



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Complicações Enterogástricas E Má Formações Do Sistema Digestório Apresentadas Por Portadores De Mucopolissacaridoses-mps: Relato De Caso

Autores: ADNA MEDEIROS; CAIO MEDEIROS; NEFTALI MACÊDO JUNIOR; CAMILA SEIXAS; LUANA NOGUEIRA; JOÃO BARBOSA; CAIO SANTOS; CAIO LIMA

Resumo: Introdução: Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas hereditárias de herança autossômica recessiva, causando erros inatos do metabolismo dos lisossomos. Estes levam a falta de funcionamento adequado de enzimas que digerem Glicosaminoglicanos (GAG's). Sua incidência global está estimada em 1,9-4,5/100.000 nascimentos. No Brasil, existem cerca de 250 pacientes diagnosticados atualmente. Sua apresentação clínica varia de acordo com a enzima deficiente, sendo assim uma doença clinicamente heterogênea, com repercussões em diversos sistemas orgânicos. No sistema digestório, podemos evidenciar: malformações da língua e alvéolos dentários, constipação intestinal e/ou diarreia crônica por depósito de GAG's no interior das células ganglionares do sistema nervoso entérico, protuberância variável do abdome por acúmulo de GAG's no fígado (hepatomegalia progressiva) associada ou não ao baço (esplenomegalia), ambos sem causar disfunção. Descrição do caso: Criança com diagnóstico de MPS-VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy), 4 anos, atendido em hospital de referência com quadro de diarreia aguda e desidratação. Ao exame físico apresentava como principais achados enterogástricos: macroglossia, hipertrofia dos alvéolos dentários, abdome globoso, distendido, indolor à palpação superficial e profunda, hepatoesplenomegalia e herniação umbilical. Discussão: Podemos perceber que os problemas enterogástricos apresentados nestes casos são exacerbados pela diminuição da atividade física, fraqueza muscular e pelo uso de antibióticos para outros problemas. O tratamento nestes casos é de apoio ou sintomático. Em geral, hérnias umbilicais não são tratadas, exceto quando comprometem a saúde da criança. Sintomas gastrointestinais (neste caso diarreia) podem ser controlados com dieta, incluindo controle da quantidade de resíduos, associada à reposição hidroeletrólítica conforme necessidade. Conclusão: Em razão das manifestações clínicas descritas em todos os tipos de MPS é importante o acompanhamento multidisciplinar, para prevenir e diagnosticar precocemente as complicações que podem ser tratadas, melhorando a qualidade de vida do portador de MPS e oferecendo apoio à família.