

14º Congresso Brasileiro de Ensino e Pesquisa 2014

9º CONGRESSO BRASILEIRO DE PESQUISA EM
SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE

2º CONGRESSO BRASILEIRO DE RESIDENTES DE PEDIATRIA

2º ENCONTRO NACIONAL DE LIGAS DE PEDIATRIA

14º FÓRUM DA ACADEMIA BRASILEIRA DE PEDIATRIA - Prof. Dr. Izrail Cat



Trabalhos Científicos

Título: Mucopolissacaridose I: Diagnóstico Diferencial Subgiagnosticado De Hepatoesplenomegalia - Relato De Caso

Autores: SAMARAH PAULA NASCENTE JORCELINO (UNIVERSIDADE NILTON LINS); RAYSSA FIGUEIREDO MAGALHÃES (UNIVERSIDADE NILTON LINS)

Resumo: Introdução: A mucopolissacaridose I (MPS I) é uma doença de depósito lisossômico, hereditária, rara e é causada pela deficiência da enzima lisossômica α -L-iduronidase. A herança da doença é autossômica recessiva e afeta igualmente pessoas do sexo masculino e do sexo feminino. A doença pertence ao subconjunto de mucopolissacaridoses das doenças de depósito lisossômico, com uma incidência estimada em cerca de 1:100.000 em todas as populações. Descrição do caso: Paciente de quatro anos e dez meses, procedente de Manaus-AM, comparece a consulta ambulatorial com história de pneumonias de repetição associada e retardo do desenvolvimento neuropsicomotor. Mãe relata diagnóstico recente de MPS em filho mais velho. Ao exame físico, hérnia umbilical e hepatoesplenomegalia. Sem outros sinais sistêmicos de doença de rápida progressão. Demais exames normais. O diagnóstico de MPS I foi confirmado pela dosagem de α -L-iduronidase nos leucócitos e concentração fragmentos de glicosaminoglicanos (GAG). O aconselhamento genético foi solicitado e a terapia de reposição enzimática semanal foi iniciada. Comentários: O relato deste caso visa influenciar o profissional a pensar em doenças genéticas com acometimento multissistêmico sem evidência clara durante consulta pediátrica. Uma vez diagnosticado a deficiência enzimática, o tratamento instituído precocemente retarda as manifestações de doença grave, diminuindo morbimortalidade, melhorando qualidade de vida da criança e de sua família. As complicações clínicas específicas variam e são difíceis de prever para cada paciente. Lamentavelmente, os exames de laboratório disponíveis no momento não permitem prever com exatidão os rumos da doença. Os tratamentos disponíveis oferecem esperança no sentido de evitar ou deter o processo da doença, corrigindo a deficiência de α -L-iduronidase. Alguns estão em uso, como a terapia de reposição enzimática específica e há ainda outros que estão em fase de desenvolvimento inicial (terapia gênica).