



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título:

Autores: SHIRLEY GUEDES (UNIFESO); ISAIAS PAIVA (UNIFESO); CAROLINE PAIVA (UNIGRANRIO); SHERLE GUEDES (USS); LIDIA PILLO (UNIFESO); INGRID SENA (UNIFESO); ALINE MAIA (UNIFESO)

Resumo: **Introdução:** As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas, decorrentes de deficiências enzimáticas, com consequente acúmulo lisossomal de mucopolissacarídeos nos tecidos, resultando em sinais e sintomas permanentes e progressivos. As MPS são classificadas em tipos I, II, III, IV, VI, VII, VIII e IX, de acordo com deficiências específicas de enzimas lisossômicas e diferenciadas por características clínicas de apresentação. As MPS III são subdivididas em quatro subtipos: III-A, III-B, III-C e III-D, de acordo com a deficiência enzimática específica. São caracterizadas por fenótipo somático leve, doença neurodegenerativa precoce e grave, com proeminentes distúrbios de comportamento e convulsões. O diagnóstico oportuno e precoce é fundamental para um melhor prognóstico. **Resultados:** PFC, masculino, branco, Teresópolis/RJ. Referido aos cinco meses de idade, por fenótipo de MPS. Relato prévio de pneumonia, bronquiolite, otite média aguda e hipersecreção em vias aéreas superiores (VAS) com taquipnéia e sibilância. É o quinto filho, de pais consanguíneos. Gestação sem intercorrências e Pré-natal completo. Parto cesáreo, no termo, sem asfixia perinatal. Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e hipotonia. Peso 2.700 g, mediu 47 cm. Perímetro Cefálico (PC) 34 cm. **Morfológico:** Peso e estatura no p 20; macrocefalia, face com aspecto "coarse", fronte proeminente, telecanto, cílios longos, narinas antevertidas, filtro longo, lábio superior fino e microretrognatia. Hepatoesplenomegalia, hidrocele, hérnia inguinal, linfodema em pés e gibosidade em coluna dorsal. Pesquisa de Glicosaminoglicanos (GAGs) positiva na urina, cromatografia de GAGs com perfil sugestivo de MPS III. Ensaio enzimático: alfa-N-acetilglicosaminidase não detectável, padrão compatível com MPS tipo III-B. Evoluindo com atraso de DNPM, hipersecreção em VAS, pneumonias e otites de repetição. **Discussão:** O probando apresenta fenótipo característico de MPS III de acordo com a literatura. Seu diagnóstico definitivo só foi possível pela pesquisa de GAGs e ensaio enzimático, com resultados compatíveis com os dados obtidos. **Conclusão:** O probando apresentava o fenótipo típico de MPS, sendo precoce para a MPS IIIB. Enfatizamos a necessidade de reconhecimento pelo pediatra do fenótipo MPS.