

A RELEVÂNCIA DA AVALIAÇÃO GENÉTICA PARA DIAGNÓSTICO DE MUCOLIPIDOSE

Aline Magalhães dos Santos¹

Introdução: As mucopolidoses (ML) constituem um conjunto de doenças de herança autossômica recessiva, notáveis por serem distúrbios de armazenamento lisossômico. A mucopolidose tipo II e III alfa/beta advém de uma mutação do gene GNPTAB, que é um gene codificador das subunidades alfa e beta da enzima N-Acetilglucosamina-1-Fosfotransferase (GNPT), podendo ser identificado em testes genéticos moleculares. Nesse relato, apresentamos o caso de um paciente portador de mucopolidose tipo III, diagnosticado a partir da avaliação genética clínica e por exames complementares. **Objetivo:** Ressaltar a relevância da análise clínica do geneticista para solicitação adequada de exames complementares para diagnóstico de mucopolidose. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino de 6 anos de idade foi encaminhado ao ambulatório de genética com queixas de dor na parte externa da coxa. Além disso, notou-se pectus carinatum com uso de órtese. Ao exame físico, foi observada lordose, escoliose, baixa estatura e contraturas articulares afetando ambos os joelhos. Devido a presença de alterações ósseas, foi levantada a hipótese de displasia óssea e, logo, foi realizado o painel molecular para displasias ósseas, que determinou o diagnóstico etiológico. **Discussão:** As alterações esqueléticas do paciente foram sugestivas de displasia óssea, mas insuficiente para realização de suspeita diagnóstica de MLIII. Nesse contexto, cabe ressaltar o papel do médico geneticista em identificar sinais clínicos e ter ciência sobre qual exame complementar deve ser solicitado. O teste molecular foi essencial para a determinação do diagnóstico por ser um teste genético que visa identificar mutações em genes conhecidos por estarem associados aquela determinada condição. No caso da MLIII, esses genes desempenham um papel importante na regulação do crescimento e desenvolvimento ósseo, destacando-se, assim, a necessidade de acompanhamento multidisciplinar coordenado pelo pediatra, visando reduzir as complicações da doença. **Conclusão:** As ML são doenças

Realização:



Patrocínios:



raras que exigem uma avaliação genética clínica e laboratorial para elucidação diagnóstica precoce, com o intuito de atenuar eventuais complicações.

Palavras-chave: Genética, Mucopolidose, Displasias Ósseas, Diagnóstico.