

AVALIAÇÃO DO PERFIL FUNCIONAL DOS PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE ACOMPANHADOS PELO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

NICOLE RUAS GUARANY; SCHWARTZ, IDA V. D.; GUARANY, FÁBIO C.; SOUZA, CAROLINA F.; GIUGLIANI, ROBERTO

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas raras causadas pela atividade deficiente de enzimas lisossômicas que afetam o catabolismo de glicosaminoglicanos. São comuns à maioria das MPS alterações cardíacas, respiratórias, esqueléticas e sensoriais, baixa estatura, rigidez articular, atraso de desenvolvimento e regressão neurológica, assim como limitações no desempenho ocupacional. O objetivo foi avaliar o perfil funcional de pacientes com MPS para realização das atividades cotidianas. Metodologia: Estudo transversal de pacientes acompanhados no Ambulatório de MPS do SGM/HCPA. Avaliou-se a Amplitude de Movimento Articular (ADM) através de goniometria e a capacidade funcional através do Pediatric Evaluation Disability Inventory-PEDI (até 7 anos e 11 meses) e Medida de Independência Funcional (maiores de 8 anos). Resultados: Amostra de 30 pacientes (MPS I= 9, MPS II=12, MPS III-B=2, MPS IV-A=3 e MPS VI=4), 10 meninas; a média de idade foi de 11,13 anos \pm 7,32 anos. Onze pacientes estavam em Terapia de Reposição Enzimática (TRE) - MPS I=5, MPS II=3 e MPS IV=3. A ADM estava limitada em todos os tipos de MPS, sendo mais evidenciada nas MPS II e VI. O PEDI indicou atraso de desenvolvimento grave para MPS I (sem TRE). O teste MIF para MPS I indicou dependência modificada para aqueles em TRE e dependência completa para os sem TRE; na MPS II indicou maior pontuação para aqueles em TRE, mas os dois grupos apresentaram independência modificada; na MPS III-B ocorreu dependência total; na MPS IV-A, independência modificada; e, na MPS VI, os pacientes sem TRE apresentaram maiores pontuações, embora os dois grupos necessitem de auxílio em até 25% das atividades cotidianas. Conclusões: Os pacientes com MPS apresentam sintomas clínicos que levam à perda da capacidade funcional para atividades cotidianas que podem limitar sua participação na sociedade e interferir na sua qualidade de vida mesmo quando em TRE.