

TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA NA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I: UM ESTUDO RETROSPECTIVO, LONGITUDINAL E CONTROLADO

Alícia Dorneles Dornelles, Louise Lapagesse de Camargo Pinto, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

Introdução: A Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença lisossômica rara, causada pela deficiência de alfa-L-iduronidase. Há poucos estudos sobre o efeito da terapia de reposição enzimática (TRE) sobre sua história natural. **Objetivo:** Analisar o efeito da TRE em uma amostra de pacientes brasileiros com MPS I. **Material e Métodos:** Estudo retrospectivo, longitudinal, controlado, baseado em informações clínicas ao diagnóstico do paciente (T1; n=34) e, em média, 2,6 anos após (T2; n=24/34). Os pacientes com ambas as avaliações foram divididos em A (sem TRE em T2, n=10, mediana de idade em T1=33 meses, fenótipo grave=6) e B (com TRE em T2, n=14, mediana de idade em T1=35,3 meses, fenótipo grave=4) e comparados em relação a desfechos de eficácia da TRE (mediana do tempo em TER=3 anos). Um delta >20% para cada variável analisada foi considerado como clinicamente relevante. **Resultados:** Em 24/34 pacientes, as manifestações clínicas iniciaram durante o primeiro ano de vida. Sete pacientes faleceram entre T1 e T2 (mediana de idade ao óbito=3,8 anos). Sete pacientes faleceram entre T1 e T2 (mediana de idade ao óbito=3,8 anos). A mediana do tempo em TRE foi de 3 anos. Em T2 foram observadas as seguintes alterações associadas à TRE: redução da frequência de óbitos, do relato de hospitalizações por infecções respiratórias e da presença de hepatoesplenomegalia; aumento do relato de síndrome da apneia do sono e da sobrevida; e estabilização da opacificação de córnea e da gibosidade. **Discussão/Conclusões:** A MPS I é uma doença progressiva, de início precoce e com alta mortalidade. Ainda que o tamanho amostral possa ser pequeno, a TRE parece trazer benefícios aos pacientes. Estudos adicionais são necessários para permitir a observação de benefícios adicionais em maior espaço de tempo.