

Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

EP-057 - (1JDP-10100) - MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO 1 - IMPORTÂNCIA DE UM DIAGNÓSTICO PRECOCE

Madalena Meira Nisa¹; Sandra Cardoso¹; Ângela Almeida¹; Elisa Cardoso¹; Luísa Diogo²

1 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 2 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Introdução / Descrição do Caso

A mucopolissacaridose tipo 1 (MPS1) é uma doença rara, autossômica recessiva, por déficit de α -L-iduronidase. A deficiência enzimática leva à acumulação lisossômica de glicosaminoglicanos (GAG) e consequente disfunção multiorgânica progressiva. Na forma mais comum e grave da doença (síndrome de Hurler, incidência 1:100 000), os sintomas desenvolvem-se após o nascimento, levando, na ausência de tratamento específico, à morte na 1ª década de vida. Lactente de 11 meses, referenciado à Consulta de Pediatria por má progressão ponderal (cruzamento de percentis) e atraso do desenvolvimento psicomotor. História familiar e perinatal irrelevante, excetuando rastreio auditivo neonatal anormal. Na consulta foi constatado peso P50-85, comprimento P15-50, perímetro cefálico P>97, fácies grosseira, hipertelorismo, sinofris, macroglossia, hipotonia, giba dorsolombar e metacarpos/dedos curtos. O rastreio de doenças lisossômicas (sangue em cartão) apontou para MPS1, confirmado por estudos em leucócitos (α -L-iduronidase 1 nmol/h/mg proteína; normal: 53.0-105), urina (GAG anormais) e genético [c.144_6delGAG(p.R48del)]. Foi encaminhado para o Centro de Referência para seguimento multidisciplinar, onde iniciou terapêutica de substituição enzimática iv semanal. Aguarda transplante de células estaminais.

Comentários / Conclusões

Nas formas graves de MPS1, como este caso, o fenótipo pode ser reconhecido nos 1^{os} meses de vida. A melhoria substancial do prognóstico, incluindo neurológico, nos doentes submetidos a transplante em idade precoce, favorece a inclusão da MPS1 nos programas de rastreio neonatal, o que é ainda controverso. Por enquanto, a suspeita clínica precoce, apoiada pela facilidade do rastreio enzimático, nomeadamente em cartão, é a melhor forma de atuação.

Palavras-chave : Mucopolissacaridose tipo 1, Síndrome de Hurler, Doenças do metabolismo