



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Terapia De Reposição Enzimática Em Um Paciente Com Síndrome De Morquio A

Autores: HELENA GARCIA BETINARDI BERNARDI (FAMEMA); CATHARINE ERENO ANTONIOL (FAMEMA); DAHER SABBAG FILHO (FAMEMA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Morquio é uma Mucopolissacaridose do tipo IV (MPS IV) que consiste em uma deficiência ou ausência da enzima lisossomal N-acetilgalactosamina-6-sulfatase levando ao acúmulo do queratan sulfato, um importante componente dos proteoglicanos na cartilagem, causando portanto alterações osteoarticulares, principal manifestação clínica da doença. Para tratamento dos pacientes com Síndrome de Morquio é oferecida a terapia de reposição enzimática (TRE) com elosulfase alfa, aprovado em 2014. DESCRIÇÃO DO CASO: P.A.L, sexo masculino, 7 anos, começou a apresentar sintomas da doença aos 3 anos de idade com dor em região cervical e limitações de movimento com dificuldade para deambular. A doença foi diagnosticada em 2013 com resultado da atividade enzimática de 21,66 nmol 24h/mg proteína em leucócito (valor de referência para normalidade: 40-170). Ao exame físico apresentava dores ósseas generalizadas do quadril e membros inferiores, frouxidão dos dedos, marcha oscilante e joelho valgo. Além disso, os exames radiológicos mostravam discreta irregularidade das epífises femorais, com alargamento dos colos bilateralmente, escoliose dorso lombar destro convexa, com discreto desnível da bacia no sentido anti-horário, e platispondilia das vértebras. O tratamento de reposição enzimática foi inicializado apenas em 2014, com dose semanal de elosulfase alfa 60mg por via intravenosa. Em aproximadamente dois meses de tratamento, paciente mostrou melhora do quadro com melhora na deambulação e realizando atividades diárias com mais facilidade, como subir e descer escadas, entrar no carro. Relata também diminuição das dores. DISCUSSÃO: Este é o único tratamento disponível mundialmente para pacientes com MPS IVA e assim como é apontado na literatura, foi identificado melhora do quadro do paciente, principalmente osteoarticular, após início de TRE. CONCLUSÃO: Foi possível concluir a importância do avanço no tratamento da doença em questão com a aprovação do elosulfase alfa, uma vez que este melhora o prognóstico da doença e a qualidade de vida do paciente.