



04 a 07
DE JUNHO

Hotel Girassol Plaza
701 Norte, Rua NS A, Conj. 2, Lote 4
Plano Diretor Norte, Palmas - TO



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Aconselhamento Genético Na Mucopolissacaridose Tipo Vi

Autores: MARIA JOSELEIDE ALMEIDA (HOSPITAL ADRIANO JORGE), GIULIA CHIARA CAMILO SOUSA (FAMETRO), ELENA MARTA AMARAL DOS SANTOS (HOSPITAL SANTO ALBERTO), VANIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (UFAM), ADRIANA TÁVORA DE ALBUQUERQUE TAVEIRA (UEA)

Resumo: A mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) é uma doença genética rara, de caráter autossômico recessivo, com risco de recorrência de 25% para cada concepção do casal genitor de um filho já diagnosticado com a condição. É causada pela deficiência da enzima arilsulfatase, que leva a acúmulo progressivo de glicosaminoglicans (GAGs) dermatan sulfato nos lisossomos. Na sua forma de progressão rápida pode levar a um quadro de disostose multiplex com extrema baixa estatura e deformidades esqueléticas. Além disso no quadro clínico é possível observar, infecções respiratórias de repetição, depósito em córneas, hepato e esplenomegalias, comprometimento de válvulas cardíacas. A inteligência na maioria das vezes é normal. A importância do diagnóstico precoce é essencial para se evitar as sequelas progressivas da doença. É doença prevista na terceira fase da expansão da triagem neonatal biológica do SUS. "Relato de caso clínico com ênfase em aconselhamento genético e diagnóstico precoce." "RPC, sexo masculino, aos 2 anos de idade foi diagnosticado com MPS VI através de painel genético para displasias esqueléticas durante a pandemia. Família proveniente do interior do estado do Amazonas, pais consaguíneos. O paciente apresentava baixa estatura, infecções respiratórias de repetição, macrocrania, "fácies grosseira", hepatoesplenomegalia, displasia esquelética progressiva e comprometimento de válvula mitral. Seus pais receberam aconselhamento genético sobre o risco de recorrência de 25%. O casal teve outro filho um ano depois desse diagnóstico. Foi coletado teste na idade neonatal, resultado semelhante ao do irmão mais velho. Iniciado terapia de reposição enzimática para MPS VI, segundo protocolo clínico de diretrizes terapêuticas do Ministério da Saúde. O irmão mais novo evoluiu de maneira diferente do anterior, não tendo tateas complicações respiratórias e esqueléticas. "O aconselhamento genético ajuda no diagnóstico precoce e prevenção de complicações da MPS VI.