

**SÍNDROME DE SANFILIPPO COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA**

**Eixo: Crescimento e desenvolvimento infantil**

**Taís Lima Boz**

Graduanda em Medicina pela Universidade Franciscana - UFN

**Alerrandro Penha da Silva**

Graduanda em Medicina pela Universidade Franciscana - UFN

**Luísa Cereta Salim Testa**

Graduanda em Medicina pela Universidade Franciscana - UFN

**Luiza Dorneles Trombine**

Graduanda em Medicina pela Universidade Franciscana - UFN

**Mariana Henn Souza Moreira**

Graduanda em Medicina pela Universidade Franciscana – UFN

**Murillo Cassano Maciel**

Graduando em Medicina pela Universidade Franciscana – UFN

**Natália Lançanova da Silveira Zanini**

Graduanda em Medicina pela Universidade Franciscana – UFN

**Jean Pierre Paraboni Ilha**

Mestre em Saúde Materno Infantil - UFN

**E-mail do autor:** [**tais.boz@ufn.edu.br**](mailto:tais.boz@ufn.edu.br)

**Introdução**: A síndrome de Sanfilippo é uma doença neurodegenerativa rara também conhecida como mucopolissacaridose tipo III (MPS III) que causa mutações genéticas gerando deficiência de enzimas que quebram os glicosaminoglicanos. Há quatro subtipos (A-D), definidos de acordo com a enzima afetada. Este trabalho correlaciona a literatura com um relato de caso de um paciente de 14 anos diagnosticado com Transtorno do Espectro Autista (TEA) aos 6 anos, quando na verdade apresentava sinais e sintomas neurocognitivos de MPS III tipo B já na segunda fase da doença. **Objetivo:** Relatar a importância de considerar MPS III em casos de progressiva deterioração cognitiva na infância para evitar abordagens desnecessárias e até mesmo prejudiciais que atrasem o diagnóstico. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão integrativa que combina um relato de caso baseado no caso clínico de um paciente masculino de 14 anos que, após os 2 anos, iniciou com regressão da fala associada a piora progressiva do equilíbrio; com revisão de literatura nas bases Science, Wiley e SciELO, utilizando a estratégia de busca "Mucopolysaccharidosis type III AND autism", para combinar termos de interesse. **Resultados e discussão:** Aos 14 anos, o paciente não apresentava capacidade de deglutir, caminhar e falar, e não houve melhora dos sintomas neurocognitivos com o tratamento para TEA iniciado aos 6 anos. Apresentava peso de 25kg (escore z: -3,81), estatura de 125cm (escore z: -4,05), IMC 16 (escore z: -1,26) e perímetro cefálico 53cm (escore z: -1,33). Além disso, apresentava fácies grosseiras, reflexos osteotendinosos 3+/4+ e rigidez articular. Exames do crânio evidenciaram discreta dilatação dos ventrículos laterais e terceiro ventrículo, além de diminuição volumétrica dos hemisférios cerebrais. A ressonância da coluna mostrou inversão da curvatura cervical fisiológica e acunhamento de platôs vertebrais. Também foi identificada miocardiopatia hipertrófica em ecocardiograma e hepatomegalia em ecografia de abdome. Todos esses sinais compatíveis com a MPS III tipo B e semelhantes aos descritos na literatura. **Considerações finais:** A MPS III é uma das mucopolissacaridoses mais frequentes, com prevalência de 1:200 mil nascidos. O paciente passa por um período de desenvolvimento adequado, depois inicia com sinais em três fases, sendo a segunda caracterizada por aumento da atividade noturna e alteração do sono. Há comprometimento da comunicação e reciprocidade social, e o TEA surge como diagnóstico diferencial. Embora não apresentem comportamento repetitivo e interesse restrito, há muito diagnóstico incorreto de TEA nessa fase, ocasionando intervenções desnecessárias e atraso no diagnóstico, como ocorreu no caso relatado. A MPS III B é um desafio diagnóstico na pediatria em suas fases iniciais devido dificuldades comportamentais correlacionarem com transtornos menos raros como o TEA. É necessário revisar os marcos de desenvolvimento infantil e avaliar perda progressiva para considerar a MPS III como um possível diagnóstico precoce, evitando intervenções desnecessárias e danosas ao paciente.

**Palavras-Chaves:** Desenvolvimento infantil; Doenças Raras; Mucopolissacaridose III; Síndrome de Sanfilippo

Referências

IRIGONHÊ, Alan Tibério Dalpiaz et al. Mucopolissacaridose tipo III B mal diagnosticada como transtorno de espectro autista: relato de caso e revisão de literatura. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 39, p. e2019397, 2020

LAVERY, Christine; HENDRIKSZ, Chris J.; JONES, Simon A. Mortality in patients with Sanfilippo syndrome. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 12, p. 1-7, 2017.

WOLFENDEN, Claire; WITTKOWSKI, Anja; HARE, D. J. Symptoms of autism spectrum disorder (ASD) in individuals with mucopolysaccharide disease type III (Sanfilippo syndrome): a systematic review. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, v. 47, p. 3620-3633, 2017.

