

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Sanfilippo E As Desordens Metabolicas No Desafio De Um Diagnóstico Precoce: Relato De Caso.

Autores: MIKAELA MELO (UNINASSAU), PAOLA BEDIN (UNINASSAU), GEOVANNA PEREIRA (UNINASSAU), GABRIELA SUED (UNINASSAU), GUSTAVO OLIVEIRA (UNINASSAU)

Resumo: A mucopolissacaridose tipo III, também conhecida como síndrome de sanfilippo, trata-se de uma desordem metabólica, de caráter genético, autossômica recessiva, caracterizada pela ausência dos mucopolissacarídeos III, que são responsáveis pela quebra das longas cadeias de glicosaminoglicanos (GAGs). Relatar caso raro de um paciente pediátrico com mucopolissacaridose III A (MPS), com ênfase nas desordens metabólicas e manifestações clínicas. W.C.P, sexo masculino, 8 anos, acompanhado da genitora em consulta pediátrica na Policlínica Uninassau, para avaliação de distúrbio comportamental de crescimento e atraso de linguagem. Nasceu com 42 semanas, parto cesáreo, e filho de pais consanguíneos. Possui diagnóstico de MPS tipo 3, desde 1 ano e 8 meses, após apresentar regressão da fala e do desenvolvimento. Paciente hiperativo, irritado, com insônia, piora progressiva do comportamento, crises de agitação psicomotora frequentes, acompanhadas por períodos de agressividade, piora da regressão da fala, deficiência de crescimento e de ganho de peso. Ao exame físico: paciente em regular estado geral, agitado, com baixo peso 21 kg e baixa estatura 1,15 cm, apresenta hepatomegalia 5 cm do rebordo costal. Paciente apresenta protusão lingual, cabelos grossos e hirsutismo. Nos exames laboratoriais atenção ao colesterol total 185,0 mg/dL, LDL 94,3 mg/dL, HDL 40,0 mg/dL e triglicérides 90 mg/dL. Faz uso de Risperidona 5 gotas, com melhora gradativa no comportamento. Foi encaminhado para neuropediatra, para investigação do comportamento, e encaminhado para o endocrinopediatra para avaliação metabólica e do distúrbio de crescimento. O paciente afetado pela MPS III-A pode apresentar uma série de sinais e sintomas que integram um quadro clínico multissistêmico, comprometendo ossos e articulações, funções cognitivas e desordens metabólicas. Diante de um quadro clínico que suscita dúvidas é essencial a revisão dos marcos do desenvolvimento infantil, bem como a solicitação de exames complementares para que diagnósticos diferenciais sejam pesquisados. Essa conduta vai permitir um diagnóstico precoce com o intuito de aperfeiçoar o tratamento e evitar a exposição a medicamentos e terapias inapropriadas. A MPS III é uma doença que ainda não tem cura, mas existem terapias de reabilitação, como a terapia de reposição enzimática, que visam desacelerar a progressão da doença e ofertar melhor qualidade de vida ao paciente. O melhor futuro para os pacientes afetados pelas MPS depende da identificação precoce, compreensão e manejo adequado das manifestações multissistêmicas da doença, incluindo medidas de suporte, que devem fazer parte da assistência multidisciplinar. A terapia de reposição enzimática já permite modificar as perspectivas de tratamento das MPS III-A. Nesse sentido, o conhecimento dos mecanismos genéticos e metabólicos, faz pressupor que, em um futuro próximo, novas formas clínicas sejam descritas, proporcionando tratamento adequado e melhor qualidade de vida aos pacientes.