

A mucopolissacaridose II (MPS II) é uma doença genética – herança ligada ao X recessiva – causada pela deficiência da enzima iduronato-sulfatase (IDS), responsável por uma etapa da degradação dos glicosaminoglicanos dermatan-sulfato e heparan-sulfato. O tratamento específico inclui terapia de reposição enzimática e transplante de medula óssea (TMO)/transplante de células hematopoiéticas (TCH). Este relato tem por objetivo enfatizar a influência do diagnóstico pré-natal (DPN) no tratamento de um paciente com MPS II.

Estudo de um caso de DPN de MPS II realizado pela Rede MPS Brasil (RMPS), cujo paciente iniciou o tratamento logo após o nascimento. As informações foram obtidas a partir do banco de dados da RMPS. A RMPS é um projeto aprovado pelos comitês de ética do HCPA e da UFRGS.

Paciente do sexo masculino, com DPN de MPS II, cuja indicação foi devido à história familiar positiva e ao fato de a mãe ser portadora de uma mutação patogênica no gene da IDS; a amostra (líquido amniótico) foi coletada com 16 semanas de gestação. O DPN compreendeu análises bioquímica (IDS em amniócitos não detectável) e molecular (presença da mutação p.R88H). Após, iniciou-se a busca de doador compatível para o TMO/TCH. Com 9 dias de vida, amostras de sangue e urina do paciente foram coletadas e suas análises confirmaram o resultado do DPN. Aos 2 meses e 9 dias, foi realizado o TCH.

O acesso ao DPN permitiu a identificação precoce de MPS II e, com isso, a busca antecipada de um doador compatível para realização do TCH. Acredita-se que, apesar da progressão da doença, pacientes tratados precocemente apresentam melhor desfecho das manifestações clínicas. A RMPS tem contribuído para o diagnóstico e o tratamento da MPS II, possibilitando ao paciente e sua família uma melhor qualidade de vida.