



Trabalhos Científicos

Título: Mucopolissacaridose Tipo II: Relato De Caso De Paciente Acompanhado Em Serviço De Home Care.

Autores: CAROLINE TABATINGA CARDOSO (UNIMED FORTALEZA); ANA KARLA FARIAS DA COSTA (UNIMED FORTALEZA); LUANA GUEDES BEZERRA NOBRE (UNIMED FORTALEZA); CRISTIANO WALTER MORAES ROLA JÚNIOR (UNIMED FORTALEZA)

Resumo: **INTRODUÇÃO** As Mucopolissaridoses (MPS) compõem um conjunto de enfermidades caracterizadas por deficiência enzimática, gerando acúmulo de mucopolissacarídeos nos lisossomos dos tecidos. **DESCRIÇÃO DO CASO** JPCFS, 9 anos, iniciou quadro de IVAS e pneumonias de repetição associado a aumento do perímetro cefálico aos 2 anos. Avaliado por neurologista que suspeitou de MPS devido características faciais. Encaminhado ao geneticista que confirmou diagnóstico e iniciou terapia de reposição enzimática (TRE) aos 3 anos. Apresentou retardo da progressão da doença. Nega histórico familiar ou consanguinidade. Paciente com encefalopatia crônica, suporte ventilatório e alimentação por sonda de gastrostomia, devido uma parada cárdio-respiratória durante sedação para ressonância magnética. **DISCUSSÃO** Mucopolissaridose tipo II (MPS II) ou Síndrome de Hunter é uma doença genética, com vasta manifestação fenotípica, de herança autossômica recessiva ligada ao x (maioria dos acometidos do sexo masculino), ocasionando disfunção na atividade da enzima iduronato-2-sulfatase (IDS) responsável pelo catabolismo dos glicosaminoglicanos (GAGs) e consequente deposição nos órgãos/tecidos. Diagnóstico através de exame urinários com dosagem do nível de GAGs e por atividade enzimática específica no sangue, leucócitos ou fibroblastos da pele. Principais manifestações clínicas: face grosseira, alterações esqueléticas, baixa estatura, hérnia umbilical, contratura articular, retardo mental, infecções recorrentes, surdez e cardiopatia. Distingue-se duas variantes clínicas: a) forma grave – início aos 2 anos, deterioração mental progressiva e morte na segunda década e b) forma atenuada – início tardio, leve ou nenhum retardo mental e sobrevida até sexta década. Os tratamentos disponíveis são o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH), sendo controversa e associada à alta morbimortalidade, ou a TRE que é mais utilizada, com aplicação endovenosa semanal da enzima recombinante semelhante à deficiente. Atualmente, disponível idursulfase (IDS), na dose 0,5mg/kg/semana. **CONCLUSÃO** Evidenciar as manifestações clínicas da MPS II com o intuito de promover um aumento na precocidade diagnóstica, objetivando maior efetividade no tratamento e retardo da progressão da doença.