



Trabalhos Científicos

Título: Quando Suspeitar De Mps? Mucopolissacaridose No Amazonas- Relato De Caso

Autores: LIANE DA SILVA FALCÃO MACHADO (FUNDAÇÃO DE MEDICINA TROPICAL DR. HEITOR VIEIRA DOURADO); SAMARAH PAULA NASCENTE JORCELINO (FUNDAÇÃO DE MEDICINA TROPICAL DR. HEITOR VIEIRA DOURADO); CAROLINA BRANDÃO CABRAL (FUNDAÇÃO DE MEDICINA TROPICAL DR. HEITOR VIEIRA DOURADO); ALLAN SALES GOMES (FUNDAÇÃO DE MEDICINA TROPICAL DR. HEITOR VIEIRA DOURADO); JOSÉ AUGUSTO QUEIROZ AGUIAR JÚNIOR (FUNDAÇÃO DE MEDICINA TROPICAL DR. HEITOR VIEIRA DOURADO); DEANNY COUTINHO FIGUEIREDO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GETÚLIO VARGAS); SAMUEL HENRIQUE CARVALHO ALBUQUERQUE (INSTITUTO DA CRIANÇA DO AMAZONAS)

Resumo: Introdução: As mucopolissacaridoses (MPS) representam um grupo de doenças lisossômicas de depósito (DLD). As MPS são causadas pela deficiência das enzimas que catalisam a degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs). O acúmulo lisossomal de moléculas de GAGs resulta em disfunções celulares, teciduais, orgânicas e alterações multissistêmicas. Descrição do caso: E S O, masc, branco, gestação sem intercorrências, parto normal a termo, peso 2200g e aspecto normal ao nascimento. Andou com 18 meses e falou aos 3 anos de idade. Aos dois anos evoluiu com macrocefalia, hérnia umbilical com recidiva pós-cirúrgica, respiração ruidosa com roncos noturnos e perda progressiva da acuidade visual. Ao exame físico: fácies sindrômica; macro e dolicocefalia; ausência de macroglossia; baixa estatura para a idade e opacificação de córnea inicial. Ausculta cardíaca e pulmonar sem alterações; abdome globoso e hérnia umbilical. Apresentou radiografia de mãos com anquilose das articulações interfalangeanas em ambas as mãos, exames laboratoriais dentro dos limites de normalidade e hepatoesplenomegalia na USG de abdome. Discussão: A incidência global das MPS está estimada em 1,9 - 4,5/100.000 nascimentos. No Brasil este dado é desconhecido. A carência de dados pode ser explicada por ausência de diagnóstico, diagnóstico incorreto, óbito antes do diagnóstico e dificuldades de acesso a um centro de referência para investigação de MPS. A carência de recursos tecnológicos para investigação diagnóstica contribui para um mau prognóstico da doença. Fazem-se necessários mais estudos envolvendo esse distúrbio metabólico em diferentes regiões brasileiras para um correto levantamento epidemiológico das mucopolissacaridoses no Brasil, possibilitando, também, comparar os dados encontrados entre as regiões do país e do mundo. Conclusão: O estabelecimento precoce do diagnóstico viabiliza um melhor aconselhamento genético e proporciona o controle das complicações a partir do emprego da terapêutica adequada - Terapia de Reposição Enzimática, que resulta na melhoria da qualidade de vida dos pacientes.