



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Hunter Em Irmãos – Um Relato De Caso

Autores: CAMILLA SILVA ARAÚJO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), LARA GONZAGA OLIVEIRA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), STEPHÂNIA DE OLIVEIRA LAUDARES MOREIRA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE GOIÂNIA), CARLA LIZ BARBOSA SILVA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), LARISSA DE CASTRO MONTEIRO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), ISADORA DE BESSA GUIMARÃES (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), MARIA VITÓRIA DA SILVA PAULA CIRILO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), GLAUCIA BORGES DANTAS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), ANA CLÁUDIA DA SILVA PINTO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), RENATA MACHADO PINTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS), LEANDRO AUGUSTO RODRIGUES DOS SANTOS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), CAROLINA MOURA ALMEIDA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), RAFAELA ANTÔNIO DE BASTOS RIBEIRO (FACULDADE METROPOLITANA DA AMAZÔNIA), RAFAELA MARCHINI FERREIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ANÁPOLIS UNIEVANGÉLICA), VANESSA ALVES MARTINS (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ANÁPOLIS UNIEVANGÉLICA), ANA JÚLIA MORAIS FLEURY ANTONELI (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ANÁPOLIS UNIEVANGÉLICA), VITÓRIA EMÍDIO XAVIER (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ANÁPOLIS UNIEVANGÉLICA), ISABELLY RIBEIRO BARBOSA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS), VITÓRIA GONÇALVES CORREIA DA CUNHA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A mucopolissacaridose tipo II (MPS II) é uma doença de armazenamento lisossômico progressiva, rara, multissistêmica, causada pela deficiência da enzima iduronato-2-sulfatase (I2S). A incidência varia de 1,9 a 4,5 casos em 100.000 nascimentos. É herdada ligada ao X, acometendo mais o sexo masculino. DESCRIÇÃO DO CASO: Irmãos do sexo masculino: ABSF, 8anos, ARBS, 6 anos, com diagnóstico confirmado e apresentando principais sintomas da síndrome de Hunter como: problemas comportamentais, deficiência mental, infecções de vias aéreas de repetição, giba, hipertricose, rigidez das articulações, baixa estatura, crânio grosseiro com alterações faciais. No entanto, o irmão (iniciais do nome e idade) apresenta traços menos pronunciados. DISCUSSÃO: Devido ao curso das MPS ser crônico e progressivo com envolvimento multissistêmico, busca-se o diagnóstico de forma precoce para realizar o tratamento afim de amenizar os sintomas da doença. Devido a alteração no cromossomo Xq27-q28, ocorre deficiência da enzima iduronato-2-sulfatase, resultando na concentração urinária dos GAGs dermatan sulfato e heparan sulfato. O início da investigação através de exame de urina e a confirmação por exame genético. Não existe tratamento curativo para as MPS, a terapêutica envolve equipe multidisciplinar e inclui intervenções realizadas para amenizar o fenótipo (como cirurgias) ou específicas, como o transplante de células tronco-hematopoiéticas (TCTH) ou da terapia de reposição enzimática (TRE) intravenosa (IV). Outras possibilidades estão ainda em fase de desenvolvimento. CONCLUSÃO: A identificação da doença em seu estágio inicial e o encaminhamento ágil e adequado para o atendimento especializado é caráter essencial para um melhor resultado terapêutico e prognóstico dos casos.