Assim, uma família pode ter mais de um filho/filha afetado pela doença. Pode acontecer também que um dos filhos desse casal herde dos pais apenas os genes normais. Nesse caso, ele não é portador do gene nem desenvolverá a doença.

Contudo, quando ambos os pais repassam o gene defeituoso à criança, mais cedo ou mais tarde, ela apresentará a doença.

## Como deve ser a alimentação na NP B?

A alimentação das pessoas com NP B deve ser a mais saudável quanto possível e elas devem ingerir bastante água para evitar desidratação.

Alimentos recomendáveis:

- frutas e vegetais orgânicos;
- grãos integrais;
- carnes magras.

Normalmente, os pacientes com Niemann Pick Tipo B têm um metabolismo mais elevado do que o normal. Daí o organismo exigir mais alimentos para que a necessidade de ingestão de calorias seja atendida. A taxa metabólica pode ser 20% a 30% maior do que na média da população. Entretanto, as pessoas que apresentam acentuado aumento do fígado e/ou baço, apesar da necessidade de mais alimentos, têm muito pouco apetite ou mesmo nenhum. Assim, são importantes as pausas entre as refeições e que se ofereçam a esses pacientes mais lanches saudáveis ao longo do dia e em porções menores. Os pacientes devem atender às suas necessidades calóricas, mas ingerindo alimentos saudáveis.



Alimentos que devem ser evitados

- Carne vermelha
- Sucos em geral
- Frituras
- Leite de origem animal
- Produtos derivados do leite animal



Importante chamar a atenção para os alimentos aos quais cada paciente apresenta intolerância. Muitos têm apresentado intolerância ao trigo.

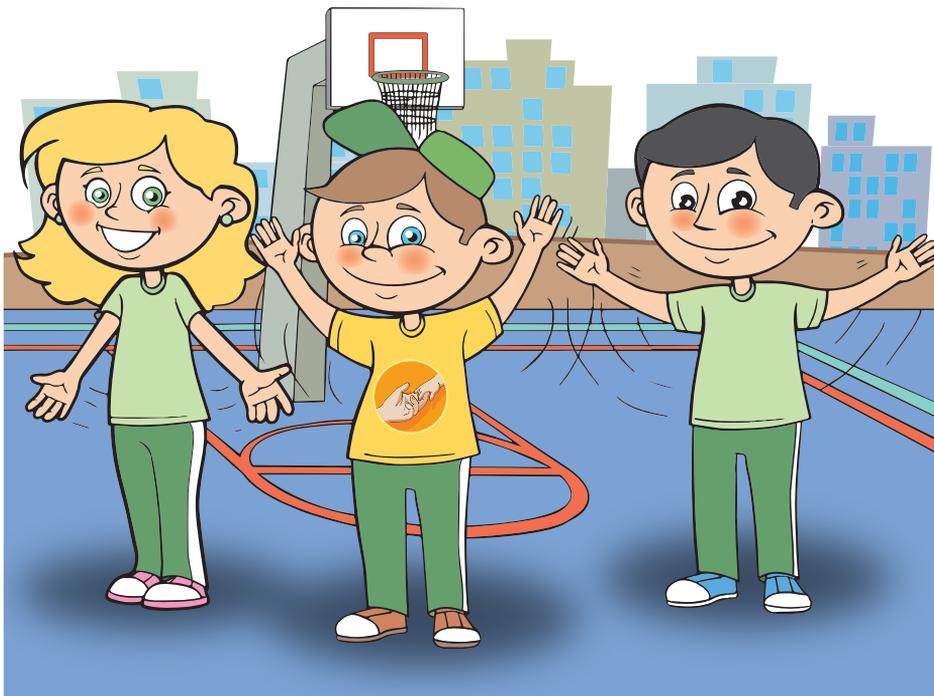
Normalmente, os pacientes com Niemann Pick Tipo B apresentam numerosas deficiências nutricionais. É fundamental a orientação médica e de nutricionista para que se faça a suplementação de vitaminas, cálcio, ferro e outras. Isso pode ser feito através da indicação de alimentos que possam suprir essas deficiências. A dieta saudável pode abrandar a progressão da doença e atuar na manutenção da saúde em geral. Assim, recomendam-se frutas e legumes orgânicos, carne branca e muita água. Alimentos que contêm lactose devem ser evitados.

A alimentação de cada pessoa com NP B deve ser orientada por médico e por nutricionista, observando-se as necessidades específicas.

