

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Caso Raro De Alfa-Mannosidose

**Autores:** POLIANA DEISE CADORE METZKA (HOSPITAL DE CLÍNICAS IJUÍ), ALAN ELVIN KRUGER PENNO (HOSPITAL DE CLÍNICAS IJUÍ), MILENA SCHRAIBER (UNIVERSIDADE REGIONAL DO NOROESTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL)

**Resumo:** A alfa-mannosidose é uma doença hereditária rara causada pela deficiência da enzima alfa-mannosidase, levando ao acúmulo de oligossacarídeos ricos em manose nos tecidos. A condição apresenta um espectro clínico amplo e progressivo, variando desde comprometimento auditivo e infecções recorrentes na infância até problemas esqueléticos e ataxia na vida adulta(1,2,3). Menina, nascida a termo, sem fatores de risco, peso adequado para idade, apresentou desenvolvimento inicial aparentemente normal. Entretanto, nos primeiros anos de vida, surgiram sinais de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, dismorfia facial, além de episódios recorrentes de infecções respiratórias e crises de sibilância. Tendo em vista a sintomatologia da paciente, a mesma foi investigada por equipe multidisciplinar. Em audiometria tonal fora detectado perda auditiva sensorineural bilateral de grau leve, e em exames de neuroimagem alterações cerebelares e escoliose. Aos seis anos, foi submetida a teste genético. O sequenciamento completo do exoma revelou uma variante de significado incerto em homozigose no gene MAN2B1, associada à alfa-mannosidose. A evolução da doença na paciente foi marcada por um atraso no desenvolvimento motor e intelectual, dificuldades na fala e problemas respiratórios persistentes. Intervenções terapêuticas multidisciplinares são frequentes em sua vida visando minimizar as complicações e melhorar a qualidade de vida. A alfa-mannosidose é uma doença rara, com uma prevalência estimada de 1:500.000 a 1:1.000.000 nascidos vivos. Devido à sua raridade, a doença frequentemente é subdiagnosticada e identificada tardiamente (2,3). Os pacientes com alfa-mannosidose podem manifestar uma variedade de sintomas, incluindo deficiência intelectual, perda auditiva, dismorfias faciais, infecções recorrentes, problemas esqueléticos e ataxia. A progressão da doença é lenta, com estabilização cognitiva geralmente após os 20 anos. Manifestações psiquiátricas podem ocorrer em cerca de 25% dos pacientes após os 15 anos(1,2,3). Este caso ilustra a complexidade e a variabilidade das manifestações clínicas da alfa-mannosidose, destacando a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento contínuo para melhorar os desfechos dos pacientes. A identificação e tratamento adequado podem reduzir significativamente o impacto da doença e proporcionar melhor qualidade de vida.