

## DESSENSIBILIZAÇÃO COMO ESTRATÉGIA NA TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA (TRE) DE PACIENTE MPS VII COM ANAFILAXIA: RELATO DE CASO

LUCAS VINÍCIUS DOS SANTOS COSTA, CASSANDRA TEIXEIRA VALLE, MARILIA FERNANDES GONZAGA DE SOUZA, FRANCISCA SILVA DE ALENCAR, TELMA DE FATIMA VITALIANO DA SILVA VERAS, JUSSARA MELO DE CERQUEIRA MAIA.

[jussaracmaia@hotmail.com](mailto:jussaracmaia@hotmail.com) [lucca.costa.017@ufrn.edu.br](mailto:lucca.costa.017@ufrn.edu.br)

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE

### INTRODUÇÃO

A MPS VII (Síndrome de Sly) é uma doença autossômica recessiva causada por mutação no gene *GUSB* (7q11.21) que leva ao acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs) por deficiência ou inexistência da enzima  $\beta$ -glucuronidase. São descritos diferentes fenótipos, com frequente déficit intelectual, escoliose, fâcies grosseira e opacidade de córnea. A prevalência mundial é de 1:1000000 nascidos vivos. Há tratamento específico com Terapia de Reposição Enzimática (TRE) e acompanhamento multiprofissional.

### DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente feminina, natural de Ceará Mirim/RN, pais não consanguíneos, mãe G3P3A1, parto normal (P:3335kg C:34cm), APGAR 7/9, teste do pezinho normal e triagem auditiva alterada. Apresentou icterícia neonatal não colestática, hérnia umbilical, atraso motor e da linguagem, IVAS de repetição e cifoescoliose. Acompanhada devido déficit auditivo e somente aos 7 anos, devido ao atraso no neurodesenvolvimento, foi encaminhada ao neurologista que suspeitou de MPS. Eletroforese de GAGs urinários com presença de Dermatan sulfato e Heparan sulfato. Iniciou alfavestronidase EV, apresentou reação alérgica na 1ª infusão, foi interrompida a TRE e realizado protocolo de anafilaxia. Após discussão com a Imunoalergia, optou-se por escalonamento do tempo da infusão, com pré-medicação. Posteriormente, o tempo de infusão foi desescalonado e mantida pré-medicação, com boa resposta.

### DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

Durante a 1ª infusão de alfavestronidase, no HUOL recebeu pré-medicação (paracetamol e hidroxizine), após infusão de 2 ml da solução, apresentou anafilaxia. Interrompeu-se a infusão, recebeu hidrocortisona, adrenalina e oxigênio sob máscara. Em 15 dias, para a 2ª infusão, discutido com o serviço de Imunoalergia, foram administradas difenidramina e metilprednisolona 30 minutos antes da medicação e ampliada a infusão de 4 horas para 6 horas. Após 1 hora de infusão, apresentou vômito, placas urticariformes e dificuldade respiratória, recebeu adrenalina, oxigênio e repetiu a metilprednisolona. A TRE foi novamente interrompida. Após discussão com o suporte médico do fabricante da droga, direcionou-se para a retomada da TRE intra-hospitalar, com tempo de infusão escalonado. Somente durante a infusão do TRE por 21 horas e com pré-medicação de metilprednisolona, deixou de apresentar reação à reposição enzimática. Somente após 3 meses com esse protocolo, iniciou-se desescalonamento. Transcorridos 1 ano e 4 meses da 1ª infusão, a paciente retorna a receber TRE com tempo de infusão protocolar de 4 horas, mas mantendo as pré-medicações de paracetamol e hidroxizine. Atualmente encontra-se bem, recebendo TRE com pré-medicações no HUOL. Planeja-se, a curto prazo, desmame e retirada do corticoide para evitar efeitos colaterais de longo prazo. O tratamento em uso tem boa adesão por parte da paciente e familiares. Ressalta-se a importância da equipe multidisciplinar no TRE em MPS, do envolvimento da família na tomada de decisões e a busca de estratégias terapêuticas que permitam o uso da medicação, mesmo frente a situações atípicas como anafilaxia.

### REFERÊNCIAS

- Grant CL, López-Valdez J, Marsden D, Ezgü F. Mucopolysaccharidosis type VII (Sly syndrome): What do we know? *Mol Genet Metab.* 2024;141(3):108145. doi:10.1016/j.ymgme.2024.108145.
- Giugliani R, Barth AL, Dumas MRC, Franco JFS, Giuliani LDR, Grangeiro CHP, et al. Mucopolysaccharidosis VII in Brazil: natural history and clinical findings. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):238.
- Montañó AM, Lock-Hock N, Steiner RD, Graham BH, Szlagó M, et al. Clinical course of Sly syndrome (mucopolysaccharidosis type VII). *J Med Genet.* 2016;53(6):403-18.
- Parini R, Deodato F. Intravenous enzyme replacement therapy in mucopolysaccharidoses: clinical effectiveness and limitations. *Int J Mol Sci.* 2020;21(8):2975.

### AGRADECIMENTOS

Agradecemos ao Hospital Universitário Onofre Lopes (HUOL), à equipe de atendimento aos pacientes com doenças raras da UCA e aos ligantes da Liga Acadêmica de Genética Médica da UFRN (LAGEMP) pelo apoio e dedicação para a construção deste relato.