



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Paciente Com Síndrome De Maroteaux-Lamy Em Tratamento Tardio.

Autores: LUCAS ALVES (UERN); MARINA ALMEIDA (UERN); LÍDIA BARISIC (UERN); POLIANA CRUZ (UERN); THIAGO SILVA (UERN); ÉRICA BARRETO (UERN); ANA LUÍSA NÓBREGA (UERN); EMIDIANA OLIVEIRA (UERN); CLÁUDIA CARLOS (UERN); JERÔNIMO MAIA SOBRINHO (UERN)

Resumo: Introdução: A mucopolissacaridose(MPS) representa um grupo de doenças genéticas raras, que apresentam em comum a deficiência das enzimas lisossomais responsáveis pela degradação dos glicosaminoglicanos(GAGs). Descrição do caso: Paciente ICPG, 21 anos de idade, sexo masculino, branco. A partir dos achados clínicos e exames complementares, teve diagnóstico confirmado de MPS VI aos 3 anos e 8 meses de idade, porém iniciou a TRE somente aos 17 anos. Hipertenso, em uso de hidroclorotiazida e furosemida. Na história clínica também apresenta quadro de dispneia e infecção respiratória de repetição, mas com melhora após o início da TRE. Realizou herniorrafia inguinal há 20 anos. Ausência de cosanguinidade entre os pais do paciente, além disso não há antecedente familiar para MPS. Ao exame físico, apresenta facies grosseiras, baixa estatura para a idade (96 cm), macrocefalia (52 cm), mão e pés pequenos e grossos, e hérnia umbilical. Radiografia das articulações temporo-mandibulares mostra discreta esclerose óssea na topografia das mastoides. Apresenta, no ecocardiograma, espessamento de valva mitral. Discussão: MPS VI é doença caracterizada por atividade deficiente de N-acetilgalactosamina-4-sulfatase. Recentemente, foram desenvolvidas terapias específicas, como a Terapia de Reposição Enzimática (TRE) com Galsufase. Todos os estudos clínicos mostraram melhorias significativas na função pulmonar e impacto favorável na amplitude de movimento da articulação, sem, contudo, melhorar a doença esquelética existente. Ademais, por não penetrar a barreira hematoencefálica nem a retiniana, alterações de SNC e oculares ficam sem efeitos maiores. Conclusão: Como o paciente do presente estudo teve seu tratamento iniciado somente após os 17 anos, foi possível perceber um crescimento deficiente, assim como um comprometimento cardíaco associado, porém melhora da função pulmonar após o início do tratamento.