



Trabalhos Científicos

Título: Mucopolissacaridose - Relato De Caso

Autores: ISABELA SEGHIMATZ OLIVEIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA); CAROLYNNE LELIS SILVA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA); VIVIAN BRUSCHINI PACKER (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA); GABRIELA JORGE TRIGO ALVES (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA); LETICIA YANASSE TRAJANO DOS SANTOS (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA); TARIK NAGIB EL KADRI JUNIOR (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VOTUPORANGA)

Resumo: Mucopolissacaridoses constituem um grupo de erros inatos do metabolismo causado por mutações nas enzimas que degradam os glicosaminoglicanos. JVJS, pardo, masculino, 6 anos, procedente de Riolândia – SP, encaminhado à neuropediatria em 2014 devido episódio de crise convulsiva, cefaléia e dificuldade de concentração escolar. Exame neurológico: fala espontânea, boa interação sócio comunicativa, inicia diálogos, responde com clareza e coerência própria da idade, distrai-se com facilidade, agitação psicomotora moderada, perímetro cefálico de 50 cm, reflexos osteotendíneos presentes e simétricos, força global V, pares cranianos sem déficit e fundo de olho normal. Inspeção: baixa estatura, deformidades das curvaturas cervical, torácica e lombar, genu valgo, dedos curtos e fronte proeminente. Exames complementares: raio-x de mãos com alargamento das diáfises e epífises distais dos metacarpos, aspecto afilado das bases do 2º ao 5º metacarpos, alargamento das diáfises das falanges médias e proximais do 2º ao 5º dedos. RM Coluna lombossacra: desvio escoliótico da coluna lombar e deformidade leve dorsolombar, compressão discreta da medula espinal no nível de D12-L1, anterolistese grau I de D11 sobre D12, redução da altura anterior dos corpos vertebrais visibilizados com aspecto em bico. Abaulamento discal simétrico de D12-L1 que comprime a margem ventral do saco dural e determina redução das amplitudes do canal vertebral e dos forames intervertebrais correspondentes. O diagnóstico foi confirmado pela dosagem enzimática que, neste caso, estava deficiente a N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatase, caracterizando-a como Doença de Mórquio (MPS tipo IV A). Paciente em tratamento de reposição enzimática com alfaelosulfase. O diagnóstico precoce e o reconhecimento clínico da patologia são importantes, já que se trata de uma doença progressiva, mas que tem tratamento, visando melhorar a qualidade e expectativa de vida dos portadores. Elucidar a importância do diagnóstico precoce e a instituição do tratamento, a fim de proporcionar uma melhor qualidade de vida ao paciente.