É preciso que a alimentação regular seja feita na hora certa e com tempo suficiente para uma boa mastigação e deglutição dos alimentos. Isso certamente garantirá maior absorção dos nutrientes e melhor digestão.

## Atividades físicas são possíveis na NP B?

Estando o paciente com o estado de saúde bem controlado, recomendam-se exercícios moderados e regulares para lhe proporcionar mais energia. Devem ser exercícios que agradem o paciente, e que lhe tragam prazer e alegria na execução. Evidentemente, no agravamento da doença, em que ocorram debilidades físicas, mesmo os exercícios leves e moderados, devem ser evitados. É recomendável consultar o médico antes de ser iniciada qualquer atividade física pela pessoa com NP B. Em casos mais graves da doença, com a piora de alguns sintomas, jogos que requeiram simples habilidades manuais, atenção e concentração podem ser prazerosos e proporcionar alegria e divertimento ao paciente.



## Como se dão as interrelações pessoais na NP B?

A interrelação pessoal, quando acontece de forma agradável e tranquila, é muito importante para a pessoa com NP B. O convívio e a comunicação com outras pessoas só lhe traz benefícios. O isolamento machuca o ser e o torna amargo. A doença não deve ser impedimento para a vida ativa e participativa na sociedade. Quanto mais útil o paciente se sentir, melhor ele lidará com as adversidades que a doença pode lhe causar.

Cabe à família papel fundamental na demonstração de aceitação irrestrita do filho/filha, como ele/ela é, e o apoio relativo ao que ele/ela pretende realizar como cidadão participativo, informando-lhe, a partir de orientação médica, tudo o que for impedimento para essa atuação.

Havendo problemas de adaptação ou de aceitação das características físicas, impostas pela NP B, é fundamental a assistência psicológica de um profissional experiente e com conhecimentos relativos aos aspectos principais que envolvem a doença.

O acompanhamento médico regular da pessoa com NP B é fundamental para que as famílias sejam bem orientadas quanto às características da doença e aos cuidados e atenção que o paciente requer.



## É possível a escolarização na NP B?

Considerando que a Niemann Pick Tipo B, de modo geral, **não** é incapacitante física e mentalmente, ainda que algumas pessoas possam ter algumas limitações provocadas por dificuldades de funcionamento de alguns órgãos, os pacientes com a doença podem frequentar a escola e muitos têm conseguido concluir até cursos de nível superior.

É fundamental, entretanto, que a escola seja muito bem informada sobre o quadro de saúde do aluno/aluna e que haja acompanhamento de perto pela família no decorrer da sua vida escolar.

No caso de impossibilidade de frequência regular do paciente à escola, devido ao agravamento de um sintoma ou por indisposição física, o que exige muita cautela para que se evitem quedas e tombos, recomenda-se que o paciente permaneça em casa. Nesses casos, existem projetos de educação inclusiva, proporcionados pelos governos estaduais e municipais, que disponibilizam professores da rede pública para o desenvolvimento de atividades escolares em domicílio.

Propiciar as condições para que a pessoa com Niemann Pick Tipo B possa viver e conviver na sociedade como cidadão/cidadã participativo (a) é fundamental. A doença pode trazer algumas limitações, mas ela não impede a interação e a integração. A proximidade da aprovação, no mundo, de uma terapia específica para doença, abre novos horizontes e inspira confiança em dias muito melhores para todos os que convivem hoje com a NP B.

“O fato de uma pessoa ser rara NÃO a torna desigual ao seu semelhante.”



## Referências

1. *A practical guide to Acid Spingomyelinase Deficiency Niemann Pick disease type B*, publicado por The Niemann Pick Disease Group (UK), Suite 2, Vermont House, Concord Washington NE 37 25Q, [www.niemannpick.org.uk](http://www.niemannpick.org.uk).
2. Consulta, através da Internet, ao site Kaila's Way The Fight Against Niemann Pick Type B and Other Rare Genetic Diseases. Agosto 2017.
3. Informações sobre a alimentação de crianças com a doença NP B obtidas através de algumas mães cadastradas na ANPB.





**[www.niemannpickbrasil.org.br](http://www.niemannpickbrasil.org.br)**  
**[contato@niemannpickbrasil.org.br](mailto:contato@niemannpickbrasil.org.br)**  
**[www.facebook.com/niemannpickbrasil](https://www.facebook.com/niemannpickbrasil)**