**6CCSDFPX30-P**

**ESTUDO DE CASO ATENDIDO NO AMBULATÓRIO DE AUDIOLGIA: MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI**

Hannalice Gottschalck Cavalcanti ³; Wagner Teobaldo Lopes de Andrade; Luciana Pimentel

Fernandes de Melo ;Marine Raquel Diniz da Rosa ; Caroline Gonçalves Silva ¹; Maísa do Nascimento Morais ²; Camila Araújo de Vasconcellos ²; Deborah Zuleide de Farias Melo²

Centro da Saúde-CCS, Departamento de Fonoaudiologia / PROBEX

RESUMO

As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas hereditárias causadas por erros inatos do metabolismo que determinam a diminuição da atividade de determinadas enzimas, que atuam numa estrutura da célula chamada lisossomo. As MPS fazem parte de um grupo chamado Doenças de Depósito Lisossômico.Dos 30.000 pares de genes que cada pessoa possui, há alguns poucos com defeitos, mas que não determinam isoladamente nenhuma doença, pois como todos os genes são em pares, um normal compensa o outro com defeito. O problema acontece quando um homem e uma mulher carregam, por acaso, o mesmo gene com defeito e podem passá-los aos filhos levando ao aparecimento de doenças genéticas. Nas MPS dos tipos I, III, IV, VI e VII, o pai e a mãe carregam obrigatoriamente um gene com defeito cada um. Os pais são normais porque só têm um gene com defeito, sendo o outro gene do par normal. A mucopolissacaridose VI (MPS VI ou Síndrome de Maroteaux-Lamy) é uma doença genética rara, autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima   
N-acetilgalactosamina-4-sulfatase, ou arilsulfatase B. A incidência estimada para a MPS VI é de 0,23 por 100 mil nascidos vivos. Em razão das manifestações clínicas descritas em todos os tipos de MPS é importante o acompanhamento multidisciplinar, para prevenir e diagnosticar precocemente as complicações, que podem ser tratadas melhorando a qualidade de vida do portador de MPS e oferecendo apoio à família Será apresentado um estudo de caso atendido no ambulatório de audiologia, encaminhado pela Otorrinolaringologia, de mucopolissacaridose tipo VI.

Palavras-chave: Mucopolissacaridoses, audiologia, multidisciplinar.