

Neurodesenvolvimento | Caso Clínico

EP-295 - (1JDP-9815) - MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I, TRANSPLANTE DE CÉLULAS HEMATOPOIÉTICAS E PERFIL DE NEURODESENVOLVIMENTO – UM CASO CLÍNICO

Rafael Pereira Inácio¹; Cláudia Bandeira De Lima²; Cristina Villa-Simões²; Elisabete Vaz²; Manuela Baptista²

1 - Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Centro de Neurodesenvolvimento, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução / Descrição do Caso

Em crianças com mucopolissacaridose tipo I com idade inferior a dois anos, o transplante de células hematopoiéticas (TCH) é considerado o tratamento *standard*. Evidência recente tem demonstrado o impacto do mesmo no perfil de neurodesenvolvimento de crianças afetadas pela doença, com destaque para a convergência com a normalidade de todas as áreas do desenvolvimento, com exceção da motricidade global e fina.

Trata-se de um rapaz de 6 anos, sem antecedentes familiares ou pessoais relevantes, com diagnóstico de mucopolissacaridose tipo I desde os 14 meses de idade e submetido a TCH aos 2 anos e 2 meses e aos 2 anos e 5 meses. Encontra-se em seguimento em consulta de neurodesenvolvimento de um hospital terciário, estando enquadrado num plano de apoios estruturado com educação especial e terapia da fala em contexto hospitalar e intervenção precoce domiciliar num total de 3 sessões por semana. Apresenta múltiplas comorbilidades que têm motivado múltiplos internamentos. No que concerne ao perfil de neurodesenvolvimento, a sua progressão tem sido dificultada pela componente orgânica da doença. Apresenta, em avaliações psicológicas seriadas, uma tendência de convergência com a normalidade de todas as áreas do desenvolvimento, com exceção da motricidade grosseira e da coordenação olho-mão que se encontram abaixo da média.

Comentários / Conclusões

Este caso pretende demonstrar a importância do diagnóstico e tratamento precoces de uma patologia rara mas com impacto significativo. O TCH, aliado à atuação de uma equipa multidisciplinar, tem demonstrado grandes melhorias no perfil de neurodesenvolvimento das crianças afetadas pela doença e que, neste caso, se encontra em linha com o que tem vindo a ser descrito na literatura internacional.

Palavras-chave : Mucopolissacaridose, Transplante de Células Hematopoiéticas, Síndrome de Hurler, Perfil de neurodesenvolvimento