



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Morquio A: Relato De Caso

Autores: LUIZA FENALTE STREHER (UFN - UNIVERSIDADE FRANCISCANA), LAURA FENALTE STREHER (UFN - UNIVERSIDADE FRANCISCANA), KATCHIBIANCA BASSANI WEBER (UFSM), MELISSA ALFREDO (UFSM)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Morquio é uma mucopolissacaridose (MPS) descrita por baixa estatura associada a deformidades ósseas, como comprometimento auditivo, valvulopatias cardíacas e alterações visuais, sem danos cognitivos. As alterações fenotípicas têm início geralmente no segundo ano de vida com retardo do crescimento. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente feminina, 4 anos, branca, encaminhada para investigação de baixa estatura. Sem intercorrências até o primeiro ano de vida, quando apresentou redução no crescimento e malformações ósseas. Com 12 meses de idade, apresentava estatura de 71cm (z-score entre +2 e 0), já aos 23 meses, 78cm (z-score entre -2 e -3). Ao exame físico: estatura 87cm (z-score abaixo de -3), peso 13kg. Apresentava frente proeminente, achatamento de base nasal, pescoço e tórax curtos, pectus carinatum, geno valgo, hiperlordose lombar e deformidades ósseas em membros superiores. Ausculta cardíaca: sopro sistólico 3+/6+. Avaliação oftalmológica: opacificação de córneas bilateralmente. Ecocardiograma: displasia valvar aórtica. Raio-X de antebraços: encurtamento de ossos longos e metacarpos com deformidades das epífises. Realizado teste de atividade enzimática em leucócitos para galactose 6-sulfatase e demais mucopolissacaridoses, com resultado compatível para Síndrome de Morquio A. DISCUSSÃO: Em geral, não ocorre suspeição clínica de Síndrome de Morquio até 12/18 meses após o início dos sintomas, podendo acarretar lesões orgânicas irreversíveis, como paraplegia ou hipertensão pulmonar com consequente cor pulmonale (Hendriksz et al,2014). Dessa forma, sinais e sintomas como opacificação da córnea, infecções respiratórias de repetição, doença cardíaca ou baixa estatura servem de alerta para possível MPS. Felizmente, houve reconhecimento e diagnóstico precoces da síndrome no caso relatado, o que possibilitou rápido início do tratamento e melhor qualidade de vida. CONCLUSÃO: Paciente atualmente em acompanhamento nos ambulatórios de endocrinologia e pneumologia pediátricas, oftalmologia, cardiopediatria e genética médica. Realiza reposição enzimática com elosulfase alfa, semanalmente, possibilitado por processo judicial, além de tratamento multidisciplinar com fisioterapia e terapia ocupacional.