



**CBGM2019**  
XXXI Congresso Brasileiro  
de GENÉTICA MÉDICA  
**DO SINGULAR AO PLURAL**  
Hotel Deville Prime | SALVADOR - BAHIA  
01 a 05 de julho de 2019



# ANAIS CBGM 2019

## P-122 - RELATO DE CASO DA SÍNDROME DE SCHEIE: NECESSIDADE DA TERAPIA ENZIMÁTICA?

*Autores: JOSÉ FRANCISCO DA S FRANCO (IPEN/USP - PUCCAMP), ROBERTA MUNIZ MARQUES (PUCCAMP - CAMPINAS), NATHALIE PRINCE PROVEDA (PUCCAMP - CAMPINAS)*

**Introdução:** A síndrome de Scheie (SS) é uma doença de depósito lisossomal e de padrão autossômico recessivo. Decorre da deficiência da enzima alfa-L-iduronidase e leva ao acúmulo multissistêmico de glicosaminoglicanos (GAGs). O diagnóstico se baseia principalmente na dosagem da atividade enzimática da alfa-L-iduronidase em leucócitos. Terapia de reposição enzimática (TRE) pode ser uma alternativa para pacientes com complicação da doença de base.

**Relato de Caso:** Paciente, sexo feminino, 44 anos, diagnóstico SS aos 17 anos de idade por apresentar deficiência alfa-L-iduronidase (0,5 nm/h/mg prot), mutação homocigótica W402X e fenótipo que incluía baixa estatura, face infiltrada, mãos em garra, disostose multiplex, hepatomegalia, retinose pigmentar, hérnia umbilical. Evoluiu com dilatação de câmaras e insuficiência cardíaca com fração de ejeção (FE)=26. TRE iniciou em 2002 e a paciente decidiu interromper em 2017 devido às graves reações de hipersensibilidade. Níveis de GAGs urinários: 70ug/mg (VR 13-45, antes), 204ug/mg (13-45, na interrupção) e 129ug/mg (13-45, após 1 ano). Atualmente sem queixas aos esforços, estável hemodinâmica, fígado a 4 cm do rebordo costal, em uso de carvedilol, enalapril e diurético de alça, FE 51 e perda de peso 6Kg.

**Discussão:** A falta de aderência ao tratamento enzimático pelas reações à infusão contribuíram para o abandono terapêutico do paciente. O teste de qualidade de vida foi necessário após relatos bem-estar físico e emocional referido pelo doente. Não houve piora clínica após interrupção da TRE, como esperado pela literatura. Até o momento, não houve queixas ou internações. A cardiopatia do paciente responde a medicamentos mas não respondeu a TRE e parece não haver benefício esperado em relação ao coração. Os GAGs urinários aumentados até o presente momento, não tiveram correlação com a estabilidade clínica do quadro.

**Conclusão:** A indicação da TRE na SS deve ser criteriosa e seus benefícios a longo prazo podem não superar seus efeitos adversos.

**Palavras Chave:** SÍNDROME DE SCHEIE, TRE, CARDIOPATIA

**Agradecimentos:** ALUNOS DA MONITORIA DE GENÉTICA DA PUCCAMP