

A HISTÓRIA NATURAL DA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I EM UMA AMOSTRA DE PACIENTES BRASILEIROS

ALÍCIA DORNELES DORNELLES; LOUISE L. C. PINTO; IDA V. D. SCHWARTZ

Introdução: A Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença lisossômica rara, causada pela deficiência da enzima alfa-iduronidase, com acúmulo progressivo dos glicosaminoglicanos. Os pacientes podem apresentar alterações esqueléticas, infecções respiratórias (IR) de repetição e comprometimento do SNC. Há poucos estudos na literatura sobre sua história natural. Objetivo: Caracterizar a história natural de uma amostra de pacientes brasileiros com MPS I. Material e Métodos: Estudo retrospectivo, longitudinal. Foram coletados dados de pacientes investigados pela Rede MPS Brasil em dois momentos: ao diagnóstico (T1; n=37) e, em média, 3,5 anos após (T2; n=23/37; fenótipo grave=13, atenuado=10; em terapia de reposição enzimática=15; em TMO=1). A análise comparativa foi feita nos 23 pacientes que fizeram as 2 avaliações. Resultados: Em 23/37 pacientes, as manifestações clínicas iniciaram até os 12 meses. A sintomatologia inicial foi bastante heterogênea, sendo giba (n=7), alterações articulares (n=6) e IR (n=5) as mais freqüentes. Sete de 23 pacientes faleceram entre T1 e T2 e a média de idade do óbito foi 3,7 anos. Dois pacientes faleceram por IR e um por complicações do TMO. A análise preliminar sugere que houve um aumento da prevalência, em T2, de atraso na linguagem, adenoidectomia, apnéia do sono, cardiopatia, contraturas articulares e baixa estatura, além de uma diminuição em internações por IR, herniorrafia, macrocrania e tratamento para glaucoma. Conclusões: Nossos dados demonstram que a MPS I é uma doença progressiva e que a presença de várias

comorbidades podem interferir na rotina dos pacientes e de suas famílias. Através do melhor entendimento sobre o mecanismo dessa doença poderão ser produzidas ferramentas que permitam o melhor acompanhamento desses pacientes.