





# História da doença atual

- ▶ AAOL, ♂, DN: 25/08/2006
- ▶ 1º filho de pais saudáveis, caucasianos e não-consanguíneos.
- ▶ História familiar irrelevante
- ▶ Gravidez vigiada, de termo normal.

**3M - 1º episódio de urgência (HP):** hérnia inguinal e umbilical (observado por cirurgia);

**5M - 2º episódio de urgência (HP):** CRS e “protuberância” lombar;

**EO:** Dismorfismos cranio-faciais ligeiros + Exuberantes manchas mongólicas dispersas por todo o dorso + Bordo fígado e baço palpável





# Discussão

## Hipóteses de Diagnóstico



Displasia Óssea

Tumor Ósseo

Doença de  
Armazenamento

Outro?



# MCDT's

## ✦ Resultados compatíveis com - Mucopolissacaridose tipo VI (Doença de Maroteaux - Lamy)

Elemento	Resultado	Valores referência
Arilsulfatase B (leucócitos)	<b>6,3</b>	133-308 nmol/h/mg proteína
Doseamento Gags (urina)	<b>303</b>	6-16 mg/mmol creatinina

»»» presença de bandas de sulfato de dermatano

### Estudo molecular (genótipo) – sangue (DNA)

- mutação em **heterozigotia composta** no gene *ARSB* [ c.1533\_1555del e c.1336G>A (p.G446S)]



# Diagnóstico

✦ **7M - Mucopolissacaridose tipo VI**  
(Doença de Maroteaux - Lamy )

**Acompanhamento  
multidisciplinar no  
HP**

- » C. Cardiologia
- » C. Cirurgia
- » C. Doenças Metabólicas
- » C. Ortopedia

- » C. ORL/Surdez infantil
- » C. Oftalmologia
- » C. Pneumologia
- » C. Reabilitação Pediátrica



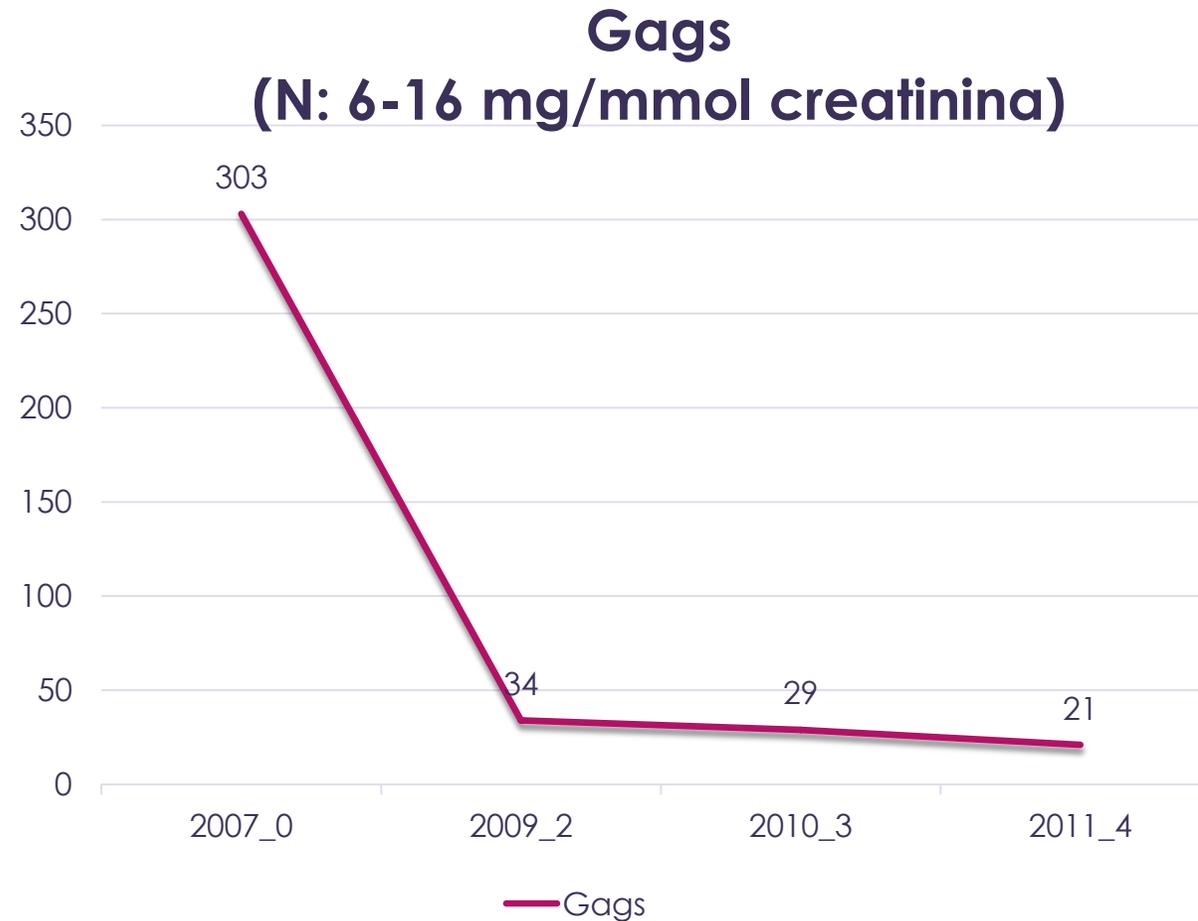








# Evolução bioquímica com TSE





# Ponto da situação

TSE semanal

[Galsulfase 15ml (1mg/kg, 5mg/5ml (frasco))]

Última consulta em Abril 2015, aos **8 A e 7 M:**

- # Cardiologia: VM espessada com Insuf. *minor* – sob profilaxia endocardite;
- # Desenvolvimento - médio – baixo (QI 87);
- # MFR: Melhoria na motricidade global e realização de AVDs;
- # Oftalmologia: Opacidade córnea bilateral - OE (++) e OD;
- # Ortopedia: cifose e escoliose lombar estável (uso de colete de gesso), cirurgia túnel cárpico esq. com bons resultados – aguarda dir.;
- # ORL: Último audiograma sem alterações (Maio/2015);
- # Pneumologia: SAOS ligeiro (EPS Abril/2015).

Obrigada pela vossa atenção!

