



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Precoce Demucopolissacaridose Tipo I: Relato De Caso

Autores: ANA JOVINA BARRETO BISPO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE); VIVIANE VIVIANE MACEDO MARINHO BARRETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE); WALTER MARCELO OLIVEIRA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE TIRADENTES); RENATA TAVARES DA SILVA (UNIVERSIDADE TIRADENTES); AUGUSTO CÊSAR SANTIAGO ARAÚJO JÚNIOR (UNIVERSIDADE TIRADENTES); MAYARA CARDOSO FERNANDES (UNIVERSIDADE TIRADENTES); RENATA ISABELA FEITOSA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE TIRADENTES)

Resumo: INTRODUÇÃO: mucopolissacaridose I (MPS I) ou síndrome de Hurler é uma doença genética causada pela deficiência da enzima α -iduronidase. Ao nascimento, a criança pode apresentar-se fenotipicamente normal, mas com a progressão dos depósitos de glicosaminoglicanos (GAGs) em células ocorre envolvimento sistêmico e disfunções progressivas. RELATO DO CASO: M.F.R., 1 ano, masculino, natural de Itabaiana-SE, pais não consanguíneos. História de obstrução nasal desde nascimento e atraso do desenvolvimento neuromotor. Acompanhado na unidade básica de saúde até os nove meses de idade, quando foi encaminhado ao cirurgião infantil do HU da Universidade Federal de Sergipe por hérnia inguinal, hipospádia. Este, após primeiro atendimento, encaminhou-a à enfermaria de pediatria para investigação síndrômica. No momento da admissão hospitalar apresentava face grosseira, desproporção cefalocorporal, hipertelorismo, ponte nasal achatada e alargada, narinas amplas, macroglossia, rigidez articular, esterno proeminente, aumento de volume inguinoescrotal. Radiografia da coluna com cifose de junção dorsolombar com aspecto cuneiforme, ultrassonografia de abdome normal e de bolsa escrotal com hérnia inguinal e hidrocele bilateral, tomografia computadorizada de crânio com coleção extra-axial benigna, proptose ocular bilateral. A excreção urinária de GAGs foi elevada e a atividade da enzima α -iduronidase em leucócitos foi de 0,69 nmol/h/mg de proteína (VN-32-52). DISCUSSÃO: descrevemos um caso com comprometimento multissistêmico e exames laboratoriais confirmando o diagnóstico de MPS I., doença com incidência de 1/10000-25000 nascimentos. O paciente descrito teve seus primeiros atendimentos na atenção básica, sendo encaminhado ao serviço especializado para correção de patologia cirúrgica. A suspeita diagnóstica de MPS foi levantada apenas em um hospital terciário. CONCLUSÃO: o diagnóstico de MPS antes do dano irreversível a tecidos é extremamente difícil. Capacitações voltadas ao reconhecimento de doenças pouco conhecidas dirigidas aos profissionais da atenção básica contribuirá para identificação precoce e instituição de terapêuticas disponíveis, podendo prevenir alterações no desenvolvimento dos portadores e melhorar significativamente sua qualidade de vida.