

MANIFESTAÇÕES ORAIS DA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IV

Joanna Gomes CONCEIÇÃO, Luiz Felipe Gomes SANTOS, Maria Eliza Barbosa RAMOS, Mônica Simões ISRAEL

A Síndrome de Maroteaux Lamy é um distúrbio genético autossômico recessivo causado pela deficiência da enzima N-acetilgalactosamina-4-sulfatase. As principais características clínicas incluem crescimento retardado, hepatoesplenomegalia, córneas turvas, articulações rígidas, hérnias, macroglossia, responsável por causar protrusão lingual com conseqüente mordida aberta, e dentes pequenos, ausentes, mal formados e aparentemente hipoplásicos. A morte geralmente ocorre em torno da segunda ou terceira décadas de vida devido a infecções no trato respiratório ou cardiopatia. O presente trabalho tem por objetivo relatar um caso clínico de um paciente de três anos de idade, do sexo masculino, que se apresentou ao Hospital Universitário Pedro Ernesto com queixa de hérnia umbilical e inguinal direita 2 anos após ter sido submetido à uma cirurgia devido a uma hérnia inguinal esquerda. Durante criteriosos exames clínicos e de imagem, foram observados aumento da área cardíaca, cifoescoliose, déficit no crescimento estatural, fácies grosseiro, hepatoesplenomegalia, lábios grossos, mãos pequenas e curtas com punhos alargados, dentes pequenos e com diastemas generalizados em ambas arcadas. Após exames complementares e avaliação clínica chegou-se ao diagnóstico de Síndrome de Maroteaux Lamy. Cuidadosos exames clínicos e de imagens auxiliam no diagnóstico e prognóstico dessa síndrome, pois o diagnóstico precoce aumenta a sobrevida e qualidade de vida desses pacientes.