

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Sanfilippo Em Escolar, Um Relato De Caso

**Autores:** ARÍCIA MOTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), JÚLIA PIRES DE FARIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), FELIPE DE ANDRADE BANDEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), FLÁVIA FERREIRA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), GEOVANA SOUSA MACEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), LARISSA ALVES PEIXOTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), NATÁLIA DA SILVA FONTANA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), SALES JOSÉ LOPES GONÇALVES ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), BRUNO BORGES FERREIRA GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ)), EDUARDO BENETI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ (UFJ))

**Resumo:** Introdução: Dentre as mucopolissacaridoses (MPS), a tipo III (síndrome de Sanfilippo) é a mais frequente e provoca neurodegeneração progressiva devido a mutações genéticas que desencadeiam o acúmulo de sulfato de heparina degradado nos lisossomos. Descrição do Caso: Escolar, sexo feminino, 7 anos e 11 meses, com retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, estrabismo e deformidade esquelética (geno valgo). Faz seguimento com neuropediatra, fonoaudiólogo, oftalmologista, fisioterapeuta e ortopedista. Apresenta episódios infecciosos de repetição prévios, como síndrome mão-pé-boca, infecção de trato urinário e dermatites, quadro de anemia recorrente, e queixas frequentes de dor abdominal. Laudo fonoaudiológico aponta flacidez muscular oral associada a sialorreia importante, ressonância magnética de crânio evidenciou leve redução do corpo caloso e inversão parcial do hipocampo esquerdo, eletroencefalograma com disfunção potencialmente epileptiforme frontotemporal esquerda, e dispraxia motora. Realizou dois procedimentos cirúrgicos aos 7 meses e 1 ano e 3 meses devido a má formação intestinal. Paciente em uso de Depakene® e Clomipramina com bom controle sintomático/epiléptico. Exame do exoma detectou mutação patogênica em heterozigose envolvendo a região 8p11.21-p11.1, com ligação a diversos genes, dentre eles no HGSNAT. A história clínica prévia, somada aos quadros de epilepsia, deficiência intelectual e dimorfismos craniofacial e de extremidades, em conjunto aos exames complementares direcionou investigação para síndrome genética de Sanfilippo. Assim, foi solicitada a dosagem enzimática sérica e coletada amostra por swab bucal para realização de painel genético para displasias esqueléticas. Discussão: A MPS do tipo III caracteriza-se como uma doença de sobrecarga lipossomal multissistêmica pelo acúmulo de mucopolissacáideos/glicosaminoglicanos. A maioria dos casos ainda permanece subdiagnosticado ou diagnosticado tarde devido sua raridade e baixa repercussão no meio médico. Conclusão: O conhecimento de síndromes raras, como o caso em questão, é fundamental para o estabelecimento de diagnóstico precoce e a aplicação de intervenções eficazes, gerando melhor qualidade de vida para o paciente.