

Trabalhos Científicos

Título: Mucopolissacaridose Tipo I: A Importância Da Suspeita Diagnóstica Precoce Pelo Pediatra

Autores: THAYNÁ APARECIDA DA SILVA CRUZ (UFMT), FERNANDA FERREIRA DIAS (UFMT), DRIELI LEITE AMARAL (UFMT), JULIA FERRAZ RIBEIRO (UFMT), VITÓRIA MARINA BALBINOT DOS ANJOS (UFMT), VANESSA MACIEL COSTA SILVA (UFMT), JAMILY STHEFANY GONÇALVES (UFMT), FERNANDA RIZZIERI YMANAKA (UFMT), MERURA ANJOS COSTA MARQUES (UFMT), ANA GABRIELA GAMA MANDUCA (UFMT), BRUNO JHONATAN COSTA BORDEST LIMA (UFMT), GABRIELLA MOTÉ TROTTA (UFMT), MARIANA DÉLIS ROMERO (UFMT), RAFAELA CHAVES MORAES (UFMT), BARBARA COUTINHO OLIVEIRA (UFMT)

Resumo: A Síndrome de Scheie é causada por mutações do gene IDUA (4p16.3), levando à deficiência parcial da enzima alfa-L-iduronidase e ao acúmulo lisossomal de dermatano sulfato e heparano sulfato. Esta patologia consiste em uma forma menos grave da mucopolissacaridose (MPS) do tipo 1 que pode causar deformidades ósseas, alterações fenotípicas e cardiológicas. Paciente M.E.O.S, sexo feminino, 6 anos, nascida de parto cesáreo com 37s6d e com peso adequado para idade gestacional, filha de pais não consanguíneos. Ao nascimento, foram observadas estreitamento bitemporal com hipertelorismo, genovalgo, braquidactilia em mãos e pés e sopro cardíaco. Por isso, foi iniciada investigação para Síndrome de Down, que foi descartada após cariótipo normal. Ademais, o ecocardiograma evidenciou forame oval patente. Quanto ao desenvolvimento, a paciente apresentou DENVER normal durante toda a infância. Assim, devido a alterações fenotípicas, cardiológica, esquelética e o hábito de andar na ponta dos pés, foi aventada a hipótese de MPS, cujo diagnóstico foi confirmado após dosagem da atividade de alfa-iduronidase reduzida. Além disso, realizou-se a radiografia do corpo, que não mostrou alteração significativa, o que sugere MPS 1 tipo Scheie. As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças hereditárias causadas pela falta de enzimas lisossômicas específicas envolvidas na degradação de glicosaminoglicanos, sendo a MPS tipo I a mais comum em todo o mundo. Sua incidência média corresponde a aproximadamente 1,7 em 100 mil nascidos vivos. A deficiência dessa enzima pode resultar em uma ampla gama de envolvimento fenotípico com 3 principais entidades clínicas reconhecidas: Síndrome de Hurler, Hurler-Scheie e Scheie. A síndrome de Scheie possui manifestação clínica leve e o diagnóstico geralmente não é considerado até a idade adulta. As articulações rígidas, opacificação da córnea mais densamente na periferia, sobrevivência até uma idade avançada com pouco ou nenhum comprometimento do intelecto e regurgitação aórtica são características desta síndrome. O diagnóstico é feito em média após os cinco anos de idade, com início dos sintomas ocorrendo comumente após os 5 anos de idade. Logo, o período do início dos sintomas coincide com o da paciente do caso, e, apesar de não apresentar grandes alterações cardíacas, a suspeita clínica se deu predominantemente pelas alterações fenotípicas, o que motivou a coleta da dosagem de atividade enzimática mostrando uma alfa-L-iduronidase de 0,36, sendo o valor de normalidade superior ou igual a 1,80. O diagnóstico foi confirmado após a dosagem da atividade enzimática de alfa-iduronidase reduzida. Diante do exposto, é indispensável que o pediatra conheça o grupo da MPS, realize o reconhecimento dos sinais e sintomas característicos desta patologia para firmar um diagnóstico precoce e iniciar o quanto antes o tratamento e acompanhamento multidisciplinar na tentativa de oferecer um melhor prognóstico possível para esses pacientes.