

Trabalhos Científicos

Título: Mucopolissacaridose Tipo I : Manifestações Em Primeiro Ano De Vida

Autores: NATHALIA CORREIA KRAUSE DOS SANTOS (IPPMG/UFRJ), MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO (IPPMG/UFRJ), GUSTAVO HENRIQUE TORRACA LARANGEIRA (IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução: A Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma condição de depósito lisossomal, multissistêmica, causada por deficiência da enzima alfa-L-Iduronidase. Fenotipicamente, é possível classificar o paciente como afetado pela forma grave (Síndrome de Hurler) ou pela forma branda (Síndrome de Scheie). Descrevemos um caso de MPS I forma grave, com diagnóstico antes de um ano de idade. Descrição: Menino, cinco meses, internado devido a quadro diarreico. Na internação, notado manchas mongólicas exuberantes. Mãe relata lesões cutâneas já ao nascimento e giba torácica de início nos primeiros meses de vida. Sem consanguinidade parental ou histórico familiar significativo. Paciente apresentava atraso de marcos de desenvolvimento, rinorréia crônica e infecções de vias aéreas superiores frequentes. Ao exame notado macrocrania absoluta, face infiltrada, manchas mongólicas em dorso e membros, cifose toraco lombar e hepatomegalia. Avaliação oftalmológica evidenciou opacificação corneana difusa bilateral. Ecocardiograma com canal arterial patente sem repercussão. Radiografia de coluna com presença de disostose multiplex. Pesquisa de glicosaminoglicanos urinários com excreção aumentada e análise molecular evidenciou mutação patogênica em homozigose no gene IDUA. Discussão: A MPS I é uma condição autossômica recessiva, na qual o diagnóstico precoce influencia diretamente na estratégia terapêutica a ser tomada. Neste caso, iniciou-se terapia de reposição enzimática com Laronidase e está em avaliação sobre a possibilidade de transplante de medula óssea. Durante o seguimento, apresentou quadro compatível com crises convulsivas (ressonância de crânio normal para idade). Permanece com atraso de desenvolvimento apesar da evolução cognitiva. Conclusão: Através da identificação dos sinais precoces, foi possível o diagnóstico e início do tratamento com a terapia de reposição enzimática com. Além, foi encaminhado para terapias de apoio para otimizar seu desenvolvimento. A identificação precoce é importante para início de terapêutica com objetivo de retardar a progressão do quadro e minimizar sequelas a longo prazo